

# Dibattito Genetica, quell'esame del feto per evitare nascituri Down

L'Islanda sovvenziona l'amniocentesi sicura per identificare la trisomia 21. Molte le critiche a livello internazionale, anche dal Ticino: «Una contraddizione»

Dal 2000, il Governo islandese ha deciso di pagare a tutte le donne incinte il Down-screening, con lo scopo di sapere in anticipo se il figlio sarà affetto da trisomia 21. Ciò è possibile grazie all'avvento di tecniche non invasive conosciute come «amniocentesi sicura», atte a riconoscere con largo anticipo eventuali disfunzioni con molti meno rischi di infezioni e contagi rispetto all'amniocentesi classica (inserimento di un ago nel feto), solamente attraverso un prelievo di sangue e uno screening superficiale. Secondo i dati forniti dal Governo islandese, l'85% delle donne incinte decide di fare il test, e in più dell'80% dei casi in cui persiste il rischio di una nascita problematica, si decide di abortire. La pratica, presente anche in Svizzera su richiesta, ha suscitato critiche. Se per alcuni è positiva perché evita sofferenze inutili, altri giudicano tale pratica come una selezione legalizzata volta ad eliminare la comunità Down.

FILIPPO ROSSI

■ L'amniocentesi sicura è ormai una pratica accettata nelle società occidentali, anche se fa discutere molto sui suoi effetti a livello sociale. Oggi è riconosciuta per essere la pratica meno pericolosa e più efficace per effettuare uno screening del feto con scarsi rischi di compromettere la salute della madre o del bambino.

Questo processo, che fa parte delle cosiddette NITP (dall'inglese «Non Invasive Testing Procedures»), è presente da qualche anno per capire il sesso del nascituro ed eventualmente se avrà dei problemi di salute, senza l'uso di metodi di invasivi (dei quali fa parte l'amniocentesi classica, effettuata con l'inserimento di un ago nel feto per prelevare una quantità di liquido amniotico con molti rischi collaterali di contagio).

Il nuovo tipo di amniocentesi avviene semplicemente attraverso un prelievo di sangue dal braccio della madre seguito da uno screening superficiale del feto. Si è scoperto infatti da molti anni che una parte del DNA fetale è presente nel sangue della madre. Con l'avvento di questa rivoluzione, i medici sono oggi in grado di avere un'accuratezza senza precedenti sulle future caratteristiche del figlio. La cosa più sorprendente, ma anche quella che ha fatto più discutere, è proprio che la trisomia 21, conosciuta anche come sindrome di Down, è la disfunzione più facile da riconoscere. E data la sua grande precisione nel riscontrare la sindrome (più del 99% di probabilità), l'amniocentesi sicura è offerta in vie ufficiali in alcuni Paesi.

Il caso di Reykjavik

Di questi, il caso che più ha fatto discutere ultimamente, è stato quello islandese. Il Governo di Reykjavik, nel 2000, ha difatti introdotto nel suo programma nazionale di screening il Down-screening, esattamente come l'amniocentesi sicura, per sapere già dalle prime settimane se il rischio di una nascita con trisomia 21 può essere plausibile. Il sistema sanitario nazionale lo offre a tutte le partorienti ma senza l'obbligo di sottoporvisi. Secondo i dati rilasciati dal Governo nel 2017, più dell'80% delle donne incinte nel Paese, sin dalla sua introduzione, ha deciso di farlo e, nei casi in cui la probabilità di avere un figlio Down era elevata, il 15-20% ha deciso di continuare la gravidanza. Tuttavia, i critici dicono che nel 2014, il Parlamento avrebbe dichiarato che nel periodo fra il 2008 e il 2012, nessun bambino Down sarebbe nato, por-



ZERO NASCITE L'Islanda potrebbe diventare il primo paese senza nascite di bambini Down.

tando al 100% il tasso di successo del test. Questa affermazione è stata però smentita dal Governo, dichiarando che, ogni anno dall'introduzione, sono nati sempre 2 o 3 bambini affetti da sindrome di Down.

Secondo un'inchiesta portata avanti dal media americano «CBS News», la direttrice del programma prenatale del Landspíteli di Reykjavik (ospedale universitario nazionale) Hulda Hjartardóttir, ha affermato che «si prova a dare l'informazione più neutra possibile, senza influenzare. Pensiamo che nella vita ognuno possa avere il diritto di decidere e quindi non lo vediamo come un omicidio, ma come pura prevenzione». Hjartardóttir difende la posizione del Governo, criticata a livello internazionale. Proprio per questo, il Governo ha risposto al malcontento suscitato dicendo in una nota: «La decisione di procedere al Down-screening, spetta solamente alla donna in questione».

L'Islanda non è però l'unico esempio dove il Down-screening viene effettuato da un'alta percentuale di donne. La Danimarca seguirebbe con un tasso del

98% di aborti in caso di rischio, seguita dalla Francia con il 77%. In Olanda il Governo starebbe valutando la sua introduzione come offerta. In Svizzera invece, è possibile farlo per vie private. Sono stati proprio i dati pubblicati dal Parlamento islandese a fare più discutere, proprio perché la sindrome di Down sarebbe davvero minacciata di scomparsa.

Molte persone si sono dette favorevoli al test perché è una scelta che spetta ai genitori, mentre i contrari hanno parlato addirittura di volontà esplicita di elimi-

## Certezza

**La trisomia 21 è la disfunzione più facile da riconoscere attraverso un test prenatale con tecniche non invasive. Il tasso di successo è del 99%**

nare sistematicamente l'intera comunità Down, oggi ben integrata nelle società occidentali e che gode di tutele e sovvenzioni.

Un chiaro esempio è dato dall'organizzazione olandese in difesa delle persone affette da trisomia 21 «Downpride», schieratasi contro l'amniocentesi sicura, e che ha comunicato il suo disappunto in una lettera ufficiale indirizzata all'Alto Commissariato per i Diritti dell'Uomo delle Nazioni Unite a Ginevra. L'accusa verte proprio sul fatto che, «incoraggiando la gente a fare il test, significa condannare la sindrome di Down, rafforzando la visione secondo la quale la società non dovrebbe investire su queste persone». La lettera attacca principalmente il modello islandese.

Dall'altro lato invece, uno dei membri del Comitato dei Diritti Umani dell'ONU, il professore tunisino Yahd Ben Achour, ha dichiarato pubblicamente che il test è «una misura preventiva in favore della donna incinta, che ha il diritto di decidere se abortire o meno e che questo non significa essere contro le persone con disabilità».



## CELEBRITÀ E CURIOSITÀ

Qui di seguito un elenco di successi di personalità Down nel mondo e in Svizzera che si sono rivelati dei veri talenti.

### LA COMPAGNIA DI DANZA

In Svizzera, la «Mops\_DanceSyndrome» è una compagnia di danza ticinese che si esibisce da anni con ballerini Down. A Zurigo invece, la pluripremiata compagnia teatrale «Hora», è famosa nel mondo per le sue performance con attori Down.

L'INTERVISTA ■ ALBERTO BONDOLFI\*

# «La diagnosi prenatale preserva tantissime vite»

I test di ultima generazione sono molto precisi

■ Il tema dell'amniocentesi sicura ha scaturito un dibattito anche a livello etico. L'ex professore di etica all'Università di Ginevra, già membro della Commissione federale di etica per i problemi della medicina umana **Alberto Bondolfi** non si schiera contro la pratica, reputandola un vantaggio per migliorare le condizioni di vita, diminuire i decessi al momento del parto nonché le interruzioni di gravidanza.

**Professor Bondolfi, l'amniocentesi sicura è ormai stata introdotta quasi ovunque. Tuttavia, anche se non sola, l'Islanda è stata al centro dell'attenzione internazionale. Come mai?**

«Gli specialisti di genetica si interessano particolarmente all'Islanda proprio perché è un territorio ben delimitato, poco popolato e dove finora la popolazione si è mantenuta abbastanza omogenea. Il patrimonio genetico risulta quindi più facile da esaminare che in una società multiculturale. Questo però è vero solo parzialmente perché oggi anche l'Islanda si è aperta al mondo, e il vantaggio scientifico sta svanendo. L'Islanda è stata presa come esempio perché fa l'interesse statistico e scientifico ma non quello terapeutico. Le scoperte accertate studiando una popolazione come quella islandese non sono difatti trasportabili in una società multiculturale. Gli studi condotti sull'isola sono indirettamente legati "all'amniocentesi sicura". Riguardano più l'insieme della popolazione che singoli casi».

**Nel caso dell'amniocentesi sicura, cosa ne pensa del diritto di informare le persone direttamente coinvolte?**

«In Svizzera è stata introdotta già 10 anni fa una legge specifica sui test genetici, dove il diritto di sapere è equivalente a quello di non sapere. È molto importante proprio perché le informazioni rilevate da un test genetico possono dare ai pazienti notizie sia buone che cattive. Questo trova le sue radici nel cosiddetto "principio di autonomia", secondo il quale il singolo paziente è autonomo nel decidere di sapere o non sapere in base ai suoi interessi. Eppure mette in ombra un altro aspetto eticamente molto rilevante, il principio della solidarietà. Una malattia riscontrata da qualcuno può interessare altri membri. Ad esempio un genitore con un figlio, un fratello e una sorella, con malattie trasmissibili. Con le nuove tecnologie,

bisognerebbe guardare anche al lato comunitario, pensando che l'accesso a determinate informazioni può essere molto utile per altre persone. Non ci si può orientare solo sul principio di autonomia. Nel caso specifico del test prenatale quindi, non è solo la donna a dover essere presa in considerazione. D'altronde, in una società basata sull'individuo come quella odierna, si tende a dare meno peso alla comunità».

**Parlando del ruolo dell'amniocentesi sicura per prevenire dei parti « indesiderati », alcune critiche dicono che, sebbene le informazioni date siano imparziali, influenzino il pensiero di chi si sottopone...**

«Le informazioni date da questo tipo di test, non possono essere prese alla leggera. Alcune informazioni, come le previsioni del tempo per citare un esempio, non cambiano il modo di pensare e non lo possono influenzare. Ogni test in genere e quello genetico in particolare, hanno un carattere persuasivo ed è un chiaro invito all'azione. Non è una semplice comunicazione. Ciò nonostante, se esaminiamo le statistiche in Svizzera, ci si ac-



## Legge

**«L'amniocentesi sicura, che prevede il prelievo di sangue, è un vero e proprio salto di qualità. Se si vuole abortire, lo si può fare prima e con più certezza»**

corge che fra tutte le interruzioni di gravidanza, quelle dovute ad un'informazione di carattere genetico, fra le quali anche la trisomia 21, sono una forte minoranza. Questo dimostra che non bisogna bloccare l'accesso all'informazione. In Svizzera, per di più, si interrompe solo di fronte ad una comunicazione certa e con un'altissima probabilità che ci sia un «problema». Le decisioni sono prese con cognizione di causa. Se si dovesse decidere solo guardando alla predisposizione genetica, in Svizzera le donne non abortirebbero».

**Perciò, l'avvento di questo tipo di test può essere considerato positivo?**

«Sì certo. Bisogna ricordare che la diagnosi prenatale, in genere, ha preservato la vita di molti più feti di quando invece essa ancora non c'era. Prima le donne interrompevano la gravidanza solo per paura di avere un figlio con malformazione, forse solamente perché la gravidanza era ricollegata a un ricordo negativo del concepimento. Questa diagnosi, invece, può rassicurare le donne dimostrando che il feto è esente da patologia. Infine, più del 90% delle interruzioni di gravidanza in Svizzera avviene per ragioni che non c'entrano nulla con cause legate alla medicina. Hanno un carattere perlopiù sociale (una notte brava, un litigio...) non hanno nulla a che vedere con la genetica».

**Possiamo dire che c'è stato un salto di qualità nella tecnologia?**

«Questo tipo di test genetici di ultima generazione sono molto più precisi. In Svizzera, a differenza di Paesi come l'Islanda dove sono diventati veri e propri programmi statali, avvengono solo su richiesta. Non dimentichiamo che ora la gravidanza è già di per sé sorvegliata con mezzi come lo «scanner», anche se non è considerato come un vero e proprio test. È una diagnosi non molecolare, ma è sempre un modo per trovare eventuali malformazioni. L'amniocentesi sicura invece, che prevede il prelievo di sangue, è un vero e proprio salto di qualità rispetto ai metodi precedentemente usati. C'è stato un cambio di registro radicale. La donna gravida e il partner hanno fra le mani una decisione importante e per questo motivo la legge impone l'informazione da parte di un'équipe curante».

\* professore emerito di etica all'Università di Ginevra

# Integrazione Il sistema ticinese: discriminato rio o all'avanguardia?

Le organizzazioni che si occupano di persone con queste caratteristiche nel cantone hanno opinioni divergenti sulla loro inclusione nella società

■ L'amniocentesi sicura e le ultime tecniche per scoprire in anticipo se il futuro bambino potrà avere delle disfunzioni è legale e praticata anche in Ticino e in Svizzera. Tuttavia, secondo persone toccate direttamente dal tema, come operatori sociali o genitori, è una pratica discriminatoria. Ma i problemi non si limitano all'etica dei test prenatali. Un altro tassello importante è l'inclusione delle persone nate con sindrome di Down nella realtà ticinese. E qui le voci sono contrastanti. A chi predica un'apertura più decisa, si oppone chi dice che in Ticino, il settore è all'avanguardia. Secondo la presidentessa dell'associazione Down Universe, **Antonella Veronesi Gallio**, il cantone ha ancora molta strada da fare. «Non esiste inclusione. I ragazzi sono se-

parati in classi speciali, mentre in altri Paesi sono introdotti sin da piccoli in classi pubbliche. Le persone affette da trisomia 21 non sono malate, ma possiedono un ritardo cognitivo e hanno tempi di apprendimento diversi. Inoltre svitatori sociali o genitori, è una pratica discriminatoria. Ma i problemi non si limitano all'etica dei test prenatali. Un altro tassello importante è l'inclusione delle persone nate con sindrome di Down nella realtà ticinese. E qui le voci sono contrastanti. A chi predica un'apertura più decisa, si oppone chi dice che in Ticino, il settore è all'avanguardia. Secondo la presidentessa dell'associazione Down Universe, **Antonella Veronesi Gallio**, il cantone ha ancora molta strada da fare. «Non esiste inclusione. I ragazzi sono se-

parati in classi speciali, mentre in altri Paesi sono introdotti sin da piccoli in classi pubbliche. Le persone affette da trisomia 21 non sono malate, ma possiedono un ritardo cognitivo e hanno tempi di apprendimento diversi. Inoltre svitatori sociali o genitori, è una pratica discriminatoria. Ma i problemi non si limitano all'etica dei test prenatali. Un altro tassello importante è l'inclusione delle persone nate con sindrome di Down nella realtà ticinese. E qui le voci sono contrastanti. A chi predica un'apertura più decisa, si oppone chi dice che in Ticino, il settore è all'avanguardia. Secondo la presidentessa dell'associazione Down Universe, **Antonella Veronesi Gallio**, il cantone ha ancora molta strada da fare. «Non esiste inclusione. I ragazzi sono se-

parati in classi speciali, mentre in altri Paesi sono introdotti sin da piccoli in classi pubbliche. Le persone affette da trisomia 21 non sono malate, ma possiedono un ritardo cognitivo e hanno tempi di apprendimento diversi. Inoltre svitatori sociali o genitori, è una pratica discriminatoria. Ma i problemi non si limitano all'etica dei test prenatali. Un altro tassello importante è l'inclusione delle persone nate con sindrome di Down nella realtà ticinese. E qui le voci sono contrastanti. A chi predica un'apertura più decisa, si oppone chi dice che in Ticino, il settore è all'avanguardia. Secondo la presidentessa dell'associazione Down Universe, **Antonella Veronesi Gallio**, il cantone ha ancora molta strada da fare. «Non esiste inclusione. I ragazzi sono se-

parati in classi speciali, mentre in altri Paesi sono introdotti sin da piccoli in classi pubbliche. Le persone affette da trisomia 21 non sono malate, ma possiedono un ritardo cognitivo e hanno tempi di apprendimento diversi. Inoltre svitatori sociali o genitori, è una pratica discriminatoria. Ma i problemi non si limitano all'etica dei test prenatali. Un altro tassello importante è l'inclusione delle persone nate con sindrome di Down nella realtà ticinese. E qui le voci sono contrastanti. A chi predica un'apertura più decisa, si oppone chi dice che in Ticino, il settore è all'avanguardia. Secondo la presidentessa dell'associazione Down Universe, **Antonella Veronesi Gallio**, il cantone ha ancora molta strada da fare. «Non esiste inclusione. I ragazzi sono se-

parati in classi speciali, mentre in altri Paesi sono introdotti sin da piccoli in classi pubbliche. Le persone affette da trisomia 21 non sono malate, ma possiedono un ritardo cognitivo e hanno tempi di apprendimento diversi. Inoltre svitatori sociali o genitori, è una pratica discriminatoria. Ma i problemi non si limitano all'etica dei test prenatali. Un altro tassello importante è l'inclusione delle persone nate con sindrome di Down nella realtà ticinese. E qui le voci sono contrastanti. A chi predica un'apertura più decisa, si oppone chi dice che in Ticino, il settore è all'avanguardia. Secondo la presidentessa dell'associazione Down Universe, **Antonella Veronesi Gallio**, il cantone ha ancora molta strada da fare. «Non esiste inclusione. I ragazzi sono se-



INSERIMENTO In molti Stati europei, i ragazzi con sindrome di Down sono integrati in classi pubbliche. In Svizzera però lo sono solo parzialmente. (Foto insieme.ch)