



FEDERAZIONE EUROPEA DI BIOTECNOLOGIA
GRUPPO DI LAVORO SULLA PERCEZIONE
DELLE BIOTECNOLOGIE DA PARTE
DELL'OPINIONE PUBBLICA

Comunicazione

3

Gennaio 1995
traduzione dall'originale
inglese

LE APPLICAZIONI DELLA RICERCA GENETICA UMANA

Nel corso degli ultimi vent'anni, gli sviluppi delle biotecnologie hanno grandemente facilitato il deciframento delle istruzioni genetiche che controllano molti dei processi corporei. In prospettiva, appare possibile determinare l'intero patrimonio genetico di una persona. Tali informazioni sono fondamentali per la comprensione del funzionamento del nostro corpo e probabilmente preziose per la medicina, sia diagnostica che terapeutica. Tuttavia, alcuni aspetti dell'uso di tali informazioni pongono importanti questioni sociali ed etiche verso cui vi è crescente attenzione.

La presente comunicazione si propone di offrire una rassegna degli sviluppi scientifici che hanno condotto alla pratica ed ai progetti dell'attuale ricerca genetica umana, nonché delle importanti questioni etiche, sociali, legali ed economiche ad essa collegate. Questi argomenti sono accomunati da un reale bisogno di informazione e comprensione: pertanto, scopo complessivo di questa comunicazione è quello di fornire un'informazione equilibrata, tale da consentire un effettivo progresso del dibattito in corso.

Questo documento si avvale del contributo di rappresentanti dei mondi della scienza, dell'industria e della medicina, dei governi, di gruppi finanziari e di supporto alla ricerca genetica. Esso è stato redatto a scopo informativo e non rappresenta l'opinione o la politica della Federazione Europea di Biotecnologia né di qualsiasi altra Organizzazione.

Obiettivo

I geni, trasmessi dai genitori alla progenie, influenzano caratteristiche ereditarie come il colore degli occhi e dei capelli. Ogni gene comprende una specifica sequenza di unità di DNA (basi), che codificano per la produzione delle molte proteine essenziali per la vita – comprese quelle legate a disturbi e malattie. I geni sono normalmente assemblati nelle 23 coppie di cromosomi presenti in ogni cellula del corpo umano. Nelle cellule germinali (ovuli e spermatozoi), i cromosomi sono presenti in copia singola. Quando un ovulo viene fecondato da uno spermatozoo, i corredi cromosomici singoli provenienti da ciascun genitore si combinano e formano le coppie cromosomiche dei nuclei delle nostre cellule. In tal modo, ciascun genitore contribuisce al complesso del patrimonio genetico, o genoma, della generazione successiva. Benché ogni essere umano sia essenzialmente portatore del medesimo corredo genetico, nel DNA di ogni singola persona vi sono mutazioni: e sono queste che ci rendono individui. A volte, se queste differenze si verificano in un tratto di DNA particolarmente importante, vi può essere un'alterazione della normale attività biologica: è questo l'evento variamente designato come deficienza, difetto o malattia genetica.

La diagnosi delle malattie genetiche viene effettuata attraverso due metodi: l'analisi e lo screening. L'analisi genetica è volta ad accertare se una persona (o una famiglia) è affetta, a rischio è oppure portatrice di un difetto genetico (i portatori possono essere non affetti dalla malattia provocata dal difetto, però possono trasmetterlo ai propri figli). Lo screening genetico implica l'analisi di intere popolazioni per caratteri o condizioni particolari. La conoscenza della predisposizione genetica ad una malattia fornisce unicamente una previsione circa il rischio per una persona di contrarre la malattia in questione. L'individuazione di tratti

genetici diversi da quelli responsabili di patologie mediche trova anch'essa delle applicazioni: ad esempio, l' "impronta digitale" genetica utilizzata in criminologia ed in medicina legale, nonché per la determinazione di paternità e genealogia familiare.

Circa 4000 malattie genetiche sembrano essere la diretta conseguenza dell'azione di singoli geni mutanti. Benché molte siano rare, alcune sono invece piuttosto diffuse: anemia falciforme (Africa Centrale) e talassemia (area mediterranea) colpiscono molte centinaia di migliaia di persone, mentre la fibrosi cistica colpisce un neonato su 2000 in Nord Europa.

Mutazioni genetiche singole non sono l'unica causa di malattie genetiche. Vi sono anche patologie dovute a difetti in più geni o in intere regioni cromosomiche, oppure ad anomalie di cromosomi interi. Anche l'ambiente potrebbe svolgere un ruolo importante in queste malattie: ad esempio, malattie diffuse come molti tumori, patologie cardiovascolari, infarto, diabete ed alcuni disordini psichiatrici potrebbero risultare dall'interazione di diversi geni combinata con l'effetto di parecchi fattori ambientali differenti.

I risultati della ricerca genetica umana sono in corso di utilizzazione per lo sviluppo di cure per le malattie genetiche, consistenti a volte in vere e proprie correzioni delle mutazioni patologiche nel DNA del paziente. Nuovi metodi basati su geni o mirati ad essi – inclusa la terapia genica – sono attualmente in corso di sviluppo per la cura di malattie come la fibrosi cistica e la deficienza di adenosina deaminasi (ADA). Tali applicazioni, benché ancora ai loro primi passi, sono con ogni probabilità destinate ad espandersi.

I primi sviluppi nella ricerca sul genoma umano appaiono promettenti, ma hanno sollevato una serie di interrogativi riguardo alla loro sicurezza, nonché rispetto a questioni etiche, sociali, legali ed economiche, incluso il dibattito a proposito dei brevetti sul DNA umano. La Tavola 1 elenca i principali temi oggetto di preoccupazioni etiche, che verranno esaminati e discussi in seguito.

Tavola 1: MOTIVI DI PREOCCUPAZIONE

- Confidenzialità dei risultati di analisi e screening genetici
- Scopi delle analisi e degli screening genetici
- Discriminazioni e stigmatizzazioni
- Sfruttamento commerciale dei dati sul genoma umano
- Pressioni eugenetiche
- Effetti della terapia genica germinale sulle generazioni future
- Equità dei benefici della ricerca genetica umana

Il Progetto Genoma Umano

Il Progetto Genoma Umano (PGU) è un programma di ricerca internazionale, fondato con tre obiettivi principali: fornire una mappa genica delle posizioni relative dei geni; fornire una mappa fisica delle reali posizioni dei geni; determinare la sequenza di basi nel loro DNA. Nel 1989 è stato formalmente costituito un ente internazionale, lo Human Genome Organisation (HUGO), per coordinare ricerche e collaborazioni in un contesto di rapida crescita nel volume dei dati generati dai laboratori partecipanti, e con un numero sempre maggiore di Paesi che iniziavano i propri programmi di ricerca. I dati scaturiti dal PGU vengono conservati in diverse basi di dati: ad esempio, i dati di mappatura genica in èGenome Database, e quelli sulle sequenze di DNA in US Genbank ed in European Molecular Biology Laboratory (EMBL).

Nel 1990, il costo del sequenziamento del genoma umano è stato stimato tra i 6700 ed i 13300 milioni di ECU: ciò implica per i singoli Paesi la disponibilità ad un contributo finanziario annuale dello stesso ordine dei fondi stanziati per i grandi progetti nel campo della fisica (astronomia, fisica delle particelle). Attualmente, l'obiettivo è di completare il sequenziamento dell'intero genoma umano entro il 2005. Oggi esiste già una mappa genica a bassa risoluzione dell'intero genoma, ma è stato completato solo l'1% della mappa fisica. Oltre a migliorare la risoluzione delle mappe geniche, il progetto si sta attualmente concentrando sul miglioramento dei metodi di sequenziamento, come previsto nel nuovo piano quinquennale del PGU statunitense, che dedica a questo scopo metà delle risorse. Viene anche data la precedenza al sequenziamento dei geni presenti nelle regioni codificanti del genoma: ciò aiuterà la comprensione delle funzioni dei geni e dei difetti genetici come punto di partenza per lo sviluppo di trattamenti terapeutici.

Interrogativi: Interrogativi rilevanti circondano il PGU, a proposito del modo in cui verranno utilizzati i risultati delle ricerche. In generale, essi traggono origine dal timore che possano sorgere conflitti di interesse tra perseguimento della conoscenza e protezione del benessere dei pazienti. Tuttavia, il benessere dei pazienti è possibile solo attraverso il perseguimento delle conoscenze. L'obiezione a ciò sottintende una messa in discussione dell'assunto generale che il progresso scientifico sia inevitabilmente desiderabile. Tali questioni verranno discusse nelle sezioni seguenti di questa comunicazione.

Un'altra preoccupazione riguarda il costo del progetto: vale la pena di sequenziare l'intero genoma, mentre si ritiene che una porzione sostanziale di esso non abbia una funzione codificante diretta? Un progetto così ambizioso, inoltre, sottrae risorse ad altri importanti campi di ricerca.

Aspetti etici, legali e sociali: Gli aspetti sociali ed etici del PGU sono stati oggetto di continue discussioni in diverse sedi⁽¹⁾. I programmi sul genoma di USA ed Unione Europea includono progetti specifici volti ad analizzare tali questioni. Il PGU degli USA ha destinato il 3% del suo stanziamento allo studio delle questioni etiche, legali e sociali (ELSI) sollevate dai dati prodotti dalla ricerca genetica e relative a diagnosi e cura di specifiche malattie genetiche. Presso i National Institutes of Health (NIH)⁽²⁾ ed il Dipartimento dell'Energia⁽³⁾ statunitensi, i membri dell'ELSI sono fortemente collegati alla ricerca sul genoma. Essi pongono l'accento in particolare sulla promozione dell'educazione del pubblico, e sulla definizione delle questioni di confidenzialità e privacy nel contesto del mondo lavorativo e delle assicurazioni. Nell'ambito del Terzo Programma Quadro, la Commissione Europea ha iniziato degli studi su sugli aspetti etici, sociali e legali (ESLA) del PGU in diversi Stati Membri⁽⁴⁾. I gruppi di studio hanno individuato le probabili sorgenti di problemi e le precauzioni da adottare. Il Quarto Programma Quadro prevede l'esecuzione di progetti analoghi⁽⁵⁾. A livello nazionale, diversi Paesi hanno insediato comitati le cui attività includono l'incoraggiamento del pubblico dibattito, il miglioramento dell'informazione del pubblico, l'elaborazione di linee guida e pareri, ed un collegamento coi rispettivi Parlamenti.

Applicazioni Diagnostiche e Terapeutiche

Un numero crescente di imprese (per ora soprattutto negli USA) sta facendo uso delle informazioni fornite dalla ricerca sul genoma. Gli sviluppi commerciali comprendono: la produzione di diagnostici; trattamenti per malattie con componenti multiple genetiche ed ambientali, come osteoporosi ed artrite reumatoide; clonazione e sequenziamento di geni, ad esempio per il tumore al seno; fornitura di consulenze genetiche e servizi di screening.

Interrogativi: Benché le applicazioni terapeutiche abbiano un potenziale di cura e guarigione delle malattie, in generale è ancora troppo presto. Tuttavia, una volta sviluppate, esse avranno il potenziale vantaggio della capacità di curare e guarire le patologie anziché di curarne unicamente i sintomi. Le preoccupazioni rispetto alle applicazioni commerciali sorgono dal potenziale conflitto tra gli interessi commerciali e quelli dei singoli pazienti. Ciò risulta particolarmente evidente nel caso di quelle imprese che forniscono sia consulenze che terapie, contravvenendo al principio che le consulenze debbono essere neutrali ed indipendenti.

Analisi e Screening Genetici

Le analisi genetiche vengono generalmente effettuate nel caso in cui vi sia già motivo di supporre che una persona abbia una data malattia, o ne sia portatrice – sana oppure a rischio. La diagnosi prenatale di una malformazione genetica è disponibile da molto tempo nel caso della Sindrome di Down. Il numero crescente di test genetici per una gamma sempre più vasta di malattie – resi possibili dalla ricerca sul genoma umano – offre ai genitori la possibilità di una scelta molto più informata e consapevole nel decidere il proseguimento o meno di una gravidanza. Se la gravidanza viene portata avanti, viene consentito ai genitori di essere preparati ad un bambino con esigenze specifiche. La diagnosi prenatale ha probabilmente un influsso minimo sul numero globale degli affetti da malattie genetiche, ma potrebbe avere un'influenza importante sugli individui con una storia di difetti genetici e sulle loro famiglie. Alcuni, tuttavia, hanno espresso la preoccupazione che essa potrebbe portare ad aborti in base al sesso, ad anomalie minori, o al rischio di malattie gravi che però potrebbero anche non svilupparsi. L'aborto selettivo per sesso viene già praticato in alcune culture, benché ad esempio sia vietato dalla legge in alcuni Stati indiani ed in una nuova legislazione in fase di attuazione in Cina.

Lo screening per tratti o condizioni genetiche note (come la cecità ai colori) viene attuato da molti anni. Le nuove tecnologie lo hanno reso possibile per una gamma più ampia di disordini su campioni più numerosi di popolazione, con maggior rapidità ed a minor costo. L'attuale rapidità nei progressi della ricerca sul genoma umano potrebbe rendere possibile in futuro dotare gli individui del loro "prospetto" genetico. Occorre ricordare, tuttavia, che una predisposizione genetica ad una malattia costituisce unicamente una previsione della possibilità di contrarla. Benché sia possibile identificare gli individui ad alto rischio e quindi concentrare su di essi le misure preventive, forse il valore principale di questa applicazione nell'immediato futuro consisterà nell'offrirci una miglior comprensione dei meccanismi delle malattie.

Interrogativi: I benefici di analisi e screening vengono previsti nel campo della sanità pubblica: ad esempio, potrebbe venire misurata l'estensione della suscettibilità a determinate malattie come ausilio alla pianificazione sanitaria. Tuttavia, sono state espresse preoccupazioni circa il possibile (ab)uso di tali profili genetici, con appelli a forti restrizioni nell'accessibilità di tali informazioni ed alla garanzia della confidenzialità. Benché la questione non sia del tutto nuova (p.es. l'esame dei conduttori ferroviari per la cecità ai colori), essa ha assunto una rilevanza crescente alla luce del maggior numero e tipo di disordini per cui è possibile effettuare screening, con relative "sentenze". La disponibilità di informazioni genetiche personali potrebbe provocare discriminazioni e stigmatizzazioni sociali. Le società assicuratrici e finanziarie potrebbero utilizzare selettivamente tali informazioni nell'intento di minimizzare i rischi, provocando ulteriori discriminazioni. Queste considerazioni hanno anche risvegliato il timore dell'eugenetica, con i genitori o la società in grado di specificare o alterare caratteristiche fisiche o psicologiche, in conformità ad "ideali". Molti dei dubbi connessi agli screening genetici sorgono perché i risultati hanno implicazioni importanti non solo per l'individuo ma anche per i suoi parenti. I test genetici forniranno sempre più diagnosi precoci – prima del manifestarsi dei sintomi – di malattie gravi ed incurabili, come la Corea di Huntington. In tal caso, un individuo può avere davanti a sé oltre 40 anni di vita normale prima dell'insorgere di questa malattia progressivamente debilitante e sicuramente fatale. Alcune persone a rischio potrebbero voler esercitare il loro indubbio diritto di non sapere se essi soccomberanno alla malattia. Ciò potrebbe interferire col desiderio di sapere da parte del partner o di un familiare. Perciò si obietta spesso che analisi e screening genetici dovrebbero essere limitati a quelle malattie per cui è disponibile una cura. Altri sono a favore della disponibilità dei test sulla base della scelta personale, sostenendo che alcune persone desiderano poter pianificare la loro vita alla luce di una determinata diagnosi: ad esempio, potrebbero scegliere di non avere figli per non trasmettere una malattia genetica alla generazione successiva. Per quelle malattie che possono venire curate, vengono poste grandi questioni morali: se un individuo sceglie di non seguire le misure preventive in seguito ad una diagnosi di predisposizione, gli si può negare il diritto all'assistenza sanitaria o alla previdenza sociale?

Aspetti etici, legali e sociali: Tali aspetti sono oggetto di valutazione in molti Paesi, ma sono basati su questioni di valori umani che non possono

venire risolte facilmente mediante deliberazioni di scienziati o di altri esperti.

Un buon esempio dell'opinione internazionale generale riguardo ai programmi di analisi e screening genetici è rappresentata dalle raccomandazioni del Nuffield Council on Bioethics⁶⁹ britannico. Queste includono la necessità del consenso informato, ed un'èsupplemento di consulenza in appoggio ad ogni informazione scritta. Gli individui, ed i genitori di bambini piccoli o di feti in gestazione, dovrebbero venire integralmente informati dei risultati dei test e delle loro implicazioni per la famiglia. Lo screening genetico dei dipendenti dovrebbe essere contemplato solo quando esiste una chiara connessione tra l'ambiente di lavoro e lo sviluppo di una particolare condizione, oppure quando tale condizione mette seriamente in pericolo la salute del dipendente o di terzi. Le compagnie assicurative non dovrebbero richiedere test genetici come prerequisito per la stipula di una polizza. Dovrebbero venire costituiti enti centrali di coordinamento per l'esame dei programmi di analisi e screening genetici ed il monitoraggio dei loro risultati ed effetti.

Terapia Genica Umana

Il termine "terapia genica umana" si riferiva in origine alle proposte di trattamento di malattie genetiche che implicavano la sostituzione di un gene difettoso con il corrispondente gene normale. Attualmente, l'uso del termine si è esteso fino ad includere tutti i trattamenti in cui vi è un'introduzione di materiale genetico in cellule del corpo umano a fini terapeutici per le malattie più svariate.

Tavola 2: I TIPI DI TERAPIA GENICA

- Correzione di singoli difetti genici (*fibrosi cistica, deficienza di ADA, ipercolesterolemia familiare*)
- Uso terapeutico di nuove proteine scoperte mediante la ricerca genetica umana
- Incremento di livelli insufficienti di proteine normali (*melanoma, carcinoma renale*)
- Introduzione mirata di geni codificanti per proteine tossiche per le cellule cancerose o per gli agenti patogeni infettanti (*HIV*)
- Identificazione di nuovi bersagli (p.es. recettori, enzimi, etc.) per migliorare le terapie convenzionali (*malattie cardiovascolari, diabete, reumatismi, cancro*)

La terapia genica impiega due approcci teoricamente possibili:

1 La terapia genica somatica, che implica il trasferimento di uno o più geni in cellule diverse da quelle germinali (ovuli o spermatozoi), con effetto unicamente sul paziente. Il nuovo materiale genetico introdotto non può venire trasmesso alla progenie. Esempi di terapia genica somatica si sono già dimostrati clinicamente efficaci. I primi trattamenti coronati da successo per la deficienza di ADA sono stati eseguiti nel 1990 e nel 1991 su due pazienti di 4 e 11 anni. Entrambi stanno rifiorendo col proseguimento dei trattamenti. Il primo successo nella terapia dell'ipercolesterolemia familiare – una malattia genetica che riguarda la regolazione dei colesteroli nel sangue da parte del fegato – si è avuto nel 1992 su una donna di 29 anni: il suo miglioramento è stato stabile nei successivi 18 mesi di sorveglianza, e la biopsia del fegato ha mostrato l'attività del gene inserito e nessuna anomalia visibile. A tutto il 1994 sono stati trattati 5 pazienti.

Attualmente, la ricerca in terapia genica somatica si sta concentrando su diverse applicazioni. Sono in corso prove cliniche di una terapia per la fibrosi cistica, una malattia genetica cronica. Uno dei suoi tanti sintomi è la produzione di muco vischioso che congestiona i polmoni e le vie aeree, rendendole assai suscettibili alle infezioni. La terapia in questione prevede l'inalazione di uno spray contenente copie del gene che codifica per il CFTR (regolatore transmembrana della fibrosi cistica), in modo da supplementare l'attività del gene difettoso nelle vie aeree e quindi correggere la congestione da muco. Sono in corso di sviluppo diversi approcci all'infezione da HIV che utilizzano la terapia genica. Vengono sviluppati vaccini che stimolino il sistema immunitario o che colpiscano selettivamente le cellule infettate con composti tossici. Giungono anche notizie dalla Cina relative alla sperimentazione clinica volta a sostituire

un gene difettoso coinvolto nell'emofilia, una malattia che causa emorragie continue e prolungate anche da una minima ferita.

2 La terapia genica germinale dovrebbe implicare la modificazione genetica delle cellule germinali. Tale terapia modificherebbe il corredo genetico degli ovuli o degli spermatozoi di un individuo, ed avrebbe quindi effetto anche sulle generazioni successive. Ciò offrirebbe la possibilità di rimuovere per sempre un difetto genetico da una linea familiare, realizzabile anche con altri metodi, come quello attuale della diagnosi – in presenza di un rischio noto – prima dell'impianto dell'embrione nel corso della riproduzione assistita. La terapia delle linee germinali è una prospettiva remota e l'opinione generale è fortemente contraria: tale terapia è attualmente illegale in gran parte dell'Europa.

La terapia genica potrebbe offrire vantaggi significativi rispetto alle terapie convenzionali. Il minor numero di somministrazioni richieste verrebbe preferito dai pazienti, in particolare dai bambini, ottenendo quindi maggior consenso e collaborazione ai trattamenti. Potenzialmente, la terapia genica avrebbe costi inferiori rispetto agli attuali approcci a dosaggio frequente. L'effetto terapeutico verrebbe migliorato per via dei livelli più costanti di somministrazione. La veicolazione a siti specifici, possibile con la terapia genica, è un fattore cruciale per l'effetto terapeutico in certe patologie.

Vi sono diversi requisiti critici per le terapie geniche. Di suprema importanza è la sicurezza: i trattamenti non debbono mettere in pericolo la salute pubblica. Molte malattie richiedono terapie lunghe – anche vita natural durante – e perciò l'espressione dei geni terapeutici dev'essere mantenuta per periodi molto estesi.

Tavola 3: POTENZIALI VANTAGGI DELLE TERAPIE GENICHE

Categoria	Potenziali Vantaggi
Sostituzione di proteine	evita iniezioni ripetute preferenza dei pazienti e maggior collaborazione potenziale di regolazione interna veicolazione sito-specifica
Incremento di proteine	
Antisenso / Ribozimi	
Vaccini / antivirali	immunità ad ampio spettro possibilità di nuovi antigeni singola somministrazione veicolazione sito-specifica
Altre applicazioni anticancro	

Interrogativi: La terapia genica somatica e germinale pone diversi interrogativi. La terapia genica somatica offre la prospettiva di cure e terapie efficaci per malattie altrimenti fatali. Finora, è stata applicata solo sperimentalmente per una gamma ridotta di malattie genetiche, ed anche in questi casi il trattamento è complesso e difficile, ed il successo incerto. In termini di principi etici, l'aggiunta di un singolo gene in cellule somatiche non si differenzia dal trapianto di un organo o di un tessuto – che contengono molteplici copie dei geni di un altro individuo. Si tratta di un'ulteriore tecnica della medicina che, come tutti gli interventi terapeutici, va giudicata in termini di efficacia rispetto ai suoi costi e rischi.

Le questioni etiche sollevate riguardano la capacità di modificare il corredo genetico umano. Ciò offrirebbe la possibilità di influenzare la vita e la salute più di qualsiasi altra forma di terapia oggi disponibile. Tuttavia, analogamente ad ogni altro intervento terapeutico, la terapia genica avrà luogo solo col consenso libero ed informato del paziente – o dei genitori nel caso di bambini. Un'obiezione molto forte fa perno sull'esistenza ed un diritto fondamentale dell'uomo (o di un organismo) ad un genoma individuale intatto (non-offeso; intangibile in ogni circostanza). Tale argomento è stato avanzato, ad esempio, all'interno del Gruppo di Lavoro sulla Terapia Genica Umana dell'Accademia Svizzera di Medicina.

Un motivo di preoccupazione rispetto alla terapia genica umana è la possibilità di applicazioni non-terapeutiche: ad esempio, l'inserimento di un gene per incrementare la produzione di un ormone della crescita, al fine di aumentare la statura. Tuttavia, vi è consenso unanime sul fatto che la terapia genica possa venire utilizzata per curare malattie gravi, che implicano pericolo di morte o causano gravi handicap, e per le quali non esistono terapie alternative disponibili o soddisfacenti: le decisioni

sull'opportunità dell'uso della terapia genica vengono attualmente prese da comitati di etica medica. Vi sono anche timori che sarà difficile limitare l'uso della terapia genica somatica alle applicazioni indubbe, ed impedirne l'estensione ad altre sempre più discutibili.

La modificazione genetica delle cellule delle linee germinali pone un certo numero di questioni etiche e di sicurezza piuttosto nuove. Il corredo genetico dei membri delle generazioni future potrebbe venire cambiato senza che essi siano in grado di dare il loro consenso. Vi è preoccupazione a proposito dell' "interferenza" con l'evoluzione umana per diverse ragioni. Alcuni dei geni responsabili di malattie genetiche hanno effetti secondari che sono potenzialmente benefici: ad esempio, i portatori del gene per i globuli rossi falciformi hanno una maggior resistenza alla malaria. Tale caratteristica sta assumendo sempre maggior rilievo, poiché il parassita della malaria diventa progressivamente sempre più resistente ai trattamenti tradizionali. D'altra parte, non è possibile prevedere se quello che oggi è un vantaggio genetico resterà tale in futuro, col mutare dell'ambiente. La tecnica della terapia sulle linee germinali solleva anche timori circa un suo possibile uso per fini eugenetici.

La maggioranza dell'opinione scientifica e medica ritiene la terapia genica germinale tecnicamente impraticabile, eticamente e socialmente inaccettabile, nonché priva delle conoscenze necessarie per valutare i potenziali rischi per le generazioni future. Inoltre, è estremamente improbabile che in un futuro verosimile essa sia in grado di influenzare caratteri fisici e comportamentali, come l'intelligenza, determinati da una pluralità di fattori genetici in complessa interazione con l'ambiente.

Aspetti etici, legali e sociali: È opinione comune che la ricerca in terapia genica somatica dovrebbe venire condotta con le seguenti restrizioni: non deve venire utilizzata per migliorare caratteri diversi dalle malattie; deve avere rispetto per la vita e per la dignità ed integrità della persona, che deve aver diritto alla libertà di scelta; ogni proposta di attuazione di una terapia genica somatica dev'essere soggetta allo scrutinio di un ente di supervisione circa sicurezza ed efficacia, consistenza tecnico-scientifica, implicazioni legali e preoccupazioni pubbliche. Questi principi vengono rispecchiati, ad esempio, dalle raccomandazioni del Comitato per l'Etica della Terapia Genica⁽⁷⁾ britannico. Viene quindi riconosciuto che occorre un periodo di dibattito pubblico (e di sviluppo tecnico) prima che la terapia genica germinale venga usata come strumento della medicina.

Brevettazione del DNA umano

Le applicazioni commerciali delle conoscenze derivate dal PGU hanno dato luogo ad una controversia circa il progresso delle scoperte scientifiche attraverso collaborazioni aperte e, contemporaneamente, la protezione di interessi economici attraverso la brevettazione delle invenzioni. Gran parte del dibattito a questo proposito non è esclusivo del

PGU, bensì coincide con quello relativo allo sviluppo commerciale della biologia molecolare in toto. È improbabile che le imprese sviluppino applicazioni diagnostiche e terapeutiche, investendo risorse finanziarie e non, se non garantite da un'adeguata protezione brevettuale.

La discussione intorno alla brevettazione di DNA umano si presenta a più dimensioni. Vi è il dibattito generale rispetto alla questione del "brevettare la vita" (vedi Comunicazione 1) e, più specificamente, quello relativo alla brevettazione di sequenze di DNA di utilità sconosciuta e di parti del corpo umano.

Nel 1988, la Commissione Europea ha proposto una Direttiva sulla Protezione Legale Delle Invenzioni Biotecnologiche al fine di armonizzare i tecnicismi delle legislazioni brevettuali nazionali nell'Unione Europea. Questa Direttiva è stata oggetto di prolungato dibattito tra il Parlamento Europeo, la Commissione ed il Consiglio dei Ministri dell'UE. Il suo primo provvedimento è volto a precludere la brevettazione di sequenze di geni di utilità sconosciuta. La questione che ha maggiormente preoccupato il Parlamento è stata, per motivi etici, la brevettazione di parti del corpo umano. Il 23 gennaio 1995 è stato raggiunto un accordo – da sottoporre all'approvazione definitiva di Parlamento e Consiglio – che consente la brevettazione di invenzioni che incorporano parti del corpo umano quando ottenute in "maniera tecnica", in modo da non poter venire collegate ad uno specifico individuo.

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

- 1 Human Genome Project: Ethics. Fundación BBV. Bilbao, 1992, ISBN 84 604 2244 5.
- 2 National Institute of Health, National Center for Human Genome Research, Office of Communications, Bethesda MD, USA-20892. Tel +1 (301) 402-0911, Fax +1 (301) 402-4570.
- 3 U.S. Department of Energy, Human Genome Management Information System, Oak Ridge National Laboratory, PO Box 20008, Oak Ridge TN, USA-37831-6050. Tel +1 (615) 576-6669, Fax +1 (615) 574-9188.
- 4 Sr. M.A. Klepsch, CE DGXII/E-1, 200 rue de la Loi, B-1049 Bruxelles. Tel +32 2 2953210, Fax, +32 2 2955365.
- 5 Sr. J. Elizalde, EC DGXII/E-5, 200 rue de la Loi, B-1049 Bruxelles. Tel +32 2 2957287, Fax +32 2 2960540.
- 6 Genetic Screening – Ethical Issues. Nuffield Council on Bioethics, 1993, ISBN 0 9522701 0 2.
- 7 Report to the Committee on the Ethics of Gene Therapy, ("Clothier Report") HMSO, 1992.

PER ULTERIORI INFORMAZIONI: Dettagli aggiuntivi ed informazioni di inquadramento generale sono disponibili presso la Federazione Europea di Biotecnologia (EFB), Gruppo di Lavoro sulla Percezione delle Biotecnologie da parte dell'Opinione Pubblica

Prof Dr Richard Braun (*Presidente*)
Bio-Link
Postfach 208
CH-3000 Bern 11
Tel & fax: +41 31 832000
Email: rdbraun@bluewin.ch

Dr David J Bennett (*Segretario*)
Cambridge Biomedical Consultants
Oude Delft 60
NL-2611 CD Delft
Tel: +31 15 2127800
Fax: +31 15 2127111
Email: david.bennett@efbpublic.org
<http://efbweb.org/ppb>

© Copyright EFB Task Group on Public Perceptions of Biotechnology, 1995

Questa Comunicazione è intesa a scopo informativo e non rappresenta l'opinione della Federazione Europea di Biotecnologia né di qualsiasi altra Organizzazione. Questa pubblicazione può venire riprodotta unicamente per scopi di ricerca o di studio, con debito riconoscimento del proprietario del copyright e la citazione della presente nota. In tutti gli altri casi, nessuna parte può venire riprodotta senza autorizzazione. Il Gruppo di Lavoro desidera ringraziare la Commissione Europea per il continuo supporto e sostegno finanziario alla presente ed alle altre Comunicazioni.