

Rapporto esplicativo

concernente l'avamprogetto

**della legge federale
sugli esami genetici umani**

Settembre 1998

1 Parte generale

11 Introduzione

In relazione all'impatto sulla società, i rivolgimenti della seconda metà del XX secolo nel campo della genetica sono paragonabili soltanto a quelli della rivoluzione industriale. Lo sviluppo iniziò nel 1953, in Inghilterra, grazie alla scoperta della struttura del DNA (acido desossiribonucleico) ad opera di James Watson e Francis Crick. Tale scoperta permise di comprendere la trasmissione dell'informazione genetica fra esseri viventi, visto che i geni responsabili dei caratteri ereditari (patrimonio genetico o genoma di un individuo) sono segmenti di DNA.

Nel 1988, 42 ricercatori fondarono l'"Human Genome Organisation" (HUGO). Detta associazione internazionale si è posta i seguenti obiettivi: acquisire i mezzi per la ricerca, promuovere la collaborazione internazionale nell'ambito della mappatura e del sequenziamento del genoma umano e collegare gli sforzi della ricerca a livello mondiale. Fra i compiti dell'associazione figurano anche l'analisi degli effetti etici, sociali, giuridici ed economici del progetto Genoma e la loro discussione pubblica. Secondo la statistica dell'OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), fino all'agosto del 1998, dei circa 50 000 a 100 000 geni, che compongono il genoma umano, ne erano stati identificati solo 9 617.

Decifrare il patrimonio genetico umano e sviluppare i test genetici possono portare a notevoli progressi nei campi della diagnosi, della prevenzione e della terapia delle malattie genetiche. Di recente permettono anche di diagnosticare determinate malattie prima del manifestarsi dei sintomi clinici o di accertare la predisposizione a tali malattie. Questa caratteristica degli esami genetici, assente negli altri metodi di analisi, apre l'era della medicina presintomatica. In caso di predisposizione accertata a una malattia genetica, si possono ridurre i rischi o prevenirne la manifestazione mediante misure preventive (p.es. cambiamento del modo di vita o di alimentazione). Persino l'identificazione, prima dell'apparizione dei sintomi, di una malattia ereditaria ancor oggi inguaribile può giovare in quanto rende possibile una cura precoce o un adeguamento del modo di vita. È inoltre pensabile che in avvenire si riesca a stabilire la sensibilità nei confronti di determinati farmaci in base a caratteristiche genetiche e che di conseguenza la terapia possa essere molto più mirata e delicata.

Gli esami genetici non mancano tuttavia di sollevare importanti questioni sociali ed etiche. Conoscere il futuro della propria salute potrebbe diventare motivo di apprensione. Esiste inoltre il timore che gli esami genetici aprano le porte a pratiche discriminanti. Pensiamo in particolare al rischio di aborto sistematico qualora la diagnosi prenatale abbia identificato anomalie genetiche del feto, alla selezione abusiva dei richiedenti da parte degli istituti di assicurazione e alla discriminazione dei lavoratori o dei candidati a un posto da parte del datore di lavoro. Tali pratiche potrebbero emarginare i portatori di geni « cattivi » - il che contraddice all'obiettivo della scienza, che è invece quello di servire l'uomo. Ci appelliamo quindi all'ordinamento giuridico perché stabilisca limiti chiari e indirizzi lo sviluppo nella direzione auspicata.

12 **Articolo 24^{novies} della Costituzione federale**

121 **Antefatti**

L'articolo 24^{novies} della Costituzione federale (Cost.) riguardante la protezione dell'uomo e del suo ambiente contro gli abusi della tecnologia riproduttiva e dell'ingegneria genetica risale all'iniziativa popolare « contro gli abusi della tecnologia procreativa e dell'ingegneria genetica nell'uomo », lanciata dal periodico "Der Schweizerische Beobachter" e presentata il 13 aprile 1987 con 126 686 firme valide. Gli iniziativaisti chiedevano alla Confederazione di emanare disposizioni per impedire gli abusi della tecnologia procreativa e dell'ingegneria genetica. Fondandosi sul rapporto del 19 agosto 1988 della commissione di esperti posta sotto la direzione dell'ex giudice federale Eduard Amstad (Rapporto Amstad), il Consiglio federale respinse l'iniziativa, presentando nel contempo un controprogetto. Il Parlamento vi apportò emendamenti di rilievo nel senso auspicato dall'iniziativa, di modo che questa fu ritirata; il controprogetto fu accettato il 17 maggio 1992 dal popolo e dai Cantoni con 1 271 052 sì contro 450 635 no (Cantoni: 22 sì, 1 no).

In merito agli esami genetici l'articolo 24^{novies} Cost. recita:

¹ *L'uomo e il suo ambiente sono protetti contro gli abusi della tecnologia riproduttiva e dell'ingegneria genetica.*

² *La Confederazione emana prescrizioni sull'impiego del patrimonio germinale e genetico umano. Provvede in tal ambito a tutelare la dignità umana, la personalità e la famiglia e si ispira in particolare ai principi seguenti:*

f. il patrimonio genetico di una persona può essere analizzato, registrato o rilevato soltanto col consenso di costei o in base a una prescrizione legale.

122 **Significato dell'articolo 24^{novies} Cost. in relazione agli esami genetici umani**

L'articolo 24^{novies} Cost. comporta la nozione di abuso. In base ad essa uno Stato pluralistico dà per scontato che i suoi cittadini sappiano in generale fare un uso responsabile della loro libertà. Per principio le possibilità dell'ingegneria genetica in ambito umano devono poter essere sfruttate e impiegate a vantaggio degli interessati; nel contempo devono però essere impediti gli abusi. Lo Stato deve segnatamente provvedere che nei casi di impiego dell'ingegneria genetica siano tutelate la dignità umana, la personalità e la famiglia.

L'articolo 24^{novies} capoverso 2 lettera f Cost. rafforza la tutela della personalità nel settore degli esami genetici umani sancendo che il patrimonio genetico di una persona può essere analizzato, registrato o rilevato soltanto con il consenso di quest'ultima o in base a una prescrizione legale. Questa disposizione costituzionale è la prima garanzia scritta del diritto fondamentale alla protezione dei dati, vale a dire del diritto all'autodeterminazione in materia di informazione.

Presupposto dell'esame genetico e dell'impiego di dati è il consenso della persona interessata, vale a dire, di solito, della persona di cui si analizza il patrimonio genetico o di cui sono disponibili dati genetici. La legge può stabilire i casi in cui una persona debba eccezionalmente permettere senza il proprio consenso l'esame del suo patrimonio genetico o l'impiego dei suoi dati genetici.

123 Programma relativo alla legislazione esecutoria dell'articolo 24^{novies} Cost.

In seguito all'accettazione dell'articolo 24^{novies} Cost. da parte del popolo e dei Cantoni, il Consiglio federale ha istituito il 6 luglio 1992 un gruppo di lavoro interdipartimentale sull'ingegneria genetica (IDAGEN) per coordinare i progetti legislativi. Il gruppo di lavoro fu incaricato di elaborare un programma di provvedimenti legislativi necessari nel campo della medicina della procreazione e dell'ingegneria genetica. Presentò il suo rapporto nel gennaio del 1993. Il Consiglio federale ne prese atto il 7 giugno 1993, approvandolo.

In merito alla procreazione con assistenza medica e all'impiego dell'ingegneria genetica, il gruppo di lavoro propose una procedura in tre fasi:

- 1^a fase: Legge sulla medicina della procreazione, divieto di diritto penale della terapia genetica delle cellule germinali, istituzione di una commissione nazionale di etica (si veda il messaggio del 26 giugno 1996 del Consiglio federale relativo alla legge federale concernente la procreazione con assistenza medica, FF 1996 III 189 ss.).
- 2^a fase: Elaborazione di un avamprogetto sull'esame del genoma.
- 3^a fase: Istituzione di un gruppo di studio per chiarire le questioni aperte relative alla ricerca sull'uomo (si veda la cifra 211).

Il presente avamprogetto, elaborato da una commissione di esperti sotto la presidenza del prof. dott. iur. Heinz Hausheer, Berna, tratta la seconda parte della legislazione esecutoria prevista secondo il programma IDAGEN e si rifà ai lavori preliminari del prof. dott. iur. Olivier Guillod, direttore dell'Istituto di diritto della salute dell'Università di Neuchâtel, e del suo collaboratore, il dott. iur. Dominique Sprumont, Friburgo. Furono membri della commissione di esperti: la dott^{ssa} theol. e biologa Andrea Arz de Falco, André Chuffart (matematico, Riassicurazione svizzera), dal marzo 1997 sostituito da Josef Kreienbühl (PAX, Società svizzera di assicurazioni vita), il prof. Raphaël Coquoz (Istituto di medicina legale e criminologia, Losanna), Carmen Grand (lic. iur., collaboratrice dell'incaricato federale della protezione dei dati), il prof. dott. iur. Olivier Guillod (Università di Neuchâtel), il LD dott. med. Christian Kind (neonatologia, Federazione svizzera delle associazioni di genitori di handicappati mentali), la dott^{ssa} phil. I Christine Luchsinger (Unione sindacale svizzera), la dott^{ssa} med. Elisabeth Möhr (ginecologa), la dott^{ssa} med. Ruth Mascarin (ritiratasi nel marzo 1997), Heidi Moser (presidente della Società svizzera Huntington), il prof. dott. med. Hansjakob Müller (genetista, Ospedale universitario di Basilea), Alexandre Plassard (lic. oec. HSG, Unione dei datori di lavoro svizzeri), la dott^{ssa} iur. Ruth Reusser (supplente del direttore dell'Ufficio federale di giustizia), il giudice federale Rudolf Rüedi (avvocato, Tribunale federale delle assicurazioni), il prof. dott. iur. Paul-Henri Steinauer (Università di Friburgo) e il prof. dott. iur. Wolfgang Wiegand (Università di Berna).

Per quanto concerne i settori lavorativo e assicurativo, la commissione si è avvalsa anche di esperti esterni. Preziosi spunti di riflessione sono scaturiti dal seminario internazionale sul tema « Analisi dei geni e tutela della personalità », indetto nell'aprile 1994 dall'Istituto svizzero di diritto comparato, e dalla giornata sul tema « Questioni attuali della diagnostica genetica », promossa nell'aprile del 1997 dal Consiglio svizzero della scienza nell'ambito del programma "Technology Assessment".

13 Direttive dell'Accademia svizzera delle scienze mediche (SAMW)

131 Portata

Considerati la crescente importanza degli esami genetici e il bisogno d'informazione del corpo medico sulla loro esecuzione, il 3 giugno 1993 l'Accademia svizzera delle scienze mediche ha pubblicato direttive medico-etiche sugli esami genetici umani. Se finora dette regole hanno saputo garantire una prassi conforme all'etica medica, oggi riescono a risolvere soltanto una parte dei problemi connessi all'impiego degli esami genetici. Secondo l'Accademia, il compito di adottare disposizioni affinché tali esami beneficino alle persone che ne hanno veramente bisogno, senza nel contempo mettere in pericolo il diritto del singolo all'autodeterminazione in materia di informazione o senza che si faccia un uso abusivo dei risultati di detti esami spetta ora allo Stato.

L'obbligazione giuridica delle direttive emanate dall'Accademia è limitata: in quanto diritto di categoria, vale per principio soltanto in tale ambito. Ciononostante, grazie al loro influsso sulla discussione giuridica e politica, dette regole hanno avuto effetti ben oltre l'ambito prettamente medico.

132 Tenore

Gli esami genetici sono giustificati eticamente qualora servono: a diagnosticare o a classificare una malattia o anomalia ereditaria; a identificare, in vista della pianificazione della vita o della famiglia, una predisposizione a una malattia o anomalia ereditaria; a scoprire la predisposizione a una malattia in un momento in cui i sintomi non si sono ancora manifestati, nel caso in cui possano essere prese misure efficaci per lenire e impedire gravi conseguenze della malattia oppure nel caso in cui il risultato ha un'importanza immediata per la pianificazione della vita o della famiglia; oppure a consigliare persone e coppie in relazione al rischio di una malattia o anomalia genetica per la discendenza.

Tali esami vanno tuttavia rifiutati se mirano unicamente a far conoscere il sesso o altri caratteri dell'embrione o del feto, non rilevanti per la salute.

Trattandosi di persone maggiorenni, gli esami genetici sono ammissibili soltanto con il loro consenso. Nel caso di persone minorenni o interdette tali esami dovrebbero essere effettuati soltanto se i risultati che ne possono scaturire sono d'importanza immediata per la salute di queste stesse persone o dei loro consanguinei.

Gli esami prenatali invasivi vanno effettuati soltanto se esiste il timore fondato di un rischio genetico.

La decisione di effettuare, continuare e interrompere un esame spetta unicamente alla persona da esaminare. Quest'ultima stabilisce anche se e in quale misura intende prendere conoscenza dei risultati dell'esame e trarne le conseguenze.

I pazienti affetti da malattie o anomalie ereditarie devono essere informati per tempo e in modo oggettivo sulle possibilità di un esame genetico. Se i reperti genetici evidenziano una possibile necessità d'intervento sui consanguinei, il medico dovrebbe adoperarsi per trasmettere loro le relative informazioni – con il consenso della persona esaminata o del suo rappresentante legale.

Gli esami genetici devono essere accompagnati da una consulenza che va garantita prima, durante e dopo l'esame. Detta consulenza deve comportare le

informazioni che spiegano alla persona interessata e le permettono di capire la portata della sua decisione. La consulenza non deve avere carattere di imposizione.

Deve essere assicurato alla persona esaminata un sostegno a lungo termine di carattere medico, psicologico e sociale.

Il medico deve rinunciare a effettuare esami genetici intesi a valutare l'idoneità di una persona a svolgere una determinata attività, a meno che l'esame serva a individuare peculiarità che, se presenti, metterebbero in serio pericolo, nell'esercizio dell'attività in questione, la persona esaminata o terzi. Tali esami possono essere effettuati soltanto su richiesta della persona da esaminare o in base a una prescrizione legale. I risultati vanno consegnati unicamente alla persona esaminata.

Si raccomanda al medico una prudenza tutta particolare qualora ci sia motivo di credere che i risultati di un esame genetico richiesto possano essere utilizzati in relazione alla stipulazione o alla modifica di un contratto d'assicurazione. I risultati vanno comunicati unicamente alla persona esaminata o al suo rappresentante legale.

L'esecuzione di esami genetici di laboratorio deve essere affidata a istituti che si contraddistinguono per il loro modo ineccepibile di lavoro e che si sottopongono a un controllo interno ed esterno della qualità.

14 Basi mediche della genetica e degli esami genetici

141 Sull'importanza della predisposizione in medicina

Le cause delle malattie umane sono diverse (si veda l'Allegato, Fig. 1). Innanzitutto vanno menzionati i fattori interni, come per esempio l'età. Tuttavia tali fattori sono ancora poco studiati. Accanto ad essi giocano un ruolo importante non soltanto i fattori ambientali sfavorevoli, ma anche la predisposizione, vale a dire i fattori genetici. Alle malattie che insorgono indipendentemente dalla costituzione genetica dell'individuo appartengono quelle causate da carenza alimentare (p.es. scorbuto = mancanza di vitamina C) o determinate da infezioni microbiche. Vi sono poi malattie causate direttamente da un'anomalia (mutazione) nel patrimonio genetico. Tali mutazioni avvengono al livello dei cromosomi o dei geni. Visto che la causa della malattia va ricercata direttamente nel patrimonio genetico, la malattia può, per principio, essere trasmessa alla generazione seguente. Vi sono tuttavia sempre nuove mutazioni di cromosomi e di geni anche durante la formazione delle cellule germinali.

La maggior parte di tutte le malattie umane non è né di origine puramente genetica, né di origine riconducibile ai soli fattori ambientali: entrambi gli aspetti vi concorrono. In tal caso si parla di malattie multifattoriali. A questo gruppo appartengono per esempio la maggioranza delle malformazioni, determinate forme di ritardo mentale, malattie psichiche, forme di diabete, malattie cardiovascolari e malattie tumorali.

La predisposizione è all'origine non soltanto di malattie, ma anche della trasmissione di peculiarità fisiche e psichiche. Benché questo fatto appaia poco chiaro nelle attuali discussioni sulla genetica, i genitori e i parenti fanno a gara nell'individuare nella discendenza i tratti somatici e gli aspetti del carattere che

ricordano questo o quel membro dell'una o dell'altra famiglia, tratti e aspetti che devono essere stati trasmessi per ereditarietà genetica.

142 **Nozioni di genetica**

I cromosomi contengono il patrimonio genetico e si trovano nel nucleo delle cellule. La specie umana possiede 23 paia di cromosomi: di questi 22 sono autosomi, vale a dire identici nell'uomo e nella donna; l'altro paio determina il sesso: nella donna questo paio è costituito da due cromosomi X, nell'uomo da un cromosoma X e uno Y. I cromosomi possono scostarsi dalla norma per quanto concerne la struttura e il numero. Un esempio generalmente noto di anomalia cromosomica è la sindrome di Down (mongolismo), dovuta alla presenza di tre cromosomi al posto di due nella coppia di cromosomi 21 (trisomia invece che disomia 21).

Nelle 23 paia di cromosomi presenti in ogni cellula umana vi sono da 50 000 a 100 000 geni. Nell'organismo ogni gene adempie una determinata funzione. Infatti contiene l'informazione (il codice) per la sintesi da parte dell'organismo di una determinata proteina. La mutazione del gene comporta la mancanza di questa proteina oppure la produzione di un'altra proteina che, perché diversa, non è in grado di svolgere la medesima funzione. I geni corrispondono a un segmento circoscritto (sequenza) del DNA (abbreviazione di "desoxyribonucleic acid, acido desossiribonucleico) e sono di conseguenza disposti in modo lineare nei cromosomi. Il DNA è pertanto la sostanza chiave della trasmissione dei caratteri ereditari. La sua struttura formata da due lunghe catene elicoidali ricorda una doppia elica. Due tipi di coppie di basi (A=T e G=C) uniscono fra loro le due catene. Nella loro disposizione è codificata l'informazione genetica. Le malattie ereditarie cosiddette monogene sono causate dalla mutazione di un singolo gene. Tuttavia non ogni mutazione porta necessariamente alla manifestazione di una malattia genetica: soltanto mutamenti molto specifici di un gene provocano sintomi definiti di malattia.

Negli esseri viventi superiori i geni occupano soltanto una parte percentualmente piccola dell'intero DNA del nucleo della cellula (2-3%). Il che significa che una parte considerevole del DNA non contiene i codici delle proteine, ma serve, fra l'altro, come controllo della sequenza dei geni e come punto di partenza per la replica del DNA (sintesi) prima di una divisione della cellula. Definire la parte non-codificante del DNA semplicemente come "junk"-DNA (rifiuto), è pertanto errato. La ricerca non ha però ancora potuto trovare l'esatta origine o funzione di gran parte del DNA. In particolare non è noto il significato delle sequenze altamente ripetitive come i cosiddetti minisatelliti e microsatelliti, utilizzati in metodi di identificazione (in merito vedere cifre 261 e 262). Si tratta di ripetizioni parallele di brevi sequenze identiche di DNA (con uguali coppie di basi), distribuite lungo il genoma, ma presenti in posizioni circoscritte dei cromosomi; il loro numero può variare da cromosoma a cromosoma. Le mutazioni in questi settori non-codificanti non producono alcun effetto e possono senz'altro essere trasmesse alla generazione seguente. Questa proprietà è un fondamento importante per l'impiego delle analisi del DNA nei metodi di identificazione.

Il DNA è presente, oltre che nel nucleo delle cellule, anche nei mitocondri (organuli della cellula). Questi contengono un numero variabile di molecole di DNA a forma di anello, composte da 16 569 coppie di basi. I mitocondri, e quindi anche il loro DNA, provengono unicamente dalla madre. Nel DNA mitocondriale, o

meglio nei geni che lo rappresentano, si producono spesso mutazioni. Siccome per molte malattie mitocondriali la presenza contemporanea di DNA normale e di DNA mutato nella medesima cellula è tipica, ne consegue che, a seconda delle percentuali, gli effetti della stessa mutazione sui parenti colpiti sono diversi. I mitocondri sono importanti per la produzione di energia nella cellula. Fino a oggi si conoscono oltre 50 malattie mitocondriali provocate dalla mutazione di un gene mitocondriale. Dette malattie colpiscono in modo particolare il sistema nervoso centrale, il miocardio e la muscolatura scheletrica, i reni e le ghiandole endocrine.

143 Genetica umana/Genetica medica/Genetica clinica

La genetica (genesis = origine/formazione) è la scienza che studia la trasmissione dei caratteri ereditari. Si occupa della variazione biologica connessa alla predisposizione. La genetica umana tratta il campo che si concentra sulla trasmissione dei caratteri ereditari nell'uomo. La genetica medica è la parte della genetica umana che si occupa in particolare della salute e delle malattie. La genetica clinica è la parte della genetica medica nella quale la diagnosi e la prevenzione delle malattie ereditarie e l'assistenza medica diretta dei pazienti colpiti da tali malattie e dei loro parenti figurano in primo piano.

Nell'ambito della medicina la genetica medica sta acquistando sempre maggiore importanza. La predisposizione, che un tempo il medico di famiglia riconosceva in modo intuitivo perché conosceva i vari membri della famiglia, si lascia oggi identificare in modo sempre più affidabile con metodi scientifici, vale a dire con i metodi della citogenetica e della genetica molecolare. Benché la sua importanza non debba essere sopravvalutata, il medico deve considerarla.

144 Il progetto Genoma e la "medicina molecolare"

Grazie ai procedimenti della tecnologia genetica o più precisamente della genetica molecolare, negli ultimi venti anni la medicina classica ha varcato la soglia di una nuova era, quella della "medicina molecolare". Si capiscono sempre meglio i processi biochimici, vale a dire a livello molecolare appunto, che conservano lo stato di salute o inducono la malattia. Il progetto Genoma umano (HUGO) è la base della medicina molecolare. Entro il 2005, grazie a un ambizioso progetto internazionale di ricerca, si vogliono identificare tutti i nostri geni, tracciarne la mappa sui singoli cromosomi e infine decifrare la loro composizione di base (vedere cifra 1.1).

Secondo vari metodi di stima il nostro patrimonio genetico comprende fra 50 000 e 100 000 geni. Come già detto nell'introduzione, secondo la statistica OMIM, fino all'agosto del 1998, i geni identificati erano 9 617. Siamo dunque soltanto all'inizio della ricerca dell'anatomia molecolare del nostro patrimonio genetico. Della fisiologia genetica, vale a dire dei meccanismi di regolazione dei geni, delle interazioni genetiche ma anche degli influssi interni (p.es. l'età) o esogeni, sappiamo ancora troppo poco: tutto è molto più complesso di quanto si pensava dieci anni fa.

145 **Il contributo della genetica molecolare alla comprensione della predisposizione**

Grazie alla genetica molecolare sono stati possibili notevoli progressi per una migliore comprensione dei meccanismi genetici che inducono la malattia.

All'inizio i modelli di gene per l'uomo furono presi in prestito dalla microbiologia, vale a dire furono ripresi dai microrganismi. La ricerca sui geni umani ha tuttavia mostrato che questi ultimi hanno una dimensione diversa, cioè un diverso numero di coppie di basi. Un motivo è la differenza della grandezza delle proteine che devono codificare (vedere l'Allegato, Tab. 1). Inoltre rispetto a quelli dei microrganismi, i geni umani hanno anche una struttura più complessa (vedere l'Allegato, Fig. 2). Infatti non sono costituiti di soli elementi regolatori (promotori), di segmenti che codificano le proteine (esoni) nonché di parti terminali (terminatori), ma contengono anche i cosiddetti introni, che sono anch'essi trascritti e quindi tradotti nell'RNA (abbreviazione per "ribonucleic acid"). Ancora nel nucleo della cellula le parti di RNA corrispondenti agli introni sono staccate mediante complessi meccanismi di separazione, prima che riappaiano nel citoplasma sotto forma di RNA-messaggero ("messenger RNA" = mRNA) come matrice per la sintesi delle proteine. Le proteine sintetizzate in base all'informazione dell'RNA subiscono ancora numerose trasformazioni prima di poter adempiere alla loro funzione. A titolo di esempio, l'insulina (ormone che mantiene una concentrazione normale di glucidi nel sangue) nasce dall'originario prodotto genetico attraverso le fasi intermedie della proinsulina e ulteriormente della cosiddetta proinsulina mediante eliminazione di ulteriori parti del prodotto genetico originario. Pertanto è necessario considerare tutte le possibili disfunzioni della biosintesi proteica (vedere l'Allegato, Tab. 2), quando si vogliono valutare gli effetti di mutazioni genetiche o identificarne le possibilità. Comprendere nella nozione di esami genetico-molecolari soltanto gli esami del DNA sarebbe quindi riduttivo.

Nei geni possono prodursi diverse forme di mutazione con conseguenze diverse per gli interessati e la loro discendenza. A titolo di esempio, nell'anemia a cellule falciformi, cui si fa generalmente riferimento come modello di mutazione genetica, è prodotta una quantità eccessiva di β -globina (una componente dell'emoglobina). Lo scambio di una singola base nel gene responsabile causa l'inserimento errato di un amminoacido (valina invece di glutammina) nella posizione 6 di detta proteina e complesse ripercussioni sulla salute (disturbi della crescita, predisposizione alle infezioni, anemia, stanchezza, ingrossamento del fegato, piccoli infarti). Nel gene della distrofina (vedere l'Allegato, Tab. 1), come forma ricorrente di mutazione, vanno perse importanti parti del gene. Inoltre vi sono geni in cui avvengono mutazioni dinamiche. Alla loro origine vi sono le cosiddette triplette costituite da tre coppie di determinate basi, presenti in numero variabile. Se non superano un certo numero, tali triplette non hanno alcun influsso sulla salute. Se invece tale numero è superato, possono insorgere gravi disturbi neurodegenerativi e muscolari. Il numero delle triplette può cambiare durante la formazione delle cellule germinali. Infatti nei neonati la cui madre presentava per lo più soltanto una leggera manifestazione della malattia, si osservano gravi forme di miotonia (rigidità muscolare). Mentre nelle madri il numero delle triplette è compreso fra 50 e 150, nei figli gravemente malati supera le 1 000 unità. Nell'uomo la norma si situa fra 5 e 37.

Praticamente per tutte le malattie con eziologia multifattoriale (vedere l'Allegato, Fig. 1) esiste un gruppo di pazienti per i quali la predisposizione è particolarmente importante per l'insorgere della malattia. La causa va ricercata nella mutazione di geni principali. Tali predisposizioni monogene sono presenti nel 5 per cento circa delle pazienti o dei pazienti con un tumore al seno, alle ovaie o all'intestino crasso. Predisposizioni analoghe esistono per determinate forme di diabete, per le malattie cardio vascolari, disturbi nervosi o per la degenerazione mentale precoce nonché per le malattie mentali. Va tuttavia osservato che non in tutti i pazienti affetti dalla stessa malattia sono corresponsabili fattori genetici: questi ultimi non devono quindi essere in alcun caso sopravvalutati. Alla base di malattie che si manifestano in modo identico vi sono complesse interazioni biologiche il cui funzionamento può essere pregiudicato per i motivi più diversi. L'identificazione completa di tutti i fattori che causano o favoriscono le malattie è la grande sfida dell'odierna ricerca medica.

146 Esami medico-genetici

Informazioni concrete sulla predisposizione (genotipo) di una persona possono essere ottenute in vari modi. Il genotipo corrisponde all'intero patrimonio genetico (genoma) proveniente da entrambi i genitori, vale a dire ai cromosomi e ai geni ivi contenuti. Insieme ai fattori ambientali e agli influssi interni, il genoma forgia il fenotipo di una persona, vale a dire il suo modo di essere (vedere l'Allegato, Fig. 1). Conclusioni sulla predisposizione sono possibili grazie a osservazioni sull'organizzazione del nostro corpo a diversi livelli (organi, tessuti, cellule). Già l'anamnesi familiare può fornire indicazioni molto concrete sulla presenza di una determinata predisposizione in una persona. Ma anche un esame clinico tradizionale permette spesso di trarre conclusioni sul patrimonio genetico di una persona. La colesterolemia, la glicemia, la pressione del sangue, componenti dell'urina, il tenore di sale nel sudore sono tutti indicatori altamente specifici e affidabili di disturbi genetici. Sotto questo profilo i cosiddetti esami genetici in medicina sono già prassi corrente.

Sommario delle possibilità della diagnostica medico-genetica	
<i>Malattie ereditarie /Predisposizione</i>	<i>Procedimenti</i>
Aberrazioni cromosomiche	- esami citogenetici
Malattie ereditarie monogene	- analisi dell'albero geneologico - esami clinici - analisi biochimiche - esami genetico-molecolari
Malattie multifattoriali	- analisi dell'albero geneologico - esami clinici - test biochimici - esami genetico-molecolari - altri procedimenti (p. es. che forniscono immagini)
Malattie mitocondriali	- analisi dell'albero geneologico - esami clinici - esami genetico-molecolari
Cellule tumorali	- esami istopatologici - esami citogenetici - esami genetico-molecolari

A seconda del campo di applicazione, la definizione di "esame genetico" varia. Queste differenze dipendono soprattutto dal significato che si vuol dare al termine "genetico". Le definizioni possono essere di natura prettamente tecnica e fare riferimento al metodo impiegato per l'esame del materiale genetico (cromosomi e DNA) nelle cellule o anche di microbi patogeni. In tal caso anche l'accertamento di microrganismi in organi o liquidi corporei umani può essere considerato come esame genetico umano.

Altre definizioni si rifanno all'obiettivo degli esami. In tal caso la nozione di esame genetico comprende tutti i metodi che mirano a ottenere informazioni sul genoma di una persona (vedi sopra). In senso restrittivo, la nozione di esame genetico può però essere intesa come applicabile ai soli esami della sostanza chiave, vale a dire del DNA, o agli esami delle mutazioni genetiche ereditabili.

Poiché i test genetici sul DNA, sull'RNA o anche direttamente a livello di prodotti genetici sono complessi, negli ultimi tempi si stanno sviluppando per determinate malattie ereditarie nuovi procedimenti di laboratorio basati sulla funzione, grazie ai quali è possibile stabilire, in modo rapido e a costi contenuti, se una persona ha

una determinata mutazione genetica. Tuttavia tali "test funzionali" esulano da quello che è la nozione generalmente ammessa di genetica molecolare.

Per i motivi sopra esposti è assolutamente necessario definire chiaramente cosa si intende con il termine di esami genetici, prima di disciplinarne l'impiego (vedere cifra 213).

Ogni esame genetico deve essere composto di tre fasi: la questione dell'indicazione, l'esecuzione vera e propria delle analisi di laboratorio e l'interpretazione dei risultati. In caso contrario le sole analisi di laboratorio possono indurre a trarre conclusioni errate. Pertanto i test genetici non devono essere venduti liberamente (vedere cifra 217).

In medicina il concetto di "indicazione" è di estrema importanza e anche di grande rilevanza giuridica. Nel dizionario clinico "Pschyrembel" (1997) detto concetto è definito come segue: "Motivo per l'impiego di un determinato procedimento diagnostico o terapeutico in un caso di malattia che ne giustifichi sufficientemente l'impiego, fermo restando l'obbligo di informare il paziente" [trad.]. Il lessico di medicina Roche (1993) contiene la seguente descrizione: "Motivo o circostanza per eseguire un determinato atto medico che dopo ponderazione dei possibili vantaggi e rischi –considerate anche le controindicazioni – è opportuno (per il paziente)" [trad.].

Se e per quanto tempo un esame genetico sia indicato e debba essere valutato, dipende dalla situazione in cui si trova la persona interessata. Sovente i test genetici sono eseguiti su persone che sono già malate. In tal caso servono a confermare la diagnosi o a creare le premesse per la giusta terapia. I test genetici possono però essere impiegati anche per chiarire la presenza di una predisposizione a una malattia in vista della profilassi, della cura precoce, della pianificazione familiare oppure durante la gravidanza per chiarire lo stato di salute dell'embrione o del feto.

147 Portata e affidabilità degli esami genetici

Ogni esame genetico ha una portata definita, quindi circoscritta, che il medico curante deve conoscere. Soltanto in caso di giusta indicazione e di corretta esecuzione gli esami citogenetici e genetico-molecolari forniscono risultati di grande affidabilità e portata. Grazie a esperienze raccolte e rese disponibili a livello mondiale si possono valutare bene gli effetti di determinate mutazioni cromosomiche e genetiche. Tuttavia, nel caso della presunta presenza di una malattia ereditaria, non sempre gli esami genetico-molecolari permettono di trovare una mutazione nel gene in cui si suppone che sia avvenuta. I motivi sono diversi. Innanzitutto ogni test genetico ha i suoi limiti tecnici. Oppure il difetto può essere localizzato in un elemento di controllo del gene che non è ancora stato analizzato, o addirittura in un altro gene (eterogeneità genetica) non ancora ben conosciuto che, in caso di mutazione, provoca un effetto simile a quello del gene già noto. I test genetico-molecolari possono essere molto significativi per una determinata famiglia, ma dimostrarsi nettamente meno sensibili nel caso dell'indagine di massa (screening), appunto perché altri geni possono causare una determinata malattia o perché altri geni possono influenzare la manifestazione del gene principale. Una volta che il progetto Genoma sarà stato terminato, tali incertezze dovrebbero diminuire.

Con i test genetico-molecolari si possono individuare i portatori di un gene mutato indipendentemente dal loro stato di salute. In tali casi si parla di diagnostica medico-genetica presintomatica, preclinica o predittiva. Tali esami permettono di riconoscere persone che non sono ancora malate nel vero senso della parola, ma che, a seconda delle circostanze, hanno già bisogno di un'assistenza medica e spesso di una cura. Lo scopo di tali esami è quello di diagnosticare la predisposizione a una malattia prima che questa si manifesti o prima che appaiano sintomi gravi.

Il problema principale della diagnostica presintomatica risiede nel fatto che nella maggior parte dei casi, anche in presenza di una mutazione genetica notoriamente associata a una determinata malattia, non si può predire con certezza se una singola persona clinicamente poco o per niente tipica si ammalerà o no e, in caso affermativo, quando e in che misura. Inoltre esistono spesso diversi geni, in parte non ancora identificati nel progetto Genoma, che portano allo stesso quadro clinico.

Nel caso della corea di Huntington, per esempio, il gene mutato responsabile della malattia è identificabile con affidabilità. Per contro nel caso della fibrosi cistica si conoscono circa 500 modificazioni genetiche che possono tutte provocare la malattia; di solito l'esame si limita alla sei – dieci modificazioni più frequenti. Per quanto concerne il tumore ereditario al seno o alle ovaie, il valore di un esame genetico-molecolare presintomatico è limitato: infatti anche se hanno un gene difettoso, circa sette donne su dieci sviluppano un tumore al seno e la metà un tumore alle ovaie. D'altro canto l'assenza di geni difettosi non preserva una donna dal contrarre il tumore al seno. Ma anche per quanto riguarda la previsione di malattie cardiache e vascolari, i test genetici hanno uno scarso valore. Le modalità d'interazione fra diversi geni, influssi interni e fattori ambientali sono ancora poco conosciute.

In conclusione occorre ritenere che il valore e la qualità della diagnostica medico-genetica dipendono dalla giusta indicazione, dalla corretta esecuzione dell'esame di laboratorio e dall'adeguata interpretazione dei risultati di laboratorio. Il medico che ordina un esame citogenetico o genetico-molecolare deve conoscere bene le relazioni genetiche di modo che i test siano eseguiti soltanto quando sono effettivamente opportuni.

148 Nuovi procedimenti di diagnosi medico-genetica

I procedimenti della diagnostica citogenetica e genetico-molecolari oggi disponibili sono in pratica relativamente complicati e di conseguenza costosi. Nel campo della genetica molecolare possono essere impiegati soltanto per verificare una precisa eventualità diagnostica. In Svizzera si effettuano attualmente circa 30 tipi diversi di esami genetico-molecolari, soprattutto negli ospedali universitari, ma anche in alcuni laboratori privati. A seconda del tipo di test, il costo varia da alcune centinaia ad alcune migliaia di franchi.

Attualmente la ricerca sta concentrando gli sforzi sulla semplificazione degli esami genetici, vale a dire sta mettendo a punto, per determinati geni, "test-kit" facili da impiegare. Inoltre si vogliono automatizzare gli esami genetici in modo da poterli effettuare rapidamente in misura molto maggiore per più geni e su più persone. Allo scopo sono state sviluppate le cosiddette "biochip", che tuttavia presentano vantaggi e svantaggi. Si tratta, per esempio, di una piastrina di pochi centimetri

quadrati, sulla quale è distribuita una goccia di sangue, di urina o di saliva, capace in teoria di determinare alcune migliaia di caratteri genetici diversi. Sebbene la tecnica di tali chip che effettuano analisi genetiche non sia ancora del tutto perfezionata, già si pensa alle prime applicazioni: una ditta statunitense ha sviluppato un chip che potrebbe essere impiegato per la diagnosi della fibrosi cistica nei polmoni. Del gene responsabile della fibrosi cistica si conoscono oltre 600 diverse mutazioni. Di queste si testano oggi soltanto le 6-10 più frequenti. Il chip in questione permetterebbe di testare contemporaneamente 50 diverse mutazioni, migliorando sensibilmente la probabilità della diagnosi.

Altre chip, con le quali si dovrebbero poter determinare sequenze di fino a 100 000 geni diversi, sono in fase di sviluppo. La quantità dei dati ottenuti dovrà essere interpretata mediante automatizzazione nonché regolazione e valutazione elettroniche. Determinante per lo sviluppo di tale tecnologia è pertanto anche il software impiegato per la valutazione e l'interpretazione dei dati. Con ogni probabilità i test sulla base di chip per l'analisi genetica non potranno essere eseguiti in un normale gabinetto medico, ma dovranno essere effettuati in laboratori altamente specializzati. Tra l'altro tali metodi d'esame permettono di stabilire se una determinata sequenza di geni è presente o no nel patrimonio genetico, ma non consentono ancora di valutare in modo definitivo se tale sequenza ha effettivamente conseguenze sulla salute. Infatti, per avere effetto, un gene deve essere attivo e l'attività di un gene si lascia definire soltanto mediante misurazioni dell'RNA o di proteine nel gene in questione. Il significato di un test genetico è dunque finora limitato al patrimonio genetico e può essere interpretato a fini di diagnosi soltanto in combinazione con ulteriori chiarimenti.

È pensabile che in avvenire, mediante chip per il DNA, si possa ottenere anche il profilo genetico di una persona. L'informazione ottenuta mediante un tale esame permetterebbe fra l'altro di procedere in modo più mirato alla prevenzione e alla terapia di malattie. Per esempio, dal profilo genetico, si potrebbe dedurre la sensibilità a determinati farmaci.

149 Sugli sviluppi della genetica moderna e della medicina molecolare

La scoperta dell'esistenza degli agenti patogeni microbici ad opera del francese Louis Pasteur a fatto sì che a cavallo del XIX e del XX secolo la ricerca medica fosse dominata dalla microbiologia. Oggi la ricerca medica si avvale della genetica molecolare. Quest'ultima ha portato alla nascita della medicina molecolare. Già si è accennato alle mirabili prospettive che essa apre: una diagnostica più precisa, nuove e più mirate misure terapeutiche, nuove possibilità preventive. Senza dubbio in futuro aumenterà l'importanza, sul piano pratico, della prevenzione mirata. Gli esami genetici contribuiranno all'allestimento di profili di rischio individuali. Tali profili potranno influenzare la scelta della professione, lo stile di vita o una cura medica necessaria. Grandi speranze sono riposte nelle misure di prevenzione individuali dopo che l'esperienza ha mostrato che analoghe procedure destinate all'insieme della popolazione sono poco efficaci.

La nuova era della medicina molecolare è la grande sfida del nostro tempo. Gli aspetti irrisolti sono però ancora numerosi. Fino ad oggi abbiamo distinto circa 4 000 diversi quadri clinici: d'altra parte presumiamo nel nostro genoma 50-100 000 diversi geni che, se mutati, possono pregiudicare la salute o la capacità di procreazione. Fra genotipo e fenotipo esiste dunque una discrepanza evidente

che deve prima essere ancora chiarita mediante una collaborazione costruttiva fra clinici e genetici. È però chiaro che la medicina non può semplicemente ridurre l'uomo ai suoi geni: deve piuttosto vederlo e capirlo come un tutto con le sue relazioni psicosociobiologiche. È pertanto indispensabile considerare e studiare anche i fattori esterni e interni non-genetici che influenzano la nostra salute. Senza contare che le nuove possibilità medico-genetiche di diagnosi sono legate a numerose questioni di carattere etico, psicosociale e giuridico. La medicina molecolare riuscirà ad adempiere le aspettative che ha suscitato soltanto se porrà al centro dell'attenzione il singolo uomo con i suoi bisogni e le sue necessità individuali invece del problema, oggi meglio definibile con metodi scientifici, che assilla il paziente.

2 Parte speciale: spiegazione dell'avamprogetto

21 Disposizioni generali

211 Oggetto e scopo dell'avamprogetto (art. 1)

L'avamprogetto definisce le condizioni alle quali possono essere effettuati esami genetici umani, conservati e ulteriormente impiegati i campioni prelevati da una persona in vista di un esame genetico nonché le condizioni alle quali dati genetici possono essere comunicati a terzi o valorizzati. Disciplina gli oggetti di cui sopra per quanto attiene agli scopi medici e d'identificazione nonché agli ambiti lavorativo, assicurativo e della responsabilità civile (cpv. 1). Nella misura in cui non lascia esplicitamente spazio libero, la regolamentazione dell'autonomia privata è esaustiva. Salvo prescrizioni su una banca di dati relativi ai profili di DNA finalizzata al perseguimento penale (art. 28 cpv. 5), non resta alcun margine per disposizioni cantonali.

Non rientrano nel campo d'applicazione dell'avamprogetto gli esami del DNA effettuati nell'ambito di studi archeologici. Per principio non sono contemplati nemmeno gli esami genetici eseguiti sull'uomo nell'ambito di progetti di ricerca. Infatti secondo il programma d'esecuzione IDAGEN del 1993 relativo all'articolo 24^{novies} Cost. le questioni connesse alla ricerca rientrano in un progetto separato (vedere cifra 123). Una commissione di studio, istituita dal Dipartimento federale dell'interno e posta sotto la direzione della dott^{ssa} med. Suzanne Braga, ha presentato in proposito un rapporto che si pronuncia sulla ricerca in relazione agli esami genetici. In occasione della risposta alla mozione Dormann (97.3623 del 18 dicembre 1997) il Consiglio federale si è inoltre dichiarato disposto a porre mano ai lavori preparatori per una circostanziata legge svizzera sulla ricerca che tutela la dignità umana e la personalità. Nulla si può ancor dire sul risultato di tali lavori.

Secondo l'articolo 24^{novies} capoverso 2 lettera f Cost. è tuttavia chiaro che per effettuare un esame genetico nell'ambito di un progetto di ricerca occorre in ogni caso o il consenso della persona interessata o una base legale federale o cantonale. L'articolo 17 capoverso 2 dell'avamprogetto completa l'attuale base legale. L'obiettivo della disposizione non è fissare in modo generale le condizioni materiali della ricerca: si tratta semplicemente, sull'esempio dell'articolo 321^{bis} del Codice penale svizzero (CP), di creare una base legale univoca e chiara per la ricerca epidemiologica.

Lo scopo della regolamentazione proposta nell'avamprogetto è tutelare la dignità umana e la personalità e vietare gli esami genetici abusivi (cpv. 2). In tal modo l'avamprogetto si conforma al mandato costituzionale. La via scelta non è quella dei divieti e delle eccezioni, ma quella di permettere per principio gli esami genetici come lo sono altri esami medici. Tuttavia negli ambiti lavorativo, assicurativo e della responsabilità civile sono necessari limiti rigidi. Inoltre gli esami genetici a scopo di identificazione devono sottostare a chiare condizioni.

212 Non discriminazione (art. 2)

Il principale timore relativo agli esami genetici è che possano avere un effetto discriminante. Per tale ragione l'articolo 2 sancisce esplicitamente che la discriminazione di una persona a causa del patrimonio genetico è inammissibile. Questa disposizione concretizza nel settore degli esami genetici il divieto generale di discriminazione dell'articolo 4 della Costituzione federale, nel quale il patrimonio

genetico non è tuttavia esplicitamente menzionato. A causa delle implicazioni di tale principio nel delicato settore della genetica, è opportuno che in tale contesto sia rafforzato. Il principio di non discriminazione "non esige tuttavia un'uguaglianza assoluta di trattamento; anzi lascia spazio alla disparità di trattamento qualora sia oggettivamente giustificata" (DTF 121 I 100).

Il divieto di discriminazione di una persona a causa del suo patrimonio genetico riguarda sia gli organi statali che i privati. L'avamprogetto non prevede alcuna regolamentazione *speciale* di diritto civile o penale a tutela della persona che fa valere una discriminazione a causa del suo patrimonio genetico. L'effettiva portata pratica dell'articolo 2 risulta dalla relazione con altre disposizioni legali. A titolo di esempio, un contratto che escludesse dall'accedere a certi servizi o prestazioni i portatori di anomalie genetiche – senza una giustificazione oggettiva della disparità di trattamento – violerebbe l'articolo 2 e sarebbe pertanto, secondo l'articolo 20 CO, totalmente o parzialmente nullo. Anche una decisione di diritto assicurativo sociale ritenuta discriminante potrebbe essere impugnata con ricorso di diritto amministrativo o con ricorso di diritto pubblico in base all'articolo 2 dell'avamprogetto e all'articolo 4 Cost.. Inoltre l'articolo 2 può essere importante anche nell'ambito dell'interpretazione delle disposizioni sulla protezione di diritto civile della personalità (art. 28 ss. CC). E ancora, la comunicazione di dati genetici a terzi al solo scopo di danneggiare la persona interessata può costituire un atto punibile contro l'onore e la sfera segreta o privata (art. 173 ss. CP).

A livello internazionale il divieto di discriminazione è sancito nella Convenzione europea dei diritti dell'uomo (art. 14), nel Patto internazionale sui diritti politici e civili (art. 2, 3 e 26), nella Convenzione del 4 aprile 1997 sui diritti dell'uomo e la biomedicina (art. 11), quest'ultima non ancora firmata dalla Svizzera, e nella Dichiarazione sulla protezione del genoma umano (art. 6), che la XXIX Conferenza generale dell'UNESCO ha approvato l'11 novembre 1997.

213 Definizioni (art. 3)

L'avamprogetto definisce così i seguenti termini:

a. Esame genetico

Per esami genetici (sulle diverse possibili definizioni vedere cifra 156) si intendono gli esami citogenetici (lett. b) e genetico-molecolari (lett. c) nonché gli altri esami di laboratorio effettuati allo scopo specifico di ottenere informazioni su proprietà del patrimonio genetico, soprattutto su quelle associate a malattie umane. Si tratta segnatamente di modificazioni (mutazioni) nel patrimonio genetico, vale a dire di cambiamenti nel numero e nella struttura dei cromosomi o di mutazioni del DNA. Se la mutazione riguarda un segmento del DNA che rappresenta un gene, si parla di mutazione genetica. Il carattere determinante di un esame genetico ai sensi dell'avamprogetto risiede nel fatto che si tratti di un metodo d'esame (test) che fornisce informazioni dirette sulla presenza o no di un cambiamento nel patrimonio genetico. Il termine di laboratorio va inteso in senso lato: infatti può comprendere anche l'esecuzione di un test al letto del malato, per esempio per l'analisi del sangue o del sudore. La diagnosi tradizionale di una malattia ereditaria o di una predisposizione sulla base dei sintomi o dell'anamnesi familiare non è per contro considerata esame genetico ai sensi dell'avamprogetto. Si è volutamente scelto una definizione elastica perché

possa abbracciare in particolare anche i futuri sviluppi (vedere cifra 148). Oggi sono in primo piano gli esami citogenetici e genetico-molecolari, compresi quelli biochimici delle proteine.

I componenti essenziali di un esame genetico sono l'indicazione, l'analisi di laboratorio vera e propria e l'interpretazione dei risultati ottenuti. È tuttavia indispensabile anche l'accompagnamento mediante consulenza genetica (vedere cifra 22.06).

b. Esame citogenetico

La citogenetica è nata negli anni '60 come branca della genetica e si occupa della descrizione dei cromosomi, delle anomalie della loro distribuzione e struttura nonché delle relazioni fra le modificazioni nel numero e nella struttura dei cromosomi (aberrazioni) e delle loro conseguenze sul fenotipo. I cromosomi sono la parte costitutiva principale del nucleo cellulare e contengono il patrimonio genetico. Durante la divisione cellulare si condensano in modo tale da poter essere visibili individualmente con il microscopio ottico previa adeguata preparazione. La specie umana ha 23 paia di cromosomi di cui una serie proviene dal padre, l'altra dalla madre. In base alla loro grandezza e ad altre caratteristiche morfologiche i cromosomi sono riuniti in un cosiddetto cariogramma secondo criteri riconosciuti a livello internazionale (International System for Human Cytogenetic Nomenclature).

Le aberrazioni cromosomiche sono frequenti, ma raramente ereditarie. Di solito si producono durante la formazione delle cellule germinali di uno dei genitori. Possono causare l'aborto, malformazioni, disturbi dello sviluppo sessuale e l'infertilità.

Per lungo tempo fra la diagnostica cromosomica umana e la diagnostica genetica umana non vi furono legami stretti. Di qui la classificazione delle malattie ereditarie a seconda che alla loro origine vi sia un'aberrazione cromosomica o una mutazione genetica. Con l'introduzione della cosiddetta tecnica FISH (ibridazione in situ) e l'avanzamento del progetto Genoma, grazie al quale i singoli geni umani sono localizzati (mappatura) sul cromosoma, la situazione è cambiata. Si è sviluppata una nuova branca intermedia denominata citogenetica molecolare.

Nella letteratura scientifica mondiale il termine "citogenetica" è utilizzato in modo univoco.

c. Esame genetico-molecolare

La genetica molecolare si occupa dell'esame del DNA e dell'RNA, in special modo dell'analisi della struttura molecolare dei geni e dei loro prodotti diretti (proteine). In medicina i test genetico-molecolari sono impiegati per documentare o escludere la presenza di una mutazione genetica che può portare a una malattia ereditaria. Tali analisi diagnostiche stanno acquistando sempre maggiore importanza pratica nella medicina e stanno sostituendo altre procedure d'esame più complesse, ma meno affidabili. È pertanto giocoforza che siano prescritti non soltanto da medici genetici, ma anche da medici specialisti di praticamente tutte le discipline mediche. I test genetico-molecolari sono inoltre impiegati anche per scopi non medici, quali l'identificazione o studi genetici della popolazione.

Se di un gene sono noti la struttura molecolare e il significato fenotipico della mutazione ivi presente, si può effettuare un test genetico diretto sulla singola persona: si analizza se sul gene è presente una mutazione. Nel caso in cui si conosca la posizione del gene sul cromosoma, si può invece effettuare un test genetico indiretto. In tal caso ci si avvale del fatto che lungo tutto il genoma umano sono presenti segmenti di sequenze di DNA in base alle quali è possibile distinguere i due cromosomi omologhi umani. Tali differenze di sequenza non sono affatto patologiche. Si tratta di polimorfismo ereditato con le sue peculiarità di generazione in generazione. Quando è noto che un polimorfismo idoneo è localizzato vicino o in un gene patogeno, può essere utilizzato come marcatore genetico. Infatti il gene della malattia e il marcatore genetico sono trasmessi concatenati per ereditarietà. In altre parole si effettua una cosiddetta analisi di concatenazione.

d. Esame presintomatico

Gli esami presintomatici sono esami genetici ai sensi della lettera a, effettuati allo scopo d'individuare una malattia ereditaria prima dell'apparire dei sintomi. Una malattia ereditaria non è necessariamente congenita. Gli esami presintomatici destinati ad accertare una predisposizione prima della completa manifestazione clinica della malattia, predisposizione che sovente è supposta sulla base dell'anamnesi familiare, sollevano complesse questioni genetiche, mediche, etiche e psicosociali. In questo settore sono pertanto indispensabili definizioni precise e unitarie. Tuttavia esse mancano ancora nella letteratura specializzata. I termini di esame "presintomatico", "preclinico" o "predittivo" sono utilizzati in modo sovrapposto. Nell'avamprogetto è utilizzato il termine "presintomatico" perché è generalmente preferito per le situazioni in cui il nesso fra predisposizione e probabile futura manifestazione di una malattia è scientificamente ben stabilito. Nell'area di cultura germanofona il termine "predittivo" è connotato negativamente e inoltre è utilizzato in numerosi altri ambiti diversi da quelli della medicina sopra descritti.

e. Esame prenatale

In generale nel linguaggio medico per esame prenatale si intende qualsiasi provvedimento diagnostico atto ad accertare o escludere, durante la gravidanza, disturbi alla salute dell'embrione o del feto. I disturbi ricercati possono tuttavia essere sia di natura genetica, come nel caso di aberrazioni cromosomiche, di malattie ereditarie monogene o di malformazioni dovute a ereditarietà multifattoriale, sia però di natura non genetica, come nel caso di infezioni o di malattie fetali o disturbi dello sviluppo causati da fattori materni. Conformemente al quadro costituzionale, nella presente legge, la definizione di esame prenatale deve essere intesa in senso restrittivo e comprendere unicamente i provvedimenti diagnostici che mirano a ottenere informazioni sul patrimonio genetico dell'embrione o del feto. Considerato che con un esame prenatale possono senz'altro essere ricercati contemporaneamente vari disturbi, genetici e non genetici, la presente legge si applica a tutti gli esami nei quali la ricerca di disturbi che concernono il patrimonio genetico rappresenta lo scopo principale o anche parziale del provvedimento diagnostico. Questo deve valere indipendentemente dal metodo (esame genetico-molecolare, citogenetico, biochimico o ecografico) impiegato, dal fatto che l'esame sia invasivo (con intervento nell'utero e un certo rischio di aborto) o non invasivo (esame del sangue materno o ecografico) e ancora dal

fatto che sia impiegato come test di ricerca per individuare un maggior rischio di certi disturbi genetici o che serva come conferma definitiva di una diagnosi prenatale.

Per quanto riguarda gli esami prenatali attualmente praticati ciò significa: la biopsia dei villi coriali e la puntura del liquido amniotico (amniocentesi) sono considerate esame prenatale ai sensi della presente legge quando, come avviene nella maggior parte dei casi, servono all'analisi dei cromosomi, ma anche quando servono alla ricerca di una malattia ereditaria monogena oppure si ricercano nel liquido amniotico indizi della presenza di anomalie nel tubo neurale. Non sono invece considerate tali quando p. es. nel liquido amniotico si cercano semplicemente i segni della maturazione dei polmoni fetali oppure il grado di gravità di una incompatibilità di gruppi sanguinei o ancora se il materiale serve per una prova prenatale di paternità nella quale si ricercano soltanto caratteristiche del DNA non codificante e non informazioni ereditarie in senso medico. Lo stesso vale per analogia per il metodo invasivo utilizzato molto più raramente della puntura del cordone ombelicale allo scopo di prelevare sangue o tessuti fetali. I test effettuati su campioni di sangue materno per stabilire il rischio di aberrazioni cromosomiche o di anomalie nel tubo neurale sono in ogni caso considerati esami prenatali ai sensi della legge, così come la possibilità ancora in fase sperimentale di esami genetici di cellule fetali isolate dal sangue materno. Per quanto riguarda gli esami ecografici la situazione è decisamente più complessa. Gli esami ecografici di routine ormai raccomandati verso la fine del primo terzo e a metà della gravidanza, oltre che per altri scopi (stabilire con maggior precisione il momento del parto, scoprire se sarà un parto plurigemino, la posizione della placenta, ecc.), servono indubbiamente anche alla scoperta sistematica di anomalie genetiche. Per tale ragione questi esami ecografici di routine programmati devono essere considerati esami prenatali ai sensi della presente legge. La situazione è diversa qualora l'esame ecografico è effettuato d'urgenza a causa di un disturbo acuto durante la gravidanza (p. es. perdita di sangue, perdita del liquido amniotico o doglie premature), benché ovviamente anche nel corso di un tale esame si possano scoprire casualmente anomalie genetiche. In questi casi, come del resto nel caso degli esami ecografici ugualmente di routine effettuati prima del momento del parto (p.es. per determinare la posizione del feto), poiché il loro scopo non è chiaramente la ricerca di anomalie genetiche, gli esami ecografici non sono considerati esami prenatali ai sensi della presente legge.

La delimitazione precisa degli esami prenatali ai sensi della presente legge è giustificata dal fatto che le informazioni sul patrimonio genetico dell'embrione o del feto al contrario dei risultati di altri esami effettuati durante la gravidanza permettono soltanto in rari casi provvedimenti terapeutici in favore del nascituro. È pertanto importante che sia garantita un'accurata consulenza genetica (art. 12 e 13).

La diagnosi preimpianto, vale a dire l'esame del patrimonio genetico di un embrione fecondato in vitro prima del suo trasferimento, non dovrebbe essere regolata nell'ambito della presente legge, ma nell'ambito della prevista legge federale concernente la procreazione con assistenza medica (FF 1996 III 189 ss.). Il Consiglio nazionale ha deciso, conformemente al disegno del Consiglio federale, un divieto assoluto della diagnosi preimpianto (art. 5 cpv. 3), mentre il Consiglio degli Stati come Camera prioritaria vorrebbe autorizzare

eccezionalmente la diagnosi preimpianto nei casi in cui nella famiglia esiste una malattia ereditaria. Le Camere procedono attualmente all'appianamento della divergenza.

f. Indagine di massa

Un'indagine di massa può essere effettuata sull'intera popolazione o su determinati gruppi di persone della popolazione senza che per le singole persone analizzate, sulla base di sintomi propri o dell'anamnesi familiare, vi sia il sospetto della presenza di una mutazione genetica o di una predisposizione a una malattia. Presupposto dell'indagine di massa è l'esecuzione sistematica, nella misura in cui le persone interessate non rifiutino.

Il termine "Screening" ha diverse accezioni: spesso è utilizzato anche per gli esami effettuati presso famiglie, nei quali si tratta di individuare i membri portatori di una determinata mutazione genetica. Nella presente legge gli esami effettuati presso famiglie non sono considerati indagine di massa (screening), ma metodo di diagnosi medico-genetica in gruppi ad alto rischio genetico a causa di una predisposizione familiare.

g. Esame a scopo d'identificazione

Un tempo per provare l'ascendenza e le tracce si ricorreva a test genetici sulle proteine. Si ricercavano caratteristiche di gruppi sanguinei, polimorfismi di enzimi e anche il sistema HLA (Human Leucocyte Antigen System). Sono oggi sostituiti da esami a livello di DNA. Si parla allora di profilo del DNA. Allo scopo si ricercano polimorfismi soprattutto del DNA non codificante. Si tratta di sequenze ripetitive di DNA (microsatelliti e minisatelliti DNA), distribuiti in tutto il patrimonio genetico, ma che non appartengono al DNA che rappresenta il linguaggio genetico. Il disegno di DNA che appare sul gel d'analisi è altamente specifico di ogni singolo individuo: richiama alla mente un'impronta digitale (in merito vedere anche cifra 261).

h. Dato genetico

I dati genetici sono il risultato degli esami genetici. Per dato genetico si intende qualsiasi informazione relativa al patrimonio genetico di una persona.

i. Campione

Teoricamente un esame genetico, a seconda del metodo, può essere effettuato su qualsiasi cellula umana. In pratica si usa soprattutto il sangue o, nel caso degli esami a scopo d'identificazione, la saliva. Nell'avamprogetto il termine campione designa il materiale biologico raccolto in vista di un esame genetico.

k. Persona interessata

È considerata tale la persona di cui si esamina il patrimonio genetico o di cui esistono campioni o dati genetici. Negli esami prenatali, la persona interessata è la donna incinta.

214 Ammissibilità degli esami genetici (art. 4)

L'articolo 4 riprende l'articolo 24^{novies} capoverso 2 lettera f Cost. in base al quale il "patrimonio genetico di una persona può essere analizzato, registrato o rilevato soltanto col consenso di costei o in base a una prescrizione legale". Pertanto, per tutti gli esami genetici, comprese le indagini di massa, è necessario il consenso della persona interessata.

La necessità del consenso vige oggi in tutto il settore della medicina. Per quanto attiene alla libertà personale tale necessità è derivata dal diritto pubblico, mentre per quanto attiene al diritto della personalità dal diritto privato. Il consenso deve essere accordato liberamente e sulla base di una sufficiente spiegazione. È libero nella misura in cui non è fondato sull'inganno o su una pressione abusiva. Il medico deve spiegare la situazione medica in modo oggettivo, conforme alla verità e senza parzialità, rinunciando a imporre una determinata soluzione anche in caso di rischio rilevante. La spiegazione è sufficiente se permette alla persona interessata di dare il consenso in piena cognizione di causa, vale a dire dopo aver ottenuto tutte le informazioni del caso.

Il consenso deve essere accordato dalla persona interessata se questa è capace di discernimento. Secondo l'articolo 16 CC è capace di discernimento "qualunque persona che non sia priva della facoltà di agire ragionevolmente per effetto della sua età infantile o di infermità o debolezza mentale, di ebbrezza o di uno stato consimile". I minorenni e gli interdetti capaci di discernimento possono pertanto decidere autonomamente se vogliono sottoporsi a un esame genetico.

Se invece la persona interessata non è capace di discernimento, il consenso deve essere dato dal rappresentante legale (padre, madre, tutore) secondo le regole del diritto delle persone, della famiglia o tutorio. Le disposizioni sulla gestione d'affari senza mandato sono riservate.

La necessità del consenso della persona interessata vale per tutti gli esami genetici che sono effettuati nel campo d'applicazione dell'avamprogetto, indagini di massa comprese. Anche la Raccomandazione R (92) 3 del Consiglio d'Europa stabilisce al principio 5 che tutti gli esami genetici, anche quelli sistematici, sono ammissibili soltanto previo consenso. L'avamprogetto non contiene dunque alcuna base legale per l'esecuzione di indagini di massa senza il consenso delle persone interessate.

Senza il consenso delle persone interessate o del loro rappresentante legale non possono essere effettuati esami genetici né a scopo medico, né in ambito lavorativo, assicurativo o della responsabilità civile e neppure a scopo di identificazione, tranne nei casi in cui il presente avamprogetto li autorizza espressamente. Determinate deroghe al principio del consenso sono previste in particolare per effettuare esami genetici a scopo d'identificazione di autori di reati (art. 28).

Salvo il consenso per gli esami in vista della pianificazione familiare e per gli esami presintomatici e prenatali, che deve essere accordato in modo esplicito (art. 15 cpv. 3), per tutti gli altri esami genetici, indagini di massa comprese, il consenso può essere dato per scritto, oralmente o mediante consenso tacito. Quest'ultimo presuppone tuttavia che la persona interessata sia stata informata in modo adeguato. Soltanto a questa condizione la mancanza di opposizione si lascia interpretare come consenso tacito.

215 Protezione dei dati genetici (art. 5)

L'articolo 5 attira l'attenzione sull'applicabilità delle disposizioni generali sulla confidenzialità dei dati medici. La norma ha mero carattere declamatorio e chiarificatore; non costituisce un'innovazione rispetto al diritto vigente. L'avamprogetto disciplina la protezione dei dati genetici soltanto nella misura in cui, rispetto alle altre indicazioni sulla salute di una persona, è giustificata una regolamentazione specifica.

Prima di tutto i dati genetici di una persona sottostanno al segreto professionale secondo l'articolo 321 CP. In base ad esso, i medici e i loro ausiliari che rivelano segreti di cui hanno avuto notizia nell'esercizio della loro professione sono puniti, a querela di parte, con la detenzione o con la multa. I dati genetici rientrano inoltre sotto l'articolo 321^{bis} CP sul segreto professionale in materia di ricerca medica. Per principio ogni impiego di dati medici a scopo di ricerca nei settori della medicina o della sanità pubblica esige il consenso del paziente interessato. Essendo in determinati casi oggettivamente difficile ottenere tale consenso, l'articolo 321^{bis} CP prevede un'eccezione: nella ricerca medica il segreto professionale può essere tolto a due condizioni, segnatamente se una Commissione peritale lo autorizza e se l'interessato, dopo aver preso conoscenza dei suoi diritti, non l'ha esplicitamente vietato. L'autorizzazione è rilasciata se la ricerca non può essere effettuata con dati anonimizzati, è impossibile o particolarmente difficile ottenere il consenso dell'interessato, e l'interesse della ricerca prevale su quello della segretezza.

Infine i dati genetici soggiacciono alla legge federale del 19 giugno 1992 sulla protezione dei dati (LPD; RS 235.1). Detta legge si applica alle persone private e agli organi federali (art. 2 cpv. 1); non vi sono dunque compresi gli organi cantonali e comunali (p.es. ospedali universitari). I dati personali che riguardano la salute appartengono alla categoria dei dati degni di particolare protezione (art. 3), per i quali è appunto prevista una maggiore protezione. Le disposizioni generali disciplinano il trattamento e la comunicazione di dati personali a terzi nonché il diritto all'informazione. I dati genetici ottenuti in ospedali cantonali pubblici sottostanno alle rispettive leggi cantonali sulla protezione dei dati. I principi di dette leggi cantonali sono analoghi a quelli della LPD. Nella misura in cui non esistono prescrizioni cantonali sulla protezione dei dati, il trattamento di dati personali da parte di organi cantonali che agiscono in applicazione del diritto federale è disciplinato dalla legge federale sulla protezione dei dati (art. 37).

Il settore nel quale la protezione dei dati deve essere migliorata è quello dell'assicurazione malattie e in particolare per quanto riguarda le relazioni fra i diversi rami assicurativi. Ma questo vale in generale e non soltanto per gli esami genetici. E infatti il Dipartimento federale dell'interno e il Dipartimento federale di giustizia e polizia hanno istituito all'inizio del 1998 una Commissione peritale cui ha conferito il mandato di elaborare proposte di revisione in proposito.

216 Autorizzazione a effettuare esami genetici (art. 6)

La complessità degli esami genetici e le loro conseguenze per le persone interessate giustificano l'esigenza di un alto livello di formazione e di conoscenze specifiche da parte di coloro che effettuano tali esami, indipendentemente dal fatto che si tratti di un laboratorio privato, del laboratorio di un ospedale pubblico o di un istituto di medicina legale.

Pertanto, in base al capoverso 1, chi intende effettuare esami citogenetici o genetico-molecolari deve avere un'autorizzazione del competente Ufficio federale. Oggi è l'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) a rilasciare – in virtù della legge del 18 dicembre 1970 sulle epidemie (RS 818.101) e dell'ordinanza del 26 giugno 1996 concernente i laboratori di microbiologia e sierologia (RS 818.123.1; in vigore dal 1° agosto 1996) – le autorizzazioni per i relativi impianti e a provvedere alla sorveglianza. La citata ordinanza fissa esigenze severe alla formazione dei dirigenti e del personale di laboratorio nonché all'esercizio del laboratorio ed esige un controllo di qualità esterno. I laboratori interessati devono osservare le regole della Buona Prassi (BPLab). La BPLab è stata introdotta in collaborazione con le associazioni professionali svizzere interessate ed è conforme alla relative direttive internazionali ed europee. L'UFSP assicura l'osservanza di dette norme mediante ispezioni regolari.

Per garantire la qualità e proteggere la popolazione è necessario elaborare norme per i laboratori in cui si effettuano esami citogenetici e genetico-molecolari. Allo scopo è opportuno richiamarsi alle direttive della società svizzera di medicina genetica sui controlli di qualità. Infatti tali direttive sono in vigore dal 1° luglio 1997 e valgono segnatamente per gli esami genetici secondo il capitolo 6 della lista delle analisi del Dipartimento federale dell'interno nel quadro della legislazione sull'assicurazione malattie. Per i laboratori in cui si effettuano esami genetici a scopo di identificazione devono essere formulati criteri di qualità appositi. Negli USA sono stati elaborati i "Quality Assurance Standards for Forensic DNA Testing Laboratories". Secondo l'articolo 33 è compito della Commissione federale per gli esami genetici umani elaborare, all'attenzione delle autorità competenti a rilasciare l'autorizzazione, criteri per i controlli di qualità di laboratori in vista dell'autorizzazione e della vigilanza.

Il capoverso 2 definisce le condizioni per il rilascio dell'autorizzazione. Questa è rilasciata a laboratori e a medici, se è garantita un'attività seria e conforme alla legge (lett. a), un'esecuzione dell'esame conforme allo stato delle conoscenze scientifiche e tecniche (lett. b) e il rispetto delle disposizioni sulla protezione dei dati (lett. c). Le modalità del rilascio dell'autorizzazione sono rette dall'ordinanza d'esecuzione (cpv. 5). Attualmente è in preparazione un programma di perfezionamento professionale per la formazione di specialisti di analitica medica di laboratorio nel settore della medicina genetica. L'elaborazione e la verifica periodica di tale programma spetta alla Commissione "Perfezionamento professionale per dirigenti di laboratorio" dell'Accademia svizzera delle scienze mediche. Per contro l'esecuzione pratica e la sorveglianza del perfezionamento professionale nonché l'assegnazione del titolo professionale dovrebbero essere assunte dall'Associazione svizzera degli specialisti FAMH in analitica medica di laboratorio.

Le conoscenze scientifiche si moltiplicano rapidamente e con ogni probabilità in un prossimo futuro sarà disponibile una grande varietà di metodi d'esame per ottenere informazioni sul patrimonio genetico. L'avamprogetto prevede di conseguenza la delega di due competenze al Consiglio federale: da una parte, secondo il capoverso 3, quella di prevedere l'obbligo dell'autorizzazione per altri esami genetici qualora pongano le stesse esigenze relative alla garanzia della qualità e all'interpretazione degli esami citogenetici e genetico-molecolari; dall'altra, secondo il capoverso 4, quella di escludere dall'obbligo dell'autorizzazione determinati esami genetici la cui esecuzione non pone esigenze particolari e lasciare che medici e laboratori li effettuino liberamente.

Infine il Consiglio federale emana le prescrizioni d'esecuzione relative al rilascio e alla revoca dell'autorizzazione nonché alla vigilanza (cpv. 5).

217 Test per esami genetici (art. 7)

A causa della grande rilevanza dei risultati per la persona interessata, gli esami genetici possono essere ordinati soltanto da un medico (art. 11). Il che corrisponde a numerose leggi estere e risoluzioni internazionali. A titolo di esempio la Raccomandazione R (92) 3 del Consiglio d'Europa prevede che gli esami genetici possano essere effettuati soltanto sotto la responsabilità di un medico. Lo stesso principio trova conferma anche nell'introduzione delle direttive dell'Accademia svizzera delle scienze mediche (SAMW).

È possibile imporre una tale prerogativa del medico soltanto evitando che gli esami genetici, vale a dire i rispettivi mezzi, prodotti e metodi (per la definizione, vedere cifra 283), siano ottenibili sul mercato libero. Altrimenti chiunque potrebbe acquistare un test che gli permetterebbe di effettuare un esame genetico, cosa che, fra le altre, comporterebbe il rischio di un errore d'interpretazione del risultato. Il capoverso 1 vieta di conseguenza la vendita di test genetici destinati al pubblico. Questa soluzione è la più idonea a impedire abusi nell'esecuzione di esami genetici. La violazione del divieto è perseguibile in quanto l'autore, in virtù dell'articolo 36, è punito con l'arresto o con la multa e in caso abbia agito per mestiere persino con la detenzione.

Il capoverso 2 disciplina l'importazione e la messa in commercio di test genetici destinati a laboratori o a medici. Si tratta di un mercato con notevoli prospettive di espansione. L'importanza economica richiede un controllo affinché la ricerca del profitto non vada a scapito della salute pubblica. Del resto è possibile imporre il divieto di cui al capoverso 1 soltanto se la vendita dei test genetici è controllata. Pertanto, secondo il capoverso 2, chi importa o intende mettere in commercio test genetici destinati a laboratori o a medici deve chiedere un'autorizzazione all'Ufficio federale competente designato dal Consiglio federale. L'autorizzazione è rilasciata, se è dimostrato che il test fornisce risultati affidabili e chiaramente interpretabili. Può essere vincolata a oneri e condizioni. Il competente Ufficio federale sente dapprima la Commissione federale per gli esami genetici umani. Infine il Consiglio federale emana le disposizioni d'esecuzione (cpv. 4). L'obbligo dell'autorizzazione si rifà all'articolo 9 dell'ordinanza concernente le diagnosi in vitro (RS 818.152.1), che sancisce parimenti l'obbligo dell'autorizzazione per la vendita delle diagnosi in vitro destinate all'accertamento diretto o indiretto di determinate malattie infettive.

Il disegno di una direttiva europea del 20 dicembre 1996 (GU. n. C 87/9 del 18 marzo 1997) sulle diagnosi in vitro prevede di sostituire l'usuale autorizzazione statale con un sistema di certificazione. In base ad esso un prodotto può senz'altro messo in commercio in una determinata classe a patto che un ente privato lo abbia ritenuto valido e certificato. Se detta direttiva è approvata, la Svizzera dovrà, volente o nolente, accettare la messa in commercio di tali test. Tuttavia il citato disegno sta incontrando una notevole opposizione, di modo che la sua pubblicazione non è ancora decisa. A tali condizioni, l'avamprogetto propone il sistema classico dell'autorizzazione che nel presente contesto garantisce pur sempre la migliore protezione contro gli abusi.

22 Esami genetici a scopo medico

22.01 Introduzione

Con lo sviluppo della genetica e degli esami genetici si amplia sempre maggiormente il divario fra quanto è diagnosticabile e quanto è curabile. La medicina il cui compito classico è di prevenire o curare le malattie e di lenire il dolore è così posta di fronte a nuovi problemi. La domanda di fondo è di sapere in che misura sia sensato accertare la predisposizione a una malattia in una persona che non mostra alcun sintomo. Prima di rispondere occorre tuttavia distinguere: nella misura in cui mediante un cambiamento del modo di vita o mediante una profilassi è possibile evitare o ritardare il rischio che la malattia si manifesti, è ben giusto che un esame presintomatico appartenga all'auspicato "arsenale" dei provvedimenti medici. Parimenti giustificato deve apparire l'interesse di una persona, confrontata al problema di una grave malattia ereditaria nella sua famiglia, a rendersi conto, nell'ambito della pianificazione familiare, della sua predisposizione genetica che, in determinate circostanze, potrebbe trasmettere alla discendenza. Negli altri casi occorre soppesare il diritto di una persona all'autodeterminazione in materia di informazione contrapponendolo a un ipotetico mandato statale di proteggere l'uomo da un'informazione che gli potrebbe nuocere o, a seconda delle circostanze, giovare. La commissione peritale, pur essendosi in linea di principio pronunciata in favore dell'autodeterminazione in materia di informazione, chiede che l'esame presintomatico sia almeno subordinato allo scopo di servire a stabilire scelte di vita (art. 8; vedere cifra 22.02). Il legislatore deve inoltre garantire che la persona interessata, prima di dare il suo consenso, sia al corrente di ogni aspetto di un esame presintomatico. Per questo motivo l'avamprogetto dà molta importanza a una consulenza genetica non direttiva (art. 12; vedere cifra 22.06). La complessità degli esami genetici e le varie problematiche che li accompagnano rendono inoltre necessario garantire un elevato standard di qualità di tali esami. In tal senso l'introduzione dell'obbligo dell'autorizzazione relativa ai laboratori (art. 6; vedere cifra 216) e ai test genetici (art. 7 cpv. 2; vedere cifra 217) nonché l'istituzione di una Commissione federale per gli esami genetici umani (art. 32 ss.; vedere cifra 27) sono da considerare indispensabili misure fiancheggiatrici. Anche il divieto di vendere test genetici al pubblico rientra in tale contesto (art. 7 cpv. 1; vedere cifra 217).

Deve essere tutelato non soltanto il diritto all'informazione, ma anche il diritto alla non informazione. Occorre pertanto porre chiari limiti all'esecuzione di esami genetici su persone minorenni e interdette incapaci di discernimento (art. 8 cpv. 2; vedere cifra 22.02).

Un problema particolare è costituito dagli esami prenatali. L'avamprogetto rifiuta in modo chiaro e netto non soltanto l'eugenetica "dall'alto", ma anche l'eugenetica "dal basso" (vedere cifra 22.06) così come l'idea di figli su misura (vedere cifra 22.03), senza tuttavia vietare gli esami prenatali.

22.02 Principio (art. 8)

Che gli esami genetici debbano avere uno scopo medico è generalmente riconosciuto. A tal proposito si possono citare le Direttive dell'Accademia svizzera delle scienze mediche, la Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina e la Raccomandazione R (92) 3 del Consiglio d'Europa sui test genetici e le indagini di massa a scopo medico.

Il capoverso 1 precisa cosa si debba intendere per scopo medico: i medici (art. 11) possono ordinare un esame genetico unicamente se risponde a un interesse legittimo della persona interessata, vale a dire se ha uno scopo preventivo o terapeutico oppure se serve da base alla persona interessata per stabilire scelte di vita o la pianificazione familiare. Pertanto gli esami genetici prima di una gara, per esempio, non sono ammessi.

La profilassi (prevenzione) e la terapia (cura) fanno parte dei compiti classici della medicina. Un esame genetico a scopo preventivo può contribuire a diagnosticare una malattia in uno stadio precoce, a volte prima ancora che siano apparsi i primi sintomi, o ad accertare una predisposizione del paziente a una malattia. La persona interessata ha così la possibilità di prendere misure preventive oppure ridurre i rischi di malattia con un adeguato modo di vita.

Una volta stabilita o confermata la diagnosi, gli esami genetici permettono anche di curare determinate malattie in modo mirato. Infatti per diverse malattie ereditarie esistono possibilità di cura efficace (p.es. la sostituzione degli ormoni nel caso di ipotiroidismo) o almeno la possibilità di lenimento o di un prolungamento dell'aspettativa di vita (diabete, talassemia). Per altre malattie invece (p.es. le miopatie) la medicina, pur non conoscendo terapie efficaci, riesce comunque a fornire servizi preziosi mediante cura dei sintomi, apparecchi, istruzioni o consulenza particolare.

L'avamprogetto include negli scopi medici anche la scelta di vita e la pianificazione familiare. Una tale estensione connotativa è giustificata dal fatto che oggi la salute è descritta come benessere fisico, psichico e sociale. Di conseguenza l'avamprogetto riconosce il diritto di una persona a sapere se è portatrice di un gene difettoso. È un'espressione del diritto fondamentale all'autodeterminazione. Lo stesso parere è ribadito anche nelle Direttive del 1993 dell'Accademia svizzera delle scienze mediche. La conoscenza delle proprie caratteristiche genetiche o di una predisposizione a una malattia ereditaria può essere importante per la persona interessata, anche nel caso in cui, per il momento, non sia possibile alcuna prevenzione. Da un canto l'esame, nel caso di risultato negativo, elimina i timori; dall'altro, sapere di avere una predisposizione per una malattia, per quanto un tale sapere possa a seconda delle circostanze essere angoscioso, può essere importante per la pianificazione della vita. Per esempio la conoscenza di una predisposizione a determinate allergie o a una futura malattia può essere di grande utilità per la scelta della professione. Una persona che proviene da una famiglia nella quale si è manifestata una determinata malattia ereditaria deve poter essere libera di lasciar chiarire se è portatrice di un determinato gene e se di conseguenza trasmette la malattia o la predisposizione ai suoi discendenti. È tuttavia indispensabile che i motivi a favore e contro l'esecuzione di un esame presintomatico o di un esame a scopo di pianificazione familiare siano accuratamente chiariti e discussi nel quadro della consulenza genetica (art. 12 f.). In ogni caso la persona interessata rimane libera di decidere se intende far uso del suo diritto di sapere o di non sapere. Secondo l'articolo 8 capoverso 1 il medico non può tuttavia proporre un esame presintomatico senza una valida motivazione.

Il capoverso 2 tutela il diritto all'autodeterminazione in materia di informazione delle persone incapaci di discernimento. La norma è destinata sia al corpo medico (art. 11) sia ai rappresentanti legali (art. 15 cpv. 4). Un medico può ordinare un esame genetico di una persona che non può dare essa stessa il consenso unicamente se l'esame è *necessario* alla protezione della salute di detta persona;

questa condizione è parimenti valida per il consenso che deve dare il rappresentante legale. Ne consegue che un esame genetico è ammesso quando permette di influenzare in modo positivo lo stato di salute di una persona incapace di discernimento, perché sono possibili misure terapeutiche o preventive. Per contro non è ammesso, in particolare su desiderio dei genitori di un bambino incapace di discernimento, sottoporre detto bambino a un esame genetico per accertare, per esempio, se è portatore del gene responsabile della corea di Huntington. Infatti questa malattia si manifesta fra il trentesimo e in cinquantesimo anno di età di una persona e al momento non esiste possibilità di prevenzione o terapia.

A titolo eccezionale il rappresentante legale può dare il consenso per un esame genetico qualora non sia possibile accertare altrimenti una grave malattia ereditaria nella famiglia (cpv. 2, 2° periodo). Questa soluzione considera gli interessi dei membri della famiglia e indirettamente anche quelli della persona incapace di discernimento da esaminare. Un esame genetico nell'interesse di terzi è tuttavia inammissibile se la persona interessata è esposta a rischi che non possono essere qualificati come insignificanti, vale a dire che superano quelli inerenti a un semplice prelievo di sangue o di saliva.

22.03 Esami prenatali (art. 9)

La diagnosi prenatale (per la definizione vedere cifra 213) solleva complessi problemi etici e giuridici che non è possibile trattare in modo esauriente nell'ambito del presente avamprogetto. In merito all'interruzione della gravidanza qualora sia stato accertato un grave disturbo incurabile, ci limiteremo a dire che è il diritto penale a disciplinare quando una tale interruzione è ammissibile e a quali condizioni. L'avamprogetto definisce le condizioni quadro per l'esecuzione di esami prenatali, disciplinando unicamente la questione di quando e a quali condizioni un tale esame *possa* essere effettuato. A decidere se tale esame *debba* essere effettuato è unicamente la donna incinta (art. 15), dopo essere stata compiutamente informata, nell'ambito della consulenza genetica (art. 12-14), sui diversi aspetti e in particolare anche sui rischi che l'esame comporta per l'embrione o il feto. Tale consulenza genetica deve riguardare unicamente la situazione individuale e familiare della persona interessata e non deve essere direttiva. Ne consegue che in nessun caso il medico deve proporre esami prenatali come se fossero esami di routine. L'articolo 10 dell'avamprogetto vieta inoltre le indagini di massa se né la cura né la prevenzione sono possibili. Questo divieto assume un'importanza particolare per gli esami prenatali.

Secondo l'articolo 9 un esame prenatale non può in alcun caso avere lo scopo né di ricercare caratteristiche irrilevanti per la salute dell'embrione o del feto né di determinare il sesso per motivi diversi da quelli medici. Una selezione dei nascituri secondo il desiderio dei genitori diventa pertanto inammissibile: l'avamprogetto proibisce la procreazione di "figli su misura".

L'articolo 9 ha una formulazione negativa in quanto prescrive cosa non si può fare. La Commissione peritale ha esaminato l'eventualità di una formulazione positiva che avrebbe definito le indicazioni mediche ammesse per una diagnosi prenatale, ma vi ha rinunciato essenzialmente per due motivi. Il primo motivo va ricercato nella difficoltà stessa di formulare nel caso in questione la norma in modo positivo: una formulazione generale del tipo "un rischio importante per il bambino", porta a un margine d'interpretazione dai confini indefinibili. Inoltre un

tale elenco di indicazioni pone un grave problema etico perché stabilirebbe a livello normativo cosa è sufficientemente patologico per prendere in considerazione un aborto. Il secondo motivo è che un tale elenco comporterebbe disparità, vincoli sociali non auspicati e lederebbe la libertà di decisione dei genitori. È inoltre noto che attualmente un quarto degli esami prenatali invasivi è effettuato a causa di timori della donna incinta, senza che vi sia un'indicazione medica vera e propria. Non volendo precludere alla donna incinta la possibilità di chiedere essa stessa un test perché i suoi eccessivi timori sullo stato di salute dell'embrione nuocciano alla sua stessa salute, le indicazioni dovrebbero essere formulate in modo talmente sfumato da non avere più alcun senso concreto.

La diagnosi preimpianto, vale a dire l'esame del patrimonio genetico di un embrione fecondato in vitro prima del suo trasferimento, sarà disciplinata nell'ambito della prevista legge federale concernente la procreazione con assistenza medica (vedere cifra 213).

22.04 Indagini di massa (art. 10)

Le indagini di massa (per la definizione vedere cifra 213) possono essere effettuate soltanto con metodi economici, efficienti e affidabili. Gli odierni processi citogenetici e genetico-molecolari non sono idonei allo scopo. Nell'ambito delle indagini di massa sui neonati, effettuate in Svizzera dal 1965, si accerta, pochi giorni dopo la nascita, tutta una serie di malattie genetiche legate al metabolismo la cui manifestazione può essere evitata con una dieta adeguata. A tal fine si ricorre a metodi di accertamento batteriologici-biochimici. Dal 1966 i costi delle indagini di massa sui neonati sono assunti dalle casse malati secondo la lista delle analisi. Al momento non si procede in Svizzera ad altre indagini di massa con test genetici.

Se e in che misura saranno introdotte indagini di massa con "biochip", metodi che attualmente sono in fase di sviluppo, è una questione controversa anche per gli stessi esperti. Certo è che il possibile spettro d'impiego è ampio. Nel nostro corpo i medicinali sono spesso metabolizzati, vale a dire trasformati. A tal fine sono necessari enzimi propri dell'organismo – cioè proteine – che esplicano ciascuno una propria attività. Anche tali proteine sono codificate da geni. È quindi pensabile che con il tempo si riuscirà a scegliere e a dosare determinati medicinali in funzione delle caratteristiche genetiche del paziente. Allo scopo sarebbero necessarie vere indagini genetiche prima dell'inizio della cura o prima del ricovero in ospedale.

In considerazione del fatto che il loro impiego avviene sull'intera popolazione o su gruppi determinati della popolazione, le indagini di massa con test genetici necessitano di una preparazione estremamente accurata affinché non producano più danni che benefici. Di conseguenza l'avamprogetto sottopone il programma delle indagini di massa all'obbligo di autorizzazione (art. 10). Tenuto conto del campo di applicazione delle indagini di massa, la competenza deve essere assegnata a un Ufficio federale. Infatti è previsto, nell'ordinanza d'esecuzione, di attribuire tale compito all'Ufficio federale della sanità pubblica.

I programmi delle indagini di massa sono autorizzati se adempiono le condizioni del capoverso 2. In particolare deve essere possibile una cura precoce o misure preventive (lett. a). Tale esigenza è da tempo riconosciuta unanimemente dalla scienza. Un'indagine di massa è giustificabile soltanto se esistono possibilità

concrete di influenzare positivamente la manifestazione o il decorso della malattia. Inoltre deve essere provato che il metodo d'indagine fornisce risultati attendibili (lett. b). Anche questo punto costituisce una condizione preliminare per così dire classica a tali indagini. Il metodo d'indagine deve anche essere idoneo ed economico (lett. b). Tale esigenza corrisponde all'articolo 65 dell'ordinanza sull'assicurazione malattie (RS 832.102) relativo all'elenco delle specialità. Va da sé che un'indagine di massa entra in linea di conto soltanto se i costi dell'esame della persona interessata sono assunti dalla cassa malati. Nell'ambito della procedura di autorizzazione dell'indagine di massa la questione dell'idoneità e dell'economicità non va esaminata soltanto in relazione al singolo esame, ma anche in relazione all'indagine di massa stessa. Sempre nell'ambito della procedura di autorizzazione occorre anche esaminare che sia garantita (lett. c) la consulenza genetica (art. 12). Infatti se non è garantita un'accurata e adeguata consulenza genetica delle persone interessate, l'indagine di massa potrebbe avere risvolti negativi.

In base al capoverso 3, l'autorità competente sente dapprima la Commissione federale per gli esami genetici umani (art. 32 ss.) e la Commissione nazionale di etica, prevista dal disegno di legge federale concernente la procreazione con assistenza medica. È infatti importante che il programma dell'indagine di massa sia esaminato in modo approfondito sotto il profilo scientifico ed etico prima della sua esecuzione.

Il Consiglio federale emana le disposizioni d'esecuzione (cpv. 4).

22.05 Ordine relativo agli esami genetici (art. 11)

Gli esami genetici fanno parte dell'attività medica e possono pertanto essere ordinati soltanto da medici abilitati a esercitare la professione (cpv. 1). Questo principio vale per tutti gli esami genetici. Il termine "ordinare" si riferisce alle persone che sono responsabili dell'indicazione, del prelievo dei campioni, dell'interpretazione dei risultati degli esami nonché della consulenza della persona interessata (cpv. 3). L'"esecuzione dell'esame" in senso stretto, invece, compete generalmente a un laboratorio (art. 6). Il medico di famiglia che invita il paziente a consultare uno specialista non "ordina" ai sensi della legge un esame genetico.

Gli esami presintomatici, gli esami in vista della pianificazione familiare e gli esami prenatali sottostanno a un'ulteriore condizione: possono essere ordinati soltanto da medici specialisti con adeguata formazione (cpv. 2). Una tale esigenza è irrinunciabile perché gli esami secondo il capoverso 2 possono avere serie implicazioni non soltanto per la persona esaminata, ma anche per i familiari o per il nascituro. Il medico ordinante deve infatti disporre delle conoscenze genetiche che gli permettono una valutazione dell'indicazione medica e delle implicazioni dei risultati dell'esame. La formazione del corpo medico spetta all'FMH. In merito ha ammesso una chiara necessità di agire. Al momento si sta però ancora discutendo fra le diverse discipline mediche sulle modalità di strutturare l'aggiornamento e il perfezionamento professionali nel settore della medicina genetica. Per chiarire la questione resta tempo fino all'entrata in vigore della presente legge. In seguito sarà compito della Commissione federale per gli esami genetici umani seguire l'evoluzione ed emanare raccomandazioni sulla formazione e il perfezionamento (art. 33 lett. g).

Il medico che ordina un esame genetico ai sensi del capoverso 2 deve provvedere alla necessaria consulenza genetica della persona interessata (cpv. 3). Il che non significa che debba sempre procedere egli stesso alla consulenza: infatti tale consulenza è spesso assicurata da un team che lavora in modo interdisciplinare. Il medico ordinante è però responsabile che la consulenza abbia luogo conformemente alle prescrizioni legali e che le persone che prestano la consulenza dispongano delle necessarie conoscenze scientifiche.

22.06 Consulenza genetica in generale (art. 12)

Considerati le ampie implicazioni e il peso psicologico che gli esami presintomatici e prenatali o in vista della pianificazione familiare possono comportare, esiste un ampio consenso a livello mondiale che tali esami debbano essere effettuati soltanto previa una circostanziata consulenza genetica. Detta consulenza va oltre il normale obbligo di spiegare l'atto medico. Secondo una commissione di lavoro dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) la consulenza genetica è "un processo comunicativo che si occupa dei problemi umani in relazione alla manifestazione o al rischio di manifestazione di una malattia genetica nella famiglia". In questo processo, che deve considerare l'uomo nella sua entità psicosociobiologica, si cerca di aiutare il singolo o la famiglia a

- capire i fatti medici (diagnosi compresa) del presunto decorso e della cura disponibile,
- comprendere la parte ereditaria nella causa della malattia e il rischio di ripetizione per determinati familiari,
- riconoscere le varie possibilità per contrastare il rischio di ripetizione,
- prendere una decisione conforme al loro rischio, ai loro obiettivi familiari, alle loro convinzioni etiche e religiose e ad agire in accordo con tale decisione nonché
- a conformarsi nel migliore dei modi alla menomazione del membro della famiglia colpito.

L'obiettivo della consulenza genetica è dare un aiuto individuale a decidere per o contro l'esame, vale a dire a raggiungere un "informed consent". La persona interessata deve disporre di sufficienti informazioni per prendere una decisione razionale, autonoma e non dettata da pressioni esterne.

In considerazione dell'enorme importanza di tale consulenza, l'avamprogetto, nell'articolo 12, non solo esige che sia assicurata una consulenza non direttiva prima, durante e dopo l'esecuzione dell'esame (cpv. 1), ma ne definisce in modo vincolante anche il quadro e gli elementi più importanti.

Il capoverso 2 stabilisce infatti che la consulenza deve tener conto unicamente della situazione individuale e familiare della persona interessata e delle possibili ripercussioni psicosociali dei risultati dell'esame su detta persona e sulla sua famiglia. Tale quadro è vincolante. Nella consulenza non devono pertanto essere trattati altri punti di vista, né sopraindividuali né in particolare devono essere perseguiti obiettivi sociopolitici. Si tratta della difesa da latenti tendenze eugenetiche possibili specialmente in relazione a diagnosi prenatali. Infatti contro le aspirazioni eugenetiche, vale a dire i tentativi di migliorare la disposizione

genetica della popolazione nella sua totalità, vi sono serie obiezioni. In primo luogo si teme il pericolo di interventi nella libertà personale della procreazione mediante una coercizione palese o latente. In secondo luogo si arriva quasi inevitabilmente alla discriminazione della persone che sono portatrici di predisposizioni ereditarie non auspiccate. In terzo luogo vi è il timore che interventi di ampia portata sul patrimonio genetico umano possano avere imprevedibili conseguenze negative. In quarto luogo esistono dubbi motivati dalla concezione religiosa e ideologica sulla liceità in assoluto di tali interventi.

La possibilità di perseguire obiettivi eugenitici nella consulenza genetica mediante coercizione o influenza esplicita è impedita mediante la disposizione sulla libera decisione (art. 15) e l'esigenza di una consulenza non direttiva. In contrapposizione a una tale "eugenetica dall'alto", negli ultimi tempi si è andata accentuando una tendenza alla cosiddetta "eugenetica dal basso". Con tale termine si intende la nascita di un clima sociale nel quale effettuare determinati esami genetici e soprattutto esami genetici prenatali è assunto a normale standard di un modo responsabile di concepire la salute e la procreazione. Responsabile della nascita di un tale clima non è un fattore singolo, ma bensì la concomitanza fra l'offerta di possibilità diagnostiche, il dovere vero o presunto dei medici di mettere a disposizione tali mezzi e il coinvolgimento della persona interessata in un rapporto medico-paziente nel quale ogni proposta del medico è intesa soprattutto come un consiglio che va seguito. Per evitare un tale automatismo, il senso del dovere del consigliere genetico deve imporgli la rinuncia a influenzare direttamente la persona interessata. Quest'ultima deve a sua volta rendersi conto che dipende unicamente dalle proprie convinzioni se più tardi l'aver effettuato l'esame sarà vissuto come un aiuto oppure come un peso. Per gli esami genetici e prenatali effettuati senza un sospetto fondato occorre attirare esplicitamente l'attenzione sul fatto che tali esami esulano dal normale standard medico raccomandato e che il pro e contro deve essere valutato unicamente in base alla situazione individuale e familiare (vedere in merito anche art. 13 cpv. 2 lett. b).

Il capoverso 3 enumera i punti principali che devono essere discussi con la persona interessata o con il suo rappresentante legale. Innanzitutto lo scopo, il tipo e l'affidabilità dell'esame che si intende effettuare, gli eventuali rischi connessi con l'esame e la possibilità di scoprire risultati inattesi. Essendo inoltre chiaro che un esame presintomatico o prenatale o anche un esame in vista della pianificazione familiare può comportare ripercussioni fisiche e psichiche, occorre considerare con particolare cura i fattori pro e contro l'esame. Certo il fatto di sapere può far nascere paure, aprire prospettive d'azione e richiedere decisioni, ma anche il fatto di non sapere può essere difficile da sopportare. Infine occorre illustrare le possibilità di rimborso delle spese dell'esame e dei costi delle misure che ne conseguono nonché le possibilità di aiuto in funzione del risultato dell'esame. A esame effettuato e se è stata scoperta un'anomalia, occorre discutere in modo approfondito la sua importanza e le possibilità di prevenzione e di terapia.

Le indagini di massa sono per definizione (art. 3 lett. f) esami presintomatici. Condizione per il loro svolgimento è che in caso di risultato positivo sia possibile una prevenzione o una terapia (art. 10 cpv. 2). Considerato il numero delle persone interessate appare ovvio che non si possa pretendere una consulenza genetica circostanziata come previsto all'articolo 12 capoversi 2 e 3; nel caso delle indagini di massa tale consulenza deve essere adattata alla situazione (cpv. 4). È comunque indispensabile che una tale consulenza abbia luogo anche per le

indagini di massa. Nella domanda di autorizzazione per effettuare un'indagine di massa occorre pertanto indicare anche come si intende procedere alla consulenza genetica (art. 10 cpv. 2 lett. c). L'autorità che rilascia l'autorizzazione deve infatti esaminare il programma dell'indagine di massa anche tenendo conto di tale aspetto.

22.07 Consulenza genetica negli esami prenatali (art. 13)

Gli esami prenatali comportano questioni speciali di cui occorre ulteriormente tener conto nell'ambito della consulenza genetica. Pertanto l'avamprogetto prevede all'articolo 14 l'istituzione di consultori indipendenti ai quali si fa specifico riferimento (cpv. 2 lett. a).

Essere genitori è per principio un progetto di coppia. È quindi auspicato, se possibile, che il partner della donna incinta partecipi alla consulenza genetica. Il presupposto è che la relazione di coppia sia però funzionante. Per questo motivo si chiede il consenso della donna incinta alla partecipazione del partner (cpv. 1). Grazie a tale partecipazione al colloquio si intende far condividere la responsabilità della decisione della donna incinta. La tendenza a voler addossare l'intera responsabilità alla donna o a esercitare una pressione in una determinata direzione dovrebbe essere riconosciuta e discussa da chi procede alla consulenza. L'obiettivo da perseguire è che la coppia elabori di comune accordo la decisione e ne sopporti insieme il peso.

Tuttavia l'esame è effettuato sul corpo della donna e lei da sola decide - con riserva delle disposizioni penali sull'aborto - se sottoporsi o non all'esame e sulle conseguenze che intende trarre da un reperto patologico (art. 15). La coppia deve essere informata esplicitamente sul diritto della donna di decidere autonomamente, non soltanto prima dell'esame, ma anche dopo quando si conosce il risultato dell'esame (cpv. 2 lett. b). In tal modo si dice chiaramente no al comportamento di certi medici secondo i quali l'accertamento di una grave anomalia non curabile deve portare automaticamente a determinate contromisure. Non è pertanto in alcun caso ammesso, quando si procede a un esame, chiedere anticipatamente il consenso per eventuali contromisure. Al contrario, il consenso esplicito della donna deve essere chiesto di nuovo prima di ogni ulteriore passo. Per contro la coppia, prima dell'esecuzione di ogni test, deve essere informata sui possibili esami complementari e sulle eventuali misure che ne possono risultare (cpv. 2). In particolare occorre spiegare che il risultato sfavorevole di un test, effettuato direttamente o in seguito a esami complementari, può sollevare la questione dell'interruzione della gravidanza. In tale contesto deve essere detto che il modo in cui si procede all'interruzione della gravidanza dipende dalla durata della gravidanza fino a quel momento e che a partire dal quarto mese l'interruzione è molto più pesante da sopportare in quanto deve avvenire mediante provocazione artificiale del parto. Se è altamente probabile che l'esame proposto - come è il caso per la maggior parte dei test oggi praticati - non sfoci in alcuna possibilità terapeutica per il nascituro, la coppia deve esserne esplicitamente informata in anticipo. La coppia deve sapere che tali esami non sono effettuati per aiutare il nascituro.

Inoltre se si constata una grave anomalia, la coppia deve essere informata sulle possibili alternative all'aborto e sull'esistenza di associazioni per genitori di figli handicappati e di gruppi di mutua assistenza (cpv. 4). La coppia dovrebbe essere consigliata nel senso di far capire che anche nel caso di accertamento di una

grave anomalia esistono alternative all'aborto. Per rendere accettabile l'alternativa di un figlio handicappato e per preparare nel migliore dei modi il parto, può essere d'aiuto prendere contatto con famiglie in cui vivono figli affetti dalla stessa menomazione. Numerose associazioni di genitori e numerosi gruppi di mutua assistenza sono in grado di fornire indirizzi per tali contatti.

22.08 Consulitori per esami prenatali (art. 14)

Poiché la diagnostica prenatale pone seri problemi di natura etica e sociale, l'avamprogetto impone ai Cantoni, come importante misura fiancheggiatrice, di istituire consultori indipendenti. Infatti i ginecologi possono essere confrontati a un conflitto professionale che nasce dal fatto che da una parte, nella generale assistenza alla gravidanza, devono garantire uno svolgimento ottimale della stessa mediante esami, misure e consigli e dall'altra, nell'ambito della diagnostica prenatale, possono dover prestare una consulenza che può portare a una decisione autonoma della donna eventualmente contraria alle loro proprie convinzioni. È pertanto importante che le persone interessate possano rivolgersi a un consultorio indipendente. Secondo l'avamprogetto tuttavia tali consultori non sono incaricati di fornire la consulenza genetica vera e propria ai sensi degli articoli 12 e 13; il loro compito consiste piuttosto nel fornire l'informazione di base sulla diagnosi prenatale (p.es. informazioni sui diversi test, sui rischi che comportano, sui loro limiti e sui costi) e nell'essere a disposizione delle donne incinte che lo desiderano per poter discutere ancora una volta, con una persona indipendente, i motivi a favore o contro un determinato esame. Inoltre non si può pretendere che il singolo ginecologo sia al corrente delle varie possibilità di contatto con le associazioni per genitori di figli handicappati e i gruppi di mutua assistenza: tale compito spetterà invece ai consultori per esami prenatali. Nell'ambito della consulenza genetica il ginecologo è tuttavia tenuto a segnalare tale possibilità (art. 13 cpv. 4).

Per ragioni economiche è raccomandato di inglobare tali consultori in quelli già esistenti sulla gravidanza (cpv. 2). I Cantoni sono inoltre liberi di gestire in comune tali consultori.

22.09 Diritto di decisione della persona interessata (art. 15)

L'articolo 15 precisa il diritto di decidere liberamente della persona interessata o del suo rappresentante legale, diritto sancito all'articolo 4 (vedere le spiegazioni in proposito).

Il capoverso 1 spiega che tale diritto di decisione si applica a ogni fase di un esame genetico. Infatti un esame genetico si svolge in più fasi ed ha quindi una certa durata nel tempo. Orbene, anche il consenso è vincolato al tempo, vale a dire che può essere ritirato in ogni momento, rendendo contro legge gli atti che seguono. Dopo essere stata informata in modo circostanziato, la persona interessata decide liberamente sullo svolgimento di un esame genetico. Decide se si debba effettuare un primo esame genetico ed eventualmente un esame complementare (lett. a). Questo lo si desume dal principio generale secondo il quale ogni atto diagnostico necessita il consenso. La persona interessata decide liberamente anche se vuole prendere conoscenza dei risultati dell'esame (lett. b). In tal modo si tiene conto non soltanto del diritto di sapere, ma anche del "diritto di non sapere".

Il capoverso 2 contiene tuttavia una limitazione del diritto di non sapere. Il medico deve informare senza indugi la persona interessata segnatamente sui risultati dell'esame, se è necessario "prevenire un pericolo imminente che minaccia" quest'ultima, l'embrione o il feto. Naturalmente ciò non significa che alla persona interessata possano essere imposti anche i provvedimenti del caso: in merito a questi ultimi – come del resto per ogni intervento medico – la persona interessata deve dare il suo consenso. Pertanto alla persona interessata può essere imposta contro la sua volontà soltanto l'informazione in quanto condizione necessaria all'esercizio del suo diritto di decisione, ma non la terapia.

La persona interessata - con riserva delle disposizioni penali sull'aborto - decide liberamente anche delle conseguenze che intende eventualmente trarre dai risultati dell'esame (cpv. 1 lett. c). Questa disposizione è particolarmente importante in relazione agli esami prenatali. Infatti la scoperta di un'anomalia nel feto non dovrebbe comportare automaticamente l'aborto. Nonostante tale scoperta la donna è libera di portare a termine la gravidanza. L'esame prenatale, se del caso, le permette di prepararsi alla nascita di un figlio geneticamente malato. L'importante è che sulla donna incinta non venga esercitata alcuna pressione, né da parte del corpo medico, né da parte degli istituti di assicurazione, né da parte dello Stato (vedere anche art. 12 cpv. 1 sulla consulenza genetica non direttiva).

Gli esami destinati alla pianificazione familiare nonché gli esami presintomatici e prenatali possono avere serie implicazioni per la persona interessata e portarla a decisioni irreversibili, soprattutto nel caso di esami prenatali. È pertanto assolutamente necessario che la persona che si vuole sottoporre a un tale esame, ne sia pienamente cosciente. Per questa ragione, nel capoverso 3, si esige che il consenso a un tale esame sia dato in modo esplicito, vale a dire per scritto o oralmente. Si tratta di una dichiarazione che deve esprimere direttamente la volontà di sottoporsi a un esame genetico.

Il capoverso 4 ripete per gli esami genetici a scopo medico il principio già sancito nell'articolo 4 secondo il quale, nel caso la persona interessata sia incapace di discernimento, spetta al suo rappresentante legale decidere. Questi deve tutelare nel migliore dei modi il benessere della persona incapace di discernimento. Tuttavia non gode dello stesso diritto di decidere liberamente come la persona interessata.

22.10 Comunicazione di dati genetici (art. 16)

L'articolo 24^{novies} capoverso 2 lettera f Cost. sancisce che "il patrimonio genetico di una persona può essere analizzato, registrato o rilevato soltanto col consenso di costei o in base a una prescrizione legale". Gli articoli 5 e 16 concretizzano questo principio.

I dati genetici sono dati medici e come tali rientrano nella categoria dei dati personali particolarmente degni di protezione. In base a tale considerazione l'avamprogetto rinuncia a disciplinare in modo speciale la protezione e la comunicazione di tali dati, trattandoli come gli altri dati sulla salute, nonostante siano particolarmente sensibili e possano avere ripercussioni sui familiari e sul desiderio di figli di una coppia.

L'articolo 16 definisce per il settore degli esami genetici le principali regole, conformandosi a quanto oggi impongono il segreto professionale del medico e la

protezione dei dati in materia di comunicazione di dati medici: di norma i risultati di un esame genetico possono essere comunicati unicamente alla persona interessata o al suo rappresentante legale (cpv. 1). Al medico è vietato comunicare i risultati di un esame genetico a terzi, indipendentemente che si tratti di un membro della famiglia o del partner (coniuge o non) della persona interessata. Il segreto professionale medico (art. 321 CP) si applica ai dati genetici e agli altri dati personali che deve proteggere (vedere anche art. 5). Tuttavia, con il consenso esplicito della persona interessata o del rappresentante legale di quest'ultima, il medico può comunicare i risultati dell'esame genetico ai familiari o al partner (cpv. 2).

Se la persona interessata si oppone, il medico può chiedere alla competente autorità cantonale di essere sciolto dal segreto professionale, conformemente all'articolo 321 numero 2 del Codice penale, qualora la protezione di interessi preponderanti richieda che i familiari o il partner siano informati. Spetta poi all'autorità competente stabilire se vi siano interessi preponderanti in favore del proscioglimento dal segreto professione; in tale contesto l'autorità competente può sollecitare il parere della Commissione federale per gli esami genetici (cpv. 3).

22.11 Ulteriore impiego di materiale biologico (art. 17)

Il capoverso 1 stabilisce che il materiale biologico che è stato prelevato in vista di un esame genetico (campione; art. 3 lett. i) può essere ulteriormente impiegato soltanto per scopi approvati dalla persona interessata o dal rappresentante legale di quest'ultima. Già l'articolo 4 prevede che per ogni esame genetico occorre il consenso della persona interessata. Il campo di applicazione del capoverso 1 è tuttavia più esteso: la necessità del consenso non vale soltanto per l'esame genetico, ma anche per qualsiasi ulteriore impiego di un campione.

Teoricamente un esame genetico può essere effettuato su qualsiasi tessuto o sostanza umani. Nell'ambito dell'assistenza medica a pazienti un tale materiale biologico è prelevato per le ragioni più svariate, per esempio nel corso di un'operazione chirurgica o di un prelievo di sangue per una normale analisi. Si può però trattare anche di un campione prelevato per un esame genetico. Una persona è libera di acconsentire che il materiale biologico che proviene dal suo organismo sia ulteriormente impiegato per un esame genetico a scopo di ricerca, a condizione tuttavia che il progetto di ricerca non sia illegale o contrario alla morale. Non è però sempre possibile chiedere il consenso a ogni singola persona interessata. È specialmente il caso nei progetti di ricerca epidemiologici, nell'ambito dei quali deve essere analizzato un gran numero di campioni. Ciononostante non si dovrebbe impedire per principio una tale ricerca. Infatti ad essa sono legate le speranze di molte persone affette da malattie che fino ad oggi sono difficilmente o niente affatto curabili. I progetti di ricerca che servono a debellare malattie hanno una grande importanza per la salute (FF 1988 II 352) e sono d'interesse pubblico in quanto contribuiscono a far risparmiare sui costi (vedere DTF 118 Ia 427). Infatti per certi progetti di ricerca nei settori della medicina o della sanità pubblica, il legislatore federale ha già creato la possibilità di utilizzare dati medici senza il consenso della persona interessata. In proposito l'articolo 321^{bis} del Codice penale prevede una procedura speciale. Le singole condizioni sono definite nell'ordinanza del Consiglio federale concernente l'autorizzazione a togliere il segreto professionale in materia di ricerca medica

(OATSP; RS 235.154). L'ordinanza non disciplina la ricerca in quanto tale, ma soltanto la comunicazione di dati medici a scopo di ricerca. Per il materiale biologico prelevato nell'ambito dell'assistenza medica a pazienti, si dovrebbe creare nella legge federale sugli esami genetici umani una disposizione analoga a quella dell'articolo 321^{bis} CP.

Secondo l'articolo 17 capoverso 2 il materiale biologico che è stato prelevato per altri scopi può essere messo a disposizione per un esame genetico a scopo di ricerca alle seguenti tre condizioni:

Come prima condizione, far salve le disposizioni speciali di legge concernenti la ricerca. Si tratta in particolare delle prescrizioni che devono generalmente essere rispettate nella ricerca sull'uomo. Nelle ricerche cliniche con medicinali o prodotti immunobiologici il consenso della persona interessata è per principio indispensabile.

Come seconda, le persone interessate o i loro rappresentanti legali, conformemente all'articolo 321^{bis} CP, devono essere stati informati sui loro diritti e non si sono esplicitamente opposti a che i campioni siano messi a disposizione della ricerca. L'informazione può avere carattere generale e non deve necessariamente riferirsi a un progetto di ricerca specifico.

Come terza, l'anonimato della persona dalla quale proviene il materiale biologico deve essere garantito. Segnatamente il materiale deve essere contrassegnato in modo che non si possa risalire alle persone interessate. I ricercatori che effettuano l'esame non devono avere alcuna possibilità di identificare le persone interessate. Di conseguenza non possono nemmeno confrontare il risultato dei loro esami con quello di altri esami di cui si conosce la persona interessata.

23 Esami genetici in ambito lavorativo

231 Situazione legale iniziale

In concomitanza con l'emanazione della legge federale sulla protezione dei dati (RS 235.1; in vigore dal 1° luglio 1993) è stato introdotto nel Codice delle obbligazioni (CO; RS 220) l'articolo 328*b*. In base a questa disposizione vincolante, il datore di lavoro può trattare dati concernenti il lavoratore soltanto in quanto si riferiscano all'idoneità lavorativa o siano necessari all'esecuzione del contratto di lavoro. Secondo il messaggio (FF 1988 II 428) detto articolo costituisce quindi una concretizzazione del principio generale della proporzionalità dell'articolo 4 capoverso 2 della legge sulla protezione dei dati. Siccome il principio della proporzionalità permea di sé tutto il diritto pubblico, l'articolo 328*b* CO si applica anche al rapporto di lavoro di diritto pubblico indipendentemente dal fatto che sia applicata o non la legge federale sulla protezione dei dati.

Ne consegue che nell'ambito delle trattative di assunzione o durante un rapporto di lavoro i dati sulla salute possono essere rilevati soltanto nella misura in cui si riferiscano a una determinata idoneità lavorativa. Se il datore di lavoro pone una domanda non ammessa, secondo la dottrina preminente si può non rispondere o mentire.

L'articolo 328*b* CO prevede esplicitamente che il datore di lavoro deve rispettare la legge sulla protezione dei dati. Ogni violazione dei diritti della personalità deve pertanto essere evitata. Per il datore di lavoro significa che non può prendere egli stesso informazioni su problemi di salute delle persone che si candidano per un

posto o che lavorano da lui. Può tuttavia farsi informare da un medico sull'idoneità lavorativa di tali persone sotto il profilo della salute o durante il rapporto di lavoro sull'esistente capacità o incapacità lavorativa. Se è stata effettuata una visita medica, il medico è tenuto al segreto professionale. Il medico può comunicare al datore di lavoro unicamente se la persona interessata è idonea o non per un determinato posto oppure se può svolgere o non il suo lavoro. Il datore di lavoro non ha invece alcun diritto di conoscere la diagnosi e lo stato di salute generale. Questo vale anche se la visita medica è effettuata dal medico aziendale.

Mentre l'articolo 328b CO protegge la personalità del lavoratore e lo tutela da chiarimenti ingiustificati del suo stato di salute da parte del datore di lavoro, l'articolo 6 della legge federale sul lavoro nell'industria, nell'artigianato e nel commercio (legge sul lavoro; RS 822.11) e l'articolo 82 della legge federale sull'assicurazione contro gli infortuni (LAINF; RS 832.20) obbligano il datore di lavoro a prendere tutte le misure necessarie in base all'esperienza, applicabili secondo lo stato della tecnica e adeguate alla situazione per salvaguardare la salute del lavoratore. L'ordinanza del 1983 sulla prevenzione degli infortuni e delle malattie professionali (OPI; RS 832.30) stabilisce i provvedimenti per la protezione della salute da adottare nelle aziende. Si tratta soprattutto di misure di sicurezza relative allo svolgimento e all'organizzazione del lavoro. Secondo l'articolo 70 OPI, per prevenire malattie professionali proprie di determinate categorie d'aziende o generi di lavoro come anche per prevenire certi rischi d'infortuni inerenti alla persona del lavoratore, l'INSAI può, mediante decisione, assoggettare un'azienda, una parte di essa o un lavoratore alle prescrizioni sulla prevenzione nel settore della medicina del lavoro. I datori di lavoro che hanno posti di lavoro assoggettati alle prescrizioni sulla prevenzione nel settore della medicina del lavoro sono tenuti a far esaminare l'idoneità specifica dei lavoratori impiegati in tali posti. I lavoratori che accettano un tale posto di lavoro devono sottoporsi a una visita specifica di idoneità prima di essere assunti e durante il rapporto di lavoro a visite di controllo. Poiché in Svizzera, contrariamente agli altri Paesi europei, i medici specializzati in medicina del lavoro sono in numero insufficiente, tali visite possono essere effettuate anche da altri medici e persino dal medico di famiglia.

Oltre che dalla legge sulla prevenzione degli infortuni, la dichiarazione di idoneità a svolgere determinate attività è prescritta da norme di leggi speciali (vedere p.es. art. 13 della legge sulla radioprotezione [RS 814.50] o art. 77 del Regolamento concernente le licenze del personale aeronavigante [RS 748.222.1]).

Sono prima di tutto assoggettati alle prescrizioni sulla prevenzione nel settore della medicina del lavoro i posti di lavoro che, nonostante una protezione ottimale, comportano ancor oggi inevitabilmente un rischio di malattia professionale o disturbo della salute riconosciuto dalla legge e imputabile, fra l'altro, all'esposizione a sostanze chimiche, polveri, gas o radiazioni pericolosi. Sono inoltre assoggettati a tali prescrizioni i posti di lavoro in cui si tratta di garantire la protezione di terzi o la prevenzione di incidenti rilevanti o catastrofi ambientali a causa di errori di manipolazione.

232 La medicina del lavoro come settore speciale della medicina

La medicina del lavoro è una specializzazione della medicina che si occupa delle interazioni fra lavoro e salute. Le Direttive sugli scopi e sui compiti della medicina del lavoro, pubblicate dall'Organizzazione internazionale del lavoro (OIL) in collaborazione con l'Organizzazione mondiale della sanità (OMS), sono state

riprese sia nella legislazione degli USA sia in diverse legislazioni di Stati europei e sono state attualizzate e armonizzate nel diritto dell'UE. In base ad esse la medicina del lavoro deve promuovere il benessere fisico, mentale e sociale dei lavoratori. Deve –secondo una recente interpretazione – contribuire a evitare che procedure di lavoro inadeguate e strumenti tecnici di lavoro inadeguati nonché sostanze nocive pregiudichino o addirittura arrechino danno alla salute dei lavoratori. Inoltre, se lo stato di salute individuale di una persona – constatato in base a una visita profilattica nel quadro della prevenzione nel settore della medicina del lavoro – non le permette di effettuare certe attività senza esporre sé stessa, terze persone o l'ambiente a un rischio particolare, la medicina del lavoro dovrebbe permettere di evitare che detta persona sia chiamata a svolgere proprio tali attività.

Per assolvere tali compiti la medicina del lavoro deve poter disporre di tutte le possibilità diagnostiche atte a identificare precocemente effetti nocivi sulla salute. Allo scopo la conoscenza dei parametri personali come la costituzione, predisposizioni speciali, malattie concomitanti e, se del caso, la loro terapia è indispensabile per un chiarimento medico come anche per la consulenza e l'informazione sulle possibili misure precauzionali e preventive. Per poter prevenire uno sviluppo occorre esaminare parametri presintomatici che variano da un posto di lavoro all'altro, ma che hanno tutti un carattere presintomatico. Se in un lavoratore si diagnostica una modificazione funzionale o un disturbo, tale reperto indica innanzitutto che per la persona interessata le misure di protezione tecniche e personali sono insufficienti. L'idoneità della persona interessata a svolgere quel determinato lavoro sarà messa in discussione soltanto come ultima ratio. La situazione può essere diversa quando, per evitare rischi d'incidente a terzi o catastrofi ambientali, si procede a un esame di idoneità nel quale occorre chiarire il fattore di rischio individuale di una persona.

233 Esami genetici presintomatici in ambito lavorativo

Oggi, in ambito lavorativo, non si effettuano esami genetico-molecolari o citogenetici. Il motivo è da imputare al fatto che attualmente nessun esame genetico offre rispetto agli altri metodi d'esame vantaggi o un beneficio supplementare assicurato. Del resto, oggi, molte aziende rinunciano generalmente alla visita medica d'entrata, perché nella maggior parte dei casi l'attuale idoneità del candidato può essere sufficientemente valutata nell'ambito del colloquio di presentazione.

Nella prevenzione in ambito di medicina del lavoro, nella maggior parte dei casi, le predisposizioni di natura più o meno genetica che potrebbero essere all'origine di disturbi alla salute, malattie o incidenti sono determinate indirettamente mediante la tradizionale diagnostica clinica a livello di fenotipo oppure mediante la diagnostica biochimica delle proteine a livello di prodotti dei geni. La situazione è diversa se si tratta di diagnosticare un danno o una modificazione del patrimonio genetico causati dall'attività lavorativa. In tal caso un esame genetico-molecolare entra senz'altro in considerazione, visto che lo scopo dell'esame è di stabilire la misura del danno a livello genetico mediante uno specifico antigene di lavoro.

Se si considera il miglioramento in atto delle possibilità di diagnosi genetica, questa situazione potrebbe cambiare rapidamente. Inoltre l'avamprogetto parte da una nozione ampia di esame genetico (art. 3 lett. a) che comprende anche gli esami biochimici delle proteine. Il legislatore è pertanto chiamato a ponderare con

cura i diversi interessi a confronto e a incanalare lo sviluppo nella direzione auspicata. I timori nascono soprattutto dagli esami presintomatici che scoprono predisposizioni genetiche della persona interessata che si manifesteranno soltanto in futuro o forse non si manifesteranno mai e non hanno alcun rapporto con un rischio concreto imputabile al posto di lavoro ai sensi della medicina preventiva del lavoro. Infatti tali esami possono fornire, in misura finora nemmeno immaginabile, una conoscenza della sfera della personalità e in particolare della sfera segreta della persona interessata.

Per una persona idonea al lavoro, nonostante l'assicurazione disoccupazione e gli aiuti sociali, il posto di lavoro riveste pur sempre un'importanza primordiale. Impedire a una persona l'accesso a un'attività lucrativa adducendo a motivo la sua predisposizione, significa colpirla molto profondamente nel suo sviluppo personale ed economico e nel suo diritto all'autodeterminazione in materia di informazione. Dal vigente ordinamento giuridico si deduce che l'interesse del datore di lavoro di conoscere le predisposizioni a malattie o l'aspettativa di vita dei suoi dipendenti, in particolare per ridurre i costi dei posti di lavoro o dell'assicurazione, non è generalmente degno di protezione. Gli esami presintomatici che sono stati effettuati a scopo medico, ma anche chiedere informazioni sui risultati di tali esami, sono inconciliabili con l'articolo 328b CO, nella misura in cui non si tratti di analizzare un posto di lavoro sotto il profilo della specifica medicina preventiva del lavoro. Tali esami infatti non hanno chiarito l'esistenza o l'imminenza di malattie che possono mettere in dubbio l'attuale idoneità lavorativa del lavoratore, ma sono serviti a indagare la sfera segreta della persona interessata. Nel quadro del presente avamprogetto questa situazione giuridica deve essere sancita e specificata legalmente.

La situazione è diversa se il posto di lavoro è assoggettato alla specifica medicina preventiva del lavoro. In tal caso infatti l'obiettivo di un esame presintomatico è chiaramente quello di individuare il potenziale di rischio della persona interessata per terzi o per l'ambiente oppure di prevenire un pericolo per la salute di detta persona derivante dalla sua attività lavorativa. Ai fini dell'esame d'idoneità effettuato nell'ambito della medicina preventiva del lavoro non è rilevante scoprire, per esempio, l'aspettativa di vita della persona interessata; non si tratta nemmeno di raccogliere tutte le informazioni possibili sulla predisposizione a malattie. Ai fini dell'idoneità importa sapere unicamente se gli influssi nocivi del lavoro cui ci si deve aspettare possono produrre un danno inammissibile sullo stato di salute individuale del lavoratore. L'idoneità dipende dunque dal potenziale individuale di danno del rispettivo antigene di lavoro. Se ci si deve aspettare un disturbo della salute è irrilevante se sia genetico, acquisito o una combinazione fra le due possibilità. Negli esami d'idoneità effettuati allo scopo di prevenire incidenti, oltre ai disturbi fisici, vanno assumendo sempre maggiore importanza i comportamenti a rischio individuali, siano essi congeniti o acquisiti. Oltre che dei comportamenti da dipendenza, si tratta anche di disturbi della capacità di restare vigile, di disturbi della sfera affettiva nonché della predisposizione all'epilessia o a gravi depressioni. Circa l'80-90 per cento delle indagini sugli incidenti professionali rivela che la causa non è dovuta a un difetto tecnico, ma imputabile a fattori umani. Questo è un dato molto importante soprattutto per le aziende sottoposte all'ordinanza sulla protezione contro gli incidenti rilevanti (RS 814.012).

Quando si tratta di proteggere la vita e la salute di molte persone o di evitare catastrofi ambientali, questo interesse deve prevalere rispetto a quello personale del lavoratore di non lasciarsi visitare in merito a una determinata predisposizione

genetica. L'opinione pubblica non riuscirebbe infatti a capire che un posto per il quale è richiesta un'affidabilità per quanto umanamente possibile illimitata sia occupato da una persona con una chiara predisposizione a disturbi della capacità di restare vigile. Va notato che proprio tali disturbi sono difficili da scoprire su altre persone, perché la persona in questione tiene gli occhi aperti e non deve cambiare posizione. Ciononostante un esame presintomatico può entrare in linea di conto (vedere art. 19), soltanto se le misure tecniche e di organizzazione del lavoro sul posto di lavoro non sono sufficienti a garantire la sicurezza di terzi o dell'ambiente e se le altre possibilità di diagnosi non bastano. Inoltre l'esame deve essere effettuato in modo da proteggere il più possibile i diritti della personalità della persona interessata (art. 20 e 21 cpv. 1). In particolare l'esame deve essere limitato a ricercare quelle determinate predisposizioni genetiche che sono rilevanti per il posto di lavoro.

Per quanto concerne la prevenzione di disturbi alla salute dovuti al lavoro e di malattie professionali, v'è chi sostiene che sarebbe sufficiente se si indicasse al lavoratore la possibilità di sottoporsi a un esame (genetico) presintomatico. Il lavoratore dovrebbe comunque essere libero di decidere se sottoporsi all'esame e, in caso affermativo, di decidere parimenti se intende continuare ad esercitare l'attività che lo rende malato se tale fosse il responso dell'esame. A giusto titolo il nostro ordinamento giuridico sancisce l'obbligo di protezione da parte dello Stato e permette visite mediche come possibilità di riconoscere se una persona che a causa della sua predisposizione è particolarmente minacciata nella salute da una determinata attività lavorativa debba essere protetta. In tale contesto non si può capire perché un esame presintomatico, che può essere una fonte particolarmente preziosa di informazioni, debba essere escluso a priori. Tuttavia anche in tal caso vale il principio che un esame presintomatico entra in linea di conto soltanto se sono garantiti nel migliore dei modi i diritti della personalità della persona interessata. Prima di tutto i posti di lavoro pericolosi devono essere resi sicuri mediante misure tecniche e di organizzazione del lavoro e soltanto se ciò non è possibile si può sottoporre le persone che lavorano in tali posti a un esame per scoprire le loro predisposizioni genetiche.

234 Accertamento mediante esami genetici di malattie e di disturbi della salute esistenti

Nell'avamprogetto il termine di esame genetico è inteso in senso ampio (art. 3 lett. a e cifra 213). Di conseguenza non esclude che, a seconda delle circostanze, nell'ambito di un normale esame dell'idoneità, si ricorre a un esame genetico non presintomatico, in particolare a un'analisi biochimica delle proteine per accertare una malattia esistente o una malattia già accompagnata da sintomi. Visto che lo sviluppo nel settore degli esami genetici deve essere posto sotto la vigilanza di una commissione peritale federale (art. 32 ss.) e che inoltre la vendita di test genetici sottostà all'obbligo di autorizzazione, il che garantisce segnatamente una chiara interpretazione, la responsabilità di scegliere i metodi più idonei per accertare lo stato di salute può essere lasciata al corpo medico. È comunque certo che al datore di lavoro non deve mai essere comunicata la diagnosi: l'unica informazione che può ricevere concerne l'attuale idoneità o non idoneità a svolgere un determinato lavoro. Altrettanto certo è che la persona interessata deve dare il suo libero consenso per un esame genetico non presintomatico (art. 4). I medici che non osservano tali condizioni possono essere puniti, a seconda

delle circostanze del singolo caso, per violazione del segreto professionale in virtù dell'articolo 321 CP.

235 Spiegazione delle proposte

235.1 Principio (art. 18)

Al momento dell'assunzione o durante il rapporto di lavoro, il datore di lavoro o il suo medico di fiducia non possono né esigere un esame presintomatico (per la definizione vedere art. 3 lett. d e cifra 213) né utilizzare dati genetici provenienti da esami presintomatici effettuati a scopi medici (art. 18, 1° periodo). In questo modo per il settore del lavoro è sancito per legge un divieto vincolante di investigazione e di rivelazione. Restano tuttavia salve le visite profilattiche della medicina del lavoro, per le quali vale la regolamentazione speciale dell'articolo 19 (art. 18, 2° periodo). Nell'ambito di una "normale" visita d'entrata il medico non ha il diritto né di cercare predisposizioni genetiche mediante un esame presintomatico né di informarsi sui risultati di precedenti esami presintomatici. Non può nemmeno utilizzare i dati genetici provenienti da esami presintomatici anche se una persona che cerca lavoro o un lavoratore li ha comunicati di propria iniziativa. In caso di domande poste dal datore di lavoro o dal medico detta persona può rifiutarsi di rispondere o mentire. In virtù dell'articolo 37, il datore di lavoro o il medico che, in violazione degli articoli 18 e 19, intenzionalmente esige o tollera esami presintomatici oppure utilizza dati genetici provenienti da esami presintomatici effettuati a scopi medici, è punito d'ufficio con la detenzione o la multa (vedere cifra 284). Inoltre la persona interessata può chiedere un risarcimento dei danni e una riparazione in base al diritto sul contratto di lavoro o secondo le disposizioni di diritto civile sulla protezione della personalità. Nel rapporto pubblico di lavoro interviene la responsabilità civile dello Stato.

L'avamprogetto utilizza il termine di medico di fiducia in senso non tecnico. Con tale termine si intendono i medici che accertano per conto del datore di lavoro l'idoneità o la capacità lavorativa di una persona. Si può dunque trattare anche del medico di famiglia.

235.2 Esami presintomatici per la prevenzione di malattie professionali e infortuni (art. 19)

Nella prevenzione in ambito di medicina del lavoro, gli esami presintomatici non dovrebbero essere assolutamente vietati. Tuttavia si dovrebbe ricorrere a tali esami soltanto se il loro senso e i loro vantaggi sono dimostrati. Per questa ragione la competenza di prescriverli spetta unicamente al medico del lavoro. Come tale sono considerate le persone con un diploma federale di medicina, che hanno almeno cinque anni di pratica lavorativa e si sono perfezionate per almeno due anni secondo le prescrizioni sulla qualifica degli specialisti della sicurezza del lavoro (RS 822.116).

Per poter effettuare un esame presintomatico al momento dell'assunzione o durante il rapporto di lavoro, è necessario che le seguenti sei condizioni siano adempite cumulativamente:

1. Il posto di lavoro deve presentare un rischio di malattia professionale (per la definizione vedere art. 9 della legge sull'assicurazione contro gli infortuni [LAINF; RS 832.20]), un rischio di grave danno all'ambiente o un pericolo

straordinario d'incidente o per la salute di terzi. Oltre ai posti di lavoro che possono portare a una malattia professionale si tratta anche di attività che richiedono da parte del lavoratore un'affidabilità per quanto umanamente possibile illimitata. Per quanto concerne il pericolo d'incidente, deve trattarsi di un pericolo straordinario e non di un pericolo per così dire normale come per esempio quello a cui ciascuno di noi si espone mettendosi al volante. Vi è pericolo quando la probabilità di danno è sufficientemente grande. Ma più il danno è potenzialmente grande, tanto più piccola deve essere la probabilità necessaria che il danno possa accadere. In altre parole, se esiste il pericolo di un danno straordinariamente grande anche una possibilità remota di incidente può eccezionalmente essere sufficiente.

2. Tutti i provvedimenti necessari secondo l'esperienza, utilizzabili secondo lo stato attuale della tecnica e adeguati alle circostanze non sono sufficienti per escludere il pericolo. Il primo obiettivo della sicurezza sul lavoro deve essere quello di rendere sicuro il posto di lavoro e migliorare oggettivamente le condizioni di lavoro.
3. Il posto di lavoro deve essere assoggettato alle prescrizioni sulla prevenzione nel settore della medicina del lavoro mediante decisione dell'INSAI secondo l'articolo 70 dell'ordinanza sulla prevenzione degli infortuni e delle malattie professionali (OPI; RS 832.30) oppure norme giuridiche devono esigere espressamente visite profilattiche. Si tratta dunque di posti di lavoro per i quali non il datore di lavoro, ma terzi o la legge prescrivono esami d'idoneità.
4. Non è possibile valutare sufficientemente in altro modo il pericolo concreto per la persona interessata o il pericolo imminente ed elevato per terzi o per l'ambiente. Questa condizione ribadisce il principio che gli esami presintomatici possono entrare in linea di conto soltanto se non esistono altre possibilità diagnostiche idonee.
5. Il tipo di esame è stato dichiarato sicuro e affidabile per riconoscere quel tipo di pericolo dalla Commissione federale per gli esami genetici umani. Soltanto se un gruppo di esperti riconosciuto ha confermato il nesso fra una determinata predisposizione genetica e il pericolo che una persona con detta predisposizione rappresenta in un determinato posto di lavoro, il medico del lavoro può ordinare il relativo esame presintomatico.
6. Infine è indispensabile che la persona interessata dia il suo consenso all'esame presintomatico, dopo aver ricevuto una consulenza genetica circostanziata conformemente all'articolo 12 (art. 20 cpv. 2). A dire il vero non si può non notare che in un tale caso una decisione veramente libera non è possibile. Infatti se per un posto di lavoro è ordinata una visita profilattica nell'ambito della medicina del lavoro e se nel singolo caso concreto si raccomanda un esame presintomatico, alla persona che si rifiuta di sottoporsi a un tale esame sarà vietato di svolgere l'attività in questione. Di questo deve esserne informata.

Se tutte queste condizioni sono soddisfatte, il medico del lavoro non solo può ordinare un esame presintomatico, ma si può anche informare presso la persona interessata se esistono risultati di precedenti esami presintomatici che potrebbero avere rilevanza con la prevista attività (cpv. 2). Per la persona interessata esiste un obbligo limitato di fornire informazioni.

Visto che gli esami presintomatici toccano una sfera particolarmente sensibile, il capoverso 3 conferisce alla Confederazione la competenza di agire d'ufficio qualora nell'esercizio dell'alta vigilanza sull'esecuzione della legge sul lavoro (RS 822.11) dovesse constatare violazioni dell'articolo 19 ss.. L'opportunità di constatare tali violazioni della legge è offerta soprattutto dalle ispezioni nelle aziende ad opera degli ispettori del lavoro.

235.3 Esecuzione dell'esame (art. 20)

Questa disposizione, insieme all'articolo 21 capoverso 1, assicura la protezione della personalità, nel caso in cui si debba effettuare un esame presintomatico nell'ambito della prevenzione nel settore della medicina del lavoro.

Prima di tutto occorre circoscrivere l'oggetto dell'esame: si possono infatti cercare soltanto le predisposizioni genetiche specifiche suscettibili di provocare, durante lo svolgimento dell'attività prevista, disturbi alla salute, una malattia professionale o errori che potrebbero costituire una grave minaccia per terzi o per l'ambiente. È vietato ricercare altri dati genetici (cpv. 1). In tal modo la persona interessata è protetta dall'investigazione, ad opera di terzi, di caratteristiche della sua personalità che eventualmente nemmeno lei vorrebbe conoscere.

L'accertamento può aver luogo soltanto con il consenso della persona interessata (art. 19 cpv. 1 lett. f). In tale frangente è indispensabile che detta persona sia informata e consigliata con cura su tutti gli aspetti che concernono l'esame presintomatico previsto. Per questo il capoverso 2 stabilisce che la persona interessata ha diritto alla consulenza genetica prevista all'articolo 12 (vedere cifra 22.06) prima, durante e dopo l'esame. Inoltre il capoverso 3 prescrive categoricamente che i campioni vanno distrutti al termine dell'esame. In tal modo si previene qualsiasi rischio di utilizzazione abusiva.

235.4 Comunicazione dei risultati e assunzione dei costi (art. 21)

Il medico del lavoro può comunicare il risultato dell'esame soltanto alla persona interessata. Questa decide liberamente se vuole o non vuole prendere conoscenza della diagnosi (vedere art. 15) oppure se vuole essere informata soltanto della sua idoneità o non idoneità. In nessun caso la diagnosi può essere comunicata al datore di lavoro. Per quanto lo concerne, deve unicamente sapere se la persona interessata entra o non entra in linea di conto per la prevista attività.

I costi della visita profilattica nell'ambito della medicina del lavoro, compresi i costi di un'eventuale consulenza genetica, sono a carico del datore di lavoro. Se tuttavia la visita profilattica è stata ordinata dall'INSAI, detto istituto se ne deve assumere i costi (cpv. 2).

24 Esami genetici in ambito assicurativo

241 Situazione legale iniziale

241.1 Le assicurazioni ovvero i rischi distribuiti sulla comunità

Le assicurazioni partono dall'idea di distribuire i rischi sulla comunità. Per il singolo, anche se è estremamente scarsa, esiste una determinata probabilità che un rischio da lui temuto possa manifestarsi e colpirlo, mettendolo a seconda delle

circostanze in gravi difficoltà finanziarie: orbene, mediante i premi o i contributi versati dall'insieme degli assicurati detto rischio individuale è reso socialmente sopportabile in quanto si distribuisce su tutti gli assicurati. Vale a dire che diventa un rischio generale per tutti coloro che a seconda della struttura concreta dell'assicurazione si sono riuniti in quanto forniscono contributi o versano premi. Il principio della *solidarietà*, insieme alla "legge dei grandi numeri" costituisce la base di ogni assicurazione. Quanto maggiore è il numero degli assicurati di una società, tanto minore è il rischio che il numero dei casi per i quali l'assicurazione deve effettivamente versare prestazioni diverga dal previsto numero degli incidenti assicurati, determinante per il calcolo dei premi.

I *rischi assicurati* possono avere *un'importanza diversa* a seconda della singola persona. Non per nulla le assicurazioni coprono settori diversi e gli assicuratori possono di conseguenza organizzarsi in modi diversi. Una protezione assicurativa indispensabile per l'intera popolazione porta oggi regolarmente a un'assicurazione su base di diritto pubblico, vale a dire nell'ambito del sistema delle assicurazioni sociali. Siccome lo scopo dei diversi rami dell'assicurazione sociale è di garantire una previdenza di base sotto il profilo assicurativo all'intera popolazione, gli ulteriori bisogni possono essere coperti da assicurazioni complementari. Tali assicurazioni sottostanno generalmente alle norme di diritto privato della legge federale sul contratto d'assicurazione (LCA; RS 221.229.1).

Tale concezione giuridico-politica si ritrova, per esempio, alla base della copertura dei rischi di malattia. Quanto si deve considerare come previdenza medica di base sotto il profilo assicurativo per ciascuno in caso di malattia è infatti garantito per principio per l'intera popolazione dall'assicurazione malattie (legge federale sull'assicurazione malattie, LAMal; RS 832.10), disciplinata dal diritto pubblico e come tale obbligatoria. Per contro le assicurazioni complementari facoltative in relazione a malattie rilevano dal settore della LCA di diritto federale privato, sebbene l'assicurato sia per lo più assicurato per entrambi i settori presso lo stesso assicuratore (vale a dire la stessa cassa malati).

Una tale distribuzione di funzione della protezione assicurativa di diritto privato e pubblico, che ha origine storica, è di basilare importanza nel diritto vigente. Tuttavia non costituisce sempre un punto di riferimento per valutare la rilevanza sociopolitica dell'effettiva protezione assicurativa. A titolo di esempio, il contratto d'assicurazione sulla vita, dominato dal diritto federale privato, corrisponde a un bisogno supplementare nell'ambito del cosiddetto terzo pilastro (di previdenza) e non deve quindi servire a coprire una necessità assicurativa di base dell'intera popolazione. Questa affermazione comporta tuttavia un'eccezione. Per coloro che esercitano un'attività indipendente (gli indipendenti), stipulare un'assicurazione sulla vita può essere indispensabile come assicurazione contro l'incapacità ad esercitare l'attività a causa di malattia o invalidità al fine di garantirsi un'adeguata "previdenza di base". Esiste tuttavia anche la possibilità di assicurarsi fino a un determinato montante nell'ambito della previdenza professionale. Secondo l'articolo 44 della legge federale sulla previdenza professionale per la vecchiaia, i superstiti e l'invalidità (LPP; RS 831.40), segnatamente gli indipendenti possono farsi assicurare presso l'istituto di previdenza della loro professione o dei loro lavoratori. Coloro che non possono farsi assicurare presso un istituto di previdenza sono autorizzati a farsi assicurare presso l'istituto collettore. Per i rischi morte e invalidità può essere fatta una riserva per motivi di salute per un massimo di tre anni (art. 45 cpv. 1 LPP).

241.2 **Apprezzamento del rischio sulla base di esami genetici e solidarietà di fronte ai rischi nei premi o contributi dell'insieme degli assicurati**

I *premi* che devono essere pagati dalle persone assicurate *sono calcolati*, fra l'altro, in base all'importo assicurato, alla probabilità che l'evento assicurato si manifesti durante la durata dell'assicurazione e alle prestazioni stabilite che comporterà. Sono presi in considerazione valori statistici. Per l'assicuratore vale inoltre il principio che i rischi possono essere distribuiti tanto meglio quanto più grande è il numero degli assicurati. Più invece tale numero è piccolo, più aumenta l'interesse dell'assicuratore ad effettuare un esame del rischio. Lo scopo principale dell'esame medico del rischio è di individuare le persone esposte a un rischio diretto più elevato.

La diversa importanza data dagli assicurati alla protezione assicurativa porta in ultima analisi a porsi la domanda di sapere fino a che punto l'ordinamento giuridico debba considerare l'interesse dell'insieme degli assicurati, di per sé naturale e comprensibile, *a individuare rischi più elevati ricorrendo a esami della salute*. Nella misura in cui tali rischi più elevati non debbano essere sopportati dall'insieme degli assicurati, possono segnatamente condurre a un premio più alto o a un contributo supplementare per la relativa protezione assicurativa o addirittura all'impossibilità di stipulare un determinato contratto d'assicurazione.

È comunemente ammesso, in ogni caso sul piano teorico, che, per quanto concerne il calcolo dei premi e dei contributi, *non tutti i rischi* degli assicurati *debbano essere trattati allo stesso modo* nelle varie forme di assicurazione. In merito nei diversi settori dell'assicurazione sociale, a differenza di quanto avviene nelle assicurazioni private, si è mostrato finora un certo riserbo per quanto riguarda le cosiddette riserve. Nelle più recenti riforme nel settore delle *assicurazioni sociali* tale tendenza si è ancora rafforzata. A titolo di esempio, nell'ultima riforma dell'assicurazione malattie, di diritto pubblico o a carattere sociale, è stata abolita la riserva sulla salute – limitata a cinque anni – secondo l'articolo 5 capoverso 3 LAMal relativa al pericolo di ricaduta dopo una malattia grave. Nel contempo però l'obbligo dell'assicurazione di base contro le malattie è stato esteso all'intera popolazione. In relazione a determinate prestazioni delle assicurazioni sociali può esservi da parte dell'assicuratore un interesse di principio a ottenere certe indicazioni sulla salute delle persone da assicurare.

Anche presso le *assicurazioni malattie private* vi è un interesse a informazioni possibilmente affidabili e circostanziate ai fini dell'apprezzamento dei rischi da assicurare. Ciò vale sia in vista dell'esclusione di un rischio dal contratto d'assicurazione sia in relazione alle prestazioni concrete in caso di manifestazione dell'evento assicurato. I vigenti articoli 4 e seguenti LCA tengono conto in larga misura di tale interesse nel settore delle assicurazioni private in quanto l'articolo 4 capoverso 1 LCA obbliga il proponente a dichiarare per scritto all'assicuratore tutti i fatti rilevanti per l'apprezzamento del rischio, in quanto e come gli sono o gli devono essere noti alla conclusione del contratto. La violazione di tale norma comporta l'annullamento del contratto (art. 6 LCA). Per le assicurazioni del settore privato si ammette così che siano improntate alla concorrenza, che i calcoli avvengano secondo principi economici e che il proponente ottenga una protezione assicurativa a premi il più possibile moderati. L'articolo 39 LCA prevede poi un obbligo d'informazione da parte dell'assicurato sui fatti a lui noti che possano

"servire" ad accertare le circostanze nelle quali il sinistro è accaduto o a determinare le conseguenze di questo.

241.3 Nuove possibilità di apprezzamento dei rischi sulla base di esami presintomatici

Oggi come oggi, gli esami presintomatici non giocano praticamente alcun ruolo nella stipulazione di un contratto d'assicurazione. Nel frattempo, all'interno dell'ambito sopra esposto delle assicurazioni di diritto pubblico e privato, questi esami potrebbero però diventare più importanti sia sotto il profilo qualitativo che quantitativo. Grazie ad essi si potrebbero riconoscere determinate predisposizioni a malattie particolari in un momento in cui senza il ricorso a esami genetici in laboratorio non si potrebbero ancora individuare i sintomi di un rischio più elevato di malattia. In considerazione delle evidenti e rilevanti ripercussioni di tali esami genetici di laboratorio per il proponente o l'assicurato, il legislatore è chiamato a una *ponderazione di interessi* che vede a confronto, da una parte, gli importanti interessi dell'assicurato all'*autodeterminazione in materia di informazione* e alla necessità di una *sufficiente protezione assicurativa* e, dall'altra, l'interesse, anch'esso da non trascurare, dell'assicuratore o dell'insieme degli assicurati a tener conto globalmente di *determinati rischi più elevati* mediante un *finanziamento speciale*, vale a dire senza una partecipazione supplementare di tutti gli assicurati. Partendo dal fatto che coprire rischi sconosciuti invece di escluderli è lo scopo proprio dell'assicurazione, la commissione peritale – in sintonia con la Convenzione europea sui diritti dell'uomo e la biomedicina – si è chiaramente pronunciata in favore di un divieto assoluto di investigazione nonché di eseguire esami presintomatici o prenatali in vista della stipulazione di un contratto d'assicurazione (art. 22 cpv. 1). Dunque il diritto all'autodeterminazione in materia di informazione di una persona che intende stipulare un contratto d'assicurazione è preminente rispetto all'interesse dell'istituto d'assicurazione e dell'insieme degli assicurati.

Notevolmente più difficile è ponderare gli interessi quando si tratta di sapere se occorra instaurare una "parità delle armi" nel caso siano disponibili i risultati di precedenti esami presintomatici effettuati a scopi medici. La commissione peritale si è pronunciata anche in questo caso in favore di un divieto d'investigazione di principio, ma prevede deroghe a determinate condizioni, naturalmente sotto il controllo delle autorità (vedere cifra 242.2).

241.4 Accertamento di malattie esistenti mediante esami genetici

Quanto esposto alla cifra 233 vale per analogia anche qui. Se, ai fini dell'*accertamento di una malattia esistente* o di una malattia imminente a causa di sintomi constatabili, ricorrere a un esame genetico significa semplicemente far ricorso a uno fra più metodi d'esame, tale esame dovrebbe essere ammesso e può essere tenuto in debito conto per la stipulazione del contratto o l'esclusione di un rischio. Infatti non è il metodo d'esame genetico in quanto tale a essere degno di protezione o a dover essere considerato come un pericolo particolare, se grazie a un tale esame si possono ottenere gli stessi risultati che in un altro modo conforme alla legge. Deve invece essere tutelato il proponente che non vuole essere confrontato a previsioni possibili soltanto mediante un esame presintomatico o prenatale.

242 Spiegazione delle proposte

242.1 Principi (art. 22 e 23 cpv. 1)

Secondo l'articolo 22 capoverso 1 l'istituto di assicurazione non può esigere come condizione alla stipulazione di un contratto che il proponente si sottoponga a un *esame presintomatico o prenatale*. In considerazione del diritto del potenziale assicurato all'autodeterminazione in materia di informazione, questo divieto non ammette deroghe. L'esame prenatale è menzionato in relazione ai casi in cui si intende stipulare un contratto d'assicurazione per un bambino che non è ancora nato. Il *divieto di investigazione* concerne tutti gli assicuratori, indipendentemente che si tratti di cosiddette assicurazioni private o sociali.

Già oggi istituti di assicurazione, nell'ambito dell'*anamnesi familiare*, considerano come rischi notevoli quelli legati all'ereditarietà: ai fini dell'esame del rischio, l'aver avuto casi di diabete o disturbi cardiocircolatori in famiglia è un elemento da valutare. Un siffatto rilevamento di dati genetici presso il proponente serve dunque già da tempo per escludere prestazioni o per giustificare supplementi di premio. Se per giunta un potenziale assicurato viene costretto a sottoporsi a un esame genetico, in particolare a un'analisi del DNA, si tocca un settore chiave della sfera privata. È pertanto dovere del legislatore proteggere la persona interessata permettendole di decidere liberamente se desidera conoscere la propria predisposizione genetica. Altrimenti, se il potenziale assicurato sa già in partenza che, in caso di rifiuto di un esame presintomatico o prenatale imposto come condizione per la stipulazione di un contratto d'assicurazione, la sua domanda sarà respinta, la questione del libero consenso diventa una pura farsa.

A complemento del divieto di investigazione, l'articolo 22 capoverso 2 vieta anche la *rivelazione dei risultati di precedenti esami presintomatici o prenatali nonché di precedenti esami destinati alla pianificazione familiare*. Gli istituti di assicurazione o i loro medici di fiducia non hanno il diritto di chiedere tali risultati né di utilizzarli se ne hanno avuto conoscenza. È riservato l'articolo 23 capoverso 2.

Secondo l'articolo 22 capoverso 3, al proponente è inoltre vietato comunicare di sua iniziativa all'istituto di assicurazione i risultati di precedenti esami presintomatici o prenatali. In questo contesto gli esami a scopo di pianificazione familiare non sono più menzionati. Infatti se è stato stabilito che la persona interessata è un cosiddetto portatore sano, e che quindi quella malattia non si manifesterà in lei, il risultato è ininfluenza ai fini dell'assicurazione. Se invece la persona interessata è stata identificata come portatrice di una predisposizione alla malattia, allora si tratta di un esame presintomatico al quale è applicabile il divieto del capoverso 3. Per contro non merita alcuna protezione l'eventuale interesse di un proponente a ottenere, sulla base di esami presintomatici o prenatali, una riduzione del premio rispetto alle persone normalmente assicurate. Se così non fosse, istituti di assicurazione potrebbero essere tentati di sfruttare le loro conoscenze per ottenere tariffe più favorevoli di quelle normali per la conclusione dei contratti di assicurazione. Come conseguenza si avrebbero sempre meno rischi "normali" e una tariffazione dei rischi sempre più individualizzata. In ultima analisi si abdicerebbe all'idea di assicurazione fondata sul principio del rischio distribuito sulla comunità con una prognosi di gruppo.

Secondo l'articolo 23 capoverso 1, tale *divieto di rivelazione non dovrebbe* tuttavia essere applicabile qualora il proponente intenda provare, fondandosi sui risultati di precedenti esami presintomatici o prenatali, "di essere stato ingiustamente classificato in un gruppo con un rischio più elevato". È pensabile che con i metodi

finora utilizzati per l'esame dei rischi soltanto mediante la prova fornita dall'analisi genetica sia possibile escludere malattie non sicuramente prevedibili. In tal caso la persona interessata non dovrebbe più pagare alcun supplemento per il rischio. Si tratta dunque di casi in cui al premio calcolato per un rischio medio è aggiunto, nell'ambito di detta categoria, un supplemento motivato da un rischio particolarmente grave. Se il potenziale assicurato con un rischio medio finisce nell'ambito del rischio che comporta un supplemento, può rivelare il risultato di un precedente esame genetico.

242.2 Eccezioni al divieto di rivelazione (art. 23 cpv. 2-4)

Non è da escludere che potenziali assicurati siano a conoscenza di elementi riguardanti il loro stato di salute presente e futuro che l'assicuratore non conosce. In tal caso la stipulazione del contratto d'assicurazione sarebbe abusiva e nuocerebbe inoltre alla solidarietà dell'insieme degli assicurati. Infatti un equo esame dei rischi presuppone che proponente e istituto di assicurazione dispongano delle medesime conoscenze. In tale contesto la mancanza di simmetria nelle informazioni potrebbe portare a una selezione nel senso che si assicurerebbero soprattutto le persone che, conoscendo la loro predisposizione genetica, sanno in anticipo che profitteranno in modo particolare dell'assicurazione. Se il potenziale assicurato dispone di conoscenze sul proprio stato di salute in merito alle quali né l'istituto di assicurazione né il medico di fiducia di quest'ultimo hanno il diritto di chiedere informazioni, l'equilibrio relativo alla conoscenza dei rischi è pregiudicato. Gli effetti variano tuttavia a seconda del tipo di assicurazione.

La rivelazione di reperti genetici noti al proponente comporta tuttavia il seguente problema: il portatore di un eventuale rischio per la salute di natura genetica che intenda sottoporsi a un esame medico è fortemente limitato nella sua *libertà di decisione* rispettivamente nel suo diritto all'autodeterminazione in materia di informazione. Chi, al momento di decidere se sottoporsi o no a un esame genetico, deve scegliere fra il rischio di ammalarsi – se rinuncia a misure preventive o terapeutiche – e il rischio di dover rivelare quanto a sua conoscenza anche in altre occasioni – se si sottopone a tale esame -, si espone al rischio di discriminazione se vorrà concludere un'assicurazione. Questo perché dovrebbe temere di essere tenuto a comunicare la predisposizione a una determinata malattia. Tuttavia una persona potrebbe ritenere utile sottoporsi a un esame genetico per motivi che non hanno nulla a che vedere con l'eventuale stipulazione di un contratto d'assicurazione, per esempio in relazione alla pianificazione familiare.

Occorre pertanto una *regolamentazione legislativa differenziata*. Se si tratta dell'AVS, dell'AI, dell'assicurazione malattia obbligatoria e della prevenzione professionale obbligatoria, ogni selezione fondata sul rischio è a priori e in generale esclusa. Secondo l'articolo 23 capoverso 4 dell'avamprogetto, un'eccezione al divieto di rivelazione non entra in linea di conto nemmeno quando si tratta della parte superobbligatoria della prevenzione professionale o di un'assicurazione contratta a titolo di obbligo di versare il salario in caso di malattia o di gravidanza. Infatti dette assicurazioni non solo sono particolarmente importanti sotto il profilo esistenziale, ma il divieto assoluto di rivelazione deve anche impedire che informazioni possano trapelare al datore di lavoro, rendendo vana la regolamentazione nel settore del diritto del lavoro (art. 18 ss.). Secondo

l'avamprogetto il divieto di rivelazione si applica anche agli istituti di previdenza professionale qualora una persona che svolge un'attività indipendente vuole farsi assicurare secondo l'articolo 44 LPP. In tal modo si tiene conto dell'importanza esistenziale del secondo pilastro.

In altri settori assicurativi, l'articolo 23 capoverso 2, tenuto conto dell'articolo 4 LCA, tollera una deroga al divieto di rivelazione ai sensi del l'articolo 22 capoverso 2 soltanto se le associazioni assicurative o un singolo istituto di assicurazione (o un assicuratore) dimostrano all'Ufficio federale competente designato dal Consiglio federale la necessità, per determinati rami assicurativi non obbligatori, di conoscere i risultati di precedenti esami presintomatici. Per contro non vi sono deroghe possibili al divieto di informarsi sui risultati di esami prenatali. Detto Ufficio federale può prevedere un obbligo del proponente a rispondere alle relative domande di un medico di fiducia soltanto alle seguenti due condizioni:

- l'esame presintomatico deve essere stato riconosciuto "affidabile" dalla Commissione federale per gli esami genetici umani (cpv. 2 lett. a);
- il valore scientifico dei risultati dell'esame per il calcolo dei premi deve essere provato (cpv. 2 lett. a).

Tenuto conto della molteplicità dei tipi di assicurazione, si è invece rinunciato a ulteriori criteri per permettere un obbligo di rivelazione, come per esempio fissare un importo limite. Sotto il profilo della tecnica legislativa non è infatti possibile descrivere fino a dove si debba o non si debba esigere la solidarietà per una somma assicurata. Inoltre definire un importo limite porterebbe a un risultato insoddisfacente nella misura in cui sarebbe possibile concludere assicurazioni al di sotto dell'importo limite presso diversi istituti di assicurazione, superando di gran lunga, nell'insieme, l'importo limite stabilito.

La conseguenza giuridica di una violazione dell'obbligo di rivelazione è il diritto dell'assicuratore di recedere dal contratto conformemente all'articolo 6 LCA. Detta disposizione è attualmente in revisione.

Al fine di tutelare il diritto della personalità dell'interessato, gli istituti d'assicurazione possono informarsi sui risultati di un esame presintomatico unicamente "per il tramite di un medico di fiducia"; l'obbligo di rispondere esiste soltanto in relazione alle "domande poste da un medico di fiducia"; questi comunica all'istituto di assicurazione unicamente se il proponente deve essere classificato in un particolare gruppo a rischio (cpv. 3). L'incarto dell'istituto di assicurazione non deve contenere alcuna indicazione sulla diagnosi. Il medico di fiducia che viola il segreto professionale è punibile in virtù dell'articolo 321 CP. Lo stesso vale se utilizza dette informazioni in occasione della conclusione di un altro contratto d'assicurazione.

242.3 Acquisizione di dati genetici (art. 24)

Come già detto, il divieto d'investigazione e di rivelazione concerne unicamente gli esami presintomatici e prenatali rispettivamente quelli effettuati a scopo di pianificazione familiare. Gli istituti di assicurazione sono liberi di raccogliere i dati sulla salute che servono generalmente per apprezzare il rischio da assicurare, anche se tali dati sono ottenuti in base a conoscenze genetiche, purché il fatto sia compatibile con la protezione dei dati. Tuttavia appare giustificato che un'autorità esamini la liceità delle relative domande nell'ambito dell'articolo 4 LCA. Il diritto di

recessione ai sensi dell'articolo 6 LCA, che può avere gravi conseguenze per l'assicurato, non dovrebbe però portare allo scioglimento del contratto se la risposta non pertinente riguarda una domanda che non consente di apprezzare con sufficiente affidabilità il rischio da assicurare. Pertanto, nella misura in cui le domande ai sensi dell'articolo 4 LCA concernono informazioni sulla predisposizione genetica del proponente, la competente autorità di vigilanza, con l'aiuto della Commissione federale per gli esami genetici umani, deve decidere sulla loro rilevanza (art. 24 cpv. 2). Detta procedura d'esame deve essere disciplinata nei dettagli dal Consiglio federale per via di ordinanza (art. 24 cpv. 3).

25 Esami genetici nell'ambito della responsabilità civile

251 Principio (art. 25)

A differenza delle assicurazioni, nel settore della responsabilità civile sorge un rapporto giuridico fra danneggiatore e danneggiato soltanto al momento in cui si manifesta l'evento dannoso. Fino a tale momento, fra queste persone, non sussiste alcun rapporto speciale. Il ricorso a dati genetici è pertanto importante soltanto per il calcolo o la stima dei danni, qualora si tratti per esempio di stabilire la durata di una rendita a titolo di risarcimento danni in seguito a incapacità lavorativa. In tale contesto l'articolo 25 dell'avamprogetto prevede un rigoroso divieto di investigare, rivelare e utilizzare esami presintomatici e prenatali. Non sono invece previste eccezioni, anche se motivate, come nel campo delle assicurazioni perché non si tratta né di apprezzare in anticipo rischi assicurativi più elevati a carico di un insieme di assicurati, né di impedire abusi in rapporto a "contratti dell'ultima ora".

252 Diagnosi di malattie esistenti (art. 26)

Per contro l'avamprogetto non esclude a priori un esame genetico non presintomatico, in particolare un'analisi biochimica delle proteine, qualora in un caso concreto di danno per calcolare il danno o il risarcimento dei danni si tratta di accertare una malattia esistente. Per principio spetta al medico visitante stabilire il metodo d'esame idoneo e conforme al principio della proporzionalità. L'avamprogetto stabilisce però che per effettuare un esame genetico occorre il consenso esplicito del danneggiato o l'ordine di un giudice. In tal senso l'articolo 26 costituisce una base legale speciale ai sensi dell'articolo 4. Inoltre non si può dare per scontato che la persona interessata che si è presentata volontariamente per un esame nell'ambito del chiarimento di un caso di danno, acconsenta a sottoporsi anche a un esame genetico. Un tale esame può essere effettuato unicamente se la persona interessata vi consente esplicitamente, dopo essere stata informata in modo circostanziato in particolare sullo scopo, sul tipo e sulla portata dell'esame e sulla possibilità di scoprire risultati inattesi.

26 Esami a scopo d'identificazione

261 Campo d'applicazione e problemi

Già da parecchi anni si effettuano, nell'ambito di procedure penali, civili e amministrative, esami genetici a scopo d'identificazione, denominati "DNA-

Fingerprint", vale a dire il profilo del DNA. Tali metodi hanno assunto grande importanza nella pratica.

Nelle procedure penali il profilo del DNA è diventato un mezzo di prova indispensabile per attribuire tracce a una determinata persona, sovente il presunto autore. Nell'ambito del perseguimento penale e dell'*assunzione delle tracce biologiche*, il profilo del DNA non è soltanto una possibilità supplementare per identificare l'autore o escludere un autore presunto, ma rappresenta anche un notevole miglioramento della capacità d'identificazione rispetto agli esami sierologici tradizionali. Questo progresso è particolarmente sensibile nelle inchieste concernenti casi di stupro. Si valuta che oggi in Svizzera si effettuino all'anno parecchie centinaia di esami del DNA sulla base di sangue, capelli, sperma, secrezioni vaginali, saliva, secrezioni nasali, urina, frammenti di ossa, denti e brandelli di pelle ritrovati sul luogo del delitto, senza contare i relativi esami dei campioni di persone di paragone (soprattutto indiziati e vittime). In avvenire si pensa che acquisteranno sempre maggiore importanza gli esami del DNA su strisci della mucosa boccale praticati su persone indiziate allo scopo di prelevare cellule e saliva. Gli strisci sono effettuati con bastoncini coperti di ovatta, passando circa 25 volte il bastoncino sulla parte interna della guancia. Gli strisci sono quindi essiccati e inviati a un laboratorio d'analisi. Esistono vari metodi di esame del DNA, ciascuno con i suoi vantaggi e svantaggi, ma, nel complesso, sono di qualità simile. Introdotte dapprima all'estero (fra l'altro in Gran Bretagna, nei Paesi Bassi e negli USA) le banche di dati di profili del DNA sono sempre più utilizzate, e con successo crescente, nell'ambito della lotta alla criminalità in generale. Sono un complemento alle raccolte di impronte digitali e dovrebbero permettere di far luce su reati per i quali i metodi tradizionali si rivelano insufficienti.

Nelle procedure civili e amministrative tali esami possono avere lo scopo di identificare una persona che è deceduta o che ha perso la memoria in un incidente o in una catastrofe oppure di provare che una persona ha un legame di parentela con un'altra (perizie sulla discendenza).

Negli affari di discendenza si può però anche pensare che non si giunga affatto a una procedura civile, visto che, con un esame genetico effettuato volontariamente, si può risolvere la questione giuridica senza ricorrere al tribunale. Infatti, essendo le perizie sulla discendenza effettuate sulla base dell'esame del profilo del DNA molto più affidabili di quelle effettuate sulla base di esami sierologici tradizionali, i riconoscimenti volontari ai sensi dell'articolo 260 CC hanno in larga misura preso il posto delle azioni di paternità. Un esame del profilo del DNA effettuato volontariamente, se ha escluso senza ombra di dubbio il presunto padre, permette di evitare costose quanto inutili azioni di paternità.

Il ricorso al profilo del DNA come perizia sulla discendenza al fine di stabilire o escludere un rapporto di filiazione – a costi più o meno simili – presenta anche il vantaggio di un indubitabile risparmio di tempo. Dal punto di vista del diritto della famiglia, tale risparmio di tempo permette di evitare una lunga e indesiderabile incertezza giuridica. Il chiarimento della filiazione mediante il profilo del DNA è possibile a qualsiasi età del figlio, anche durante la gravidanza.

Sul piano legislativo vi sono vari punti da disciplinare. Prima di tutto il legislatore deve provvedere affinché nell'ambito di un esame del profilo del DNA non si

rilevino dati non giustificati dallo scopo dell'identificazione. Oltre alla limitazione imposta dallo scopo dell'esame genetico, occorre risolvere la questione di chi sia competente per ordinare un tale esame anche contro la volontà della persona interessata o comunque senza il suo consenso. Nel caso di un esame genetico a scopo di identificazione effettuato fuori di una procedura ufficiale, il legislatore deve definire le condizioni particolari in cui sia lecito effettuare un tale esame, tenendo conto delle gravi ripercussioni psicosociali che un esame per chiarire la filiazione può segnatamente avere sulla persona interessata o su terzi. Importante è sia la prova che esiste un interesse giustificato, sia la preventiva informazione della persona interessata sul significato e sui possibili risultati dell'esame genetico. Infine il legislatore deve legiferare anche in merito all'obbligo di conservare i campioni o all'obbligo di distruggerli dopo il loro impiego.

262 Principio (art. 27)

Negli esami genetici a scopo d'identificazione (per la definizione vedere cifra 213 e art. 3 lett. g) si ha ricorso a caratteristiche genetiche proprie di ciascun individuo, il cosiddetto profilo del DNA, che in quanto a possibilità di lettura e a precisione sono comparabili alle impronte digitali. A differenza di altri esami genetici, detti esami si limitano essenzialmente alla parte cosiddetta non codificante del DNA. Oggi, per detti esami, si interviene solo raramente sulla parte codificante del DNA, quella in cui si trovano soprattutto i geni portatori dei segreti biologici che sono di grandissimo interesse per le previsioni sulla salute nei campi della medicina, del lavoro, delle assicurazioni e della responsabilità civile. Probabilmente, almeno per quanto riguarda gli esami genetici a scopo di identificazione, in un prossimo futuro non sarà più necessario analizzare detta parte del DNA. Infatti, almeno per il momento, un reciproco influsso dei due settori del DNA non è dimostrabile e non appare nemmeno probabile. Per tale motivo gli esami genetici a scopo di identificazione pongono decisamente meno problemi degli altri esami genetici. Eventuali predisposizioni a determinate malattie non sono oggetto di tali esami.

Tuttavia è ipotizzabile che il progresso della genetica permetta in futuro, sulla base delle tracce biologiche ritrovate sul luogo del delitto, di scoprire caratteristiche personali dell'autore come il colore dei capelli, degli occhi o della pelle, che potrebbero essere di grande utilità per la ricerca dell'imputato. I relativi esami genetici possono essere effettuati soltanto sulla parte codificante del DNA. In casi molto eccezionali, e per la verità improbabili, potrebbe capitare che determinate tracce del delitto facciano sorgere il sospetto che l'autore soffra di un disturbo particolare della salute. In che misura si debba tener conto dell'eventuale necessità di effettuare i relativi esami biologici delle tracce, deve essere stabilito nel quadro delle regole speciali della procedura penale in base alla ponderazione degli interessi (cpv. 3 e art. 28 cpv. 1, 2° periodo).

Il capoverso 1, che si applica in generale agli esami a scopo d'identificazione, statuisce che l'oggetto di tali esami deve essere limitato alla determinazione del profilo del DNA e a quella del sesso. Nell'ambito di un esame a scopo d'identificazione, la ricerca di informazioni sulla salute o su altre caratteristiche personali può essere effettuata soltanto in base a una prescrizione legale speciale (art. 27 cpv. 1 e 3). Se dovesse succedere che un laboratorio o un istituto di medicina legale, nell'effettuare un esame del profilo del DNA, ottenga fortuitamente, vale a dire senza averle ricercate, informazioni sulla salute o su un'altra caratteristica personale della persona interessata, non potrebbe in alcun

caso inserire tali informazioni nel rapporto d'esame o comunicarle. Secondo il capoverso 2, detto rapporto può contenere unicamente i dati relativi al profilo del DNA o al sesso della persona interessata. Il capoverso 4 prevede inoltre che i campioni prelevati in vista di un esame a scopo di identificazione non possono essere impiegati per altri esami genetici.

Ai laboratori che non si attengono a dette regole è revocata l'autorizzazione (art. 6). Inoltre chi trasmette un'informazione che ha ottenuto per caso relativa alla salute della persona interessata è punibile in virtù dell'articolo 321 numero 1 del CP o dell'articolo 39 capoverso 1 dell'avamprogetto. L'articolo 35 capoverso 2 permette di punire le violazioni, intenzionali o per negligenza, all'articolo 27.

263 In sede di inchiesta penale (art. 28)

Nelle inchieste penali – come già detto – si tratta in particolare di attribuire, sulla base di esami genetici, le tracce di materiale biologico rinvenute in occasione del chiarimento di un delitto all'autore presunto o alla persona imputata che dovranno anch'essi essere sottoposti a un esame genetico. In tale contesto va innanzitutto chiarita la questione della competenza di ordinare detti esami. La risposta varia a seconda dell'oggetto dell'esame (vale a dire se l'esame è effettuato su tracce oppure su un campione della persona), della fondatezza del sospetto nei riguardi della persona di cui si esamina il campione, della gravità del reato da chiarire nonché della portata dell'inchiesta.

Secondo il capoverso 1, la polizia giudiziaria ha la competenza di far effettuare da un laboratorio autorizzato (art. 6) l'esame delle *tracce* al fine di determinare il profilo del DNA e il sesso dell'autore. Se ai fini della ricerca occorre analizzare caratteristiche personali della persona che ha commesso il reato diverse dal sesso, come per esempio il colore degli occhi, dei capelli o della pelle, per un tale chiarimento supplementare nel settore del DNA codificante è necessario un ordine del giudice istruttore o del tribunale penale. Lo stesso vale nel caso del tutto eccezionale in cui fossero utili informazioni sulla salute. Anche se tali casi sono altamente improbabili, non si può escludere a priori che in un caso particolare possa essere d'aiuto sapere se l'autore è affetto da diabete. Tuttavia il giudice istruttore o del tribunale penale può ordinare un tale chiarimento supplementare soltanto se serve a far luce su un *reato grave*. In tal caso è determinante la gravità concreta del reato e non la classificazione giuridica astratta in crimini e delitti con riferimento alla pena massima (art. 9 CP).

Per quanto concerne la competenza di ordinare *l'esame delle tracce o l'esame di confronto presso una o più persone*, i capoversi 2 e 3 fanno la distinzione seguente:

- se esiste un *grave indizio di reato* nei confronti della persona di cui si devono analizzare i campioni, la polizia giudiziaria può ordinare un *esame non invasivo* a scopo d'identificazione. Tale norma è conforme all'articolo 73^{ter} capoverso 5 della legge federale sulla procedura penale (RS 312.0), salvo nel fatto che limita la competenza della polizia giudiziaria a un esame non invasivo. Infatti un esame del profilo del DNA può essere senz'altro effettuato anche sulla base di uno striscio della mucosa nella cavità boccale. La competenza di ordinare un prelievo del sangue, che è un metodo invasivo nel senso che vi è penetrazione della pelle, appare nel caso specifico non conforme al principio della proporzionalità. Va da sé che anche il giudice istruttore o del tribunale

penale può ordinare un esame a scopo d'identificazione su una persona sospettata. Non è necessario che l'avamprogetto le menzioni esplicitamente;

- se non esiste un *grave indizio di reato* nei confronti di una determinata persona oppure se si intende procedere a un *esame invasivo* a scopo d'identificazione, l'ordine di effettuare l'esame – previo consenso della persona interessata – compete a un'autorità giudiziaria (giudice istruttore o del tribunale penale). Un tale ordine presuppone inoltre che l'esame permetta di accertare un fatto rilevante per il chiarimento del reato e che tale fatto non si possa accertare in altro modo (cpv. 3). Questa descrizione si rifà all'articolo 73^{ter} della legge federale sulla procedura penale (RS 312.0). Considera i principi secondo i quali l'integrità fisica, che è protetta dai diritti fondamentali, può essere violata soltanto se esiste una sufficiente base legale e un giustificato interesse pubblico, il principio della proporzionalità deve essere rispettato e la libertà personale garantita dalla Costituzione rimanere intatta nella sua essenza. L'esame di dette condizioni deve essere riservato a un tribunale. La polizia giudiziaria non può ordinare di sua iniziativa indagini di massa.

Il capoverso 4 disciplina la questione di sapere per quanto tempo il laboratorio incaricato dell'esame debba conservare i *campioni* prelevati sulla persona interessata e chi, in seguito, sia competente per ordinare la loro distruzione. Considerato che esiste sempre la possibilità, in caso di necessità, di prelevare un nuovo campione sulla persona interessata, per esempio nell'ambito della revisione di una sentenza penale o di un controllo della qualità dell'esame effettuato, la conservazione del campione analizzato fino a quando la sentenza finale acquista forza di cosa giudicata dovrebbe essere sufficiente. Per contro la conservazione del materiale biologico raccolto sul luogo del reato è retta dai principi generali sulla conservazione delle tracce. In merito l'avamprogetto tace.

È possibile che in avvenire si debba prevedere una più lunga conservazione dei campioni in relazione a una *banca di dati sui profili di DNA*, sul modello di quelle già esistenti all'estero. L'istituzione di una tale banca di dati come mezzo supplementare per combattere efficacemente la criminalità non manca tuttavia di sollevare tutta una serie di questioni alle quali non è possibile rispondere nel quadro di una legge sugli esami genetici umani. Dal momento tuttavia che la presente legge si propone in linea di principio di regolamentare in modo esaustivo il settore degli esami a scopo d'identificazione, occorre fare una riserva su una regolamentazione legale speciale della Confederazione e dei Cantoni relativa alla banca di dati sui profili di DNA che possa prevedere particolari prescrizioni sulla conservazione dei campioni in vista di un loro eventuale impiego multiplo (cpv. 5).

Il Dipartimento federale di giustizia e polizia ha istituito, insieme alla Conferenza dei direttori dei dipartimenti cantonali di giustizia e polizia, una commissione peritale con l'incarico di esaminare l'opportunità di una banca di dati sui profili di DNA. Lo scopo di una tale banca di dati non sarebbe quello di raccogliere caratteristiche del DNA (vale a dire informazioni sul patrimonio genetico di una persona), ma bensì di permettere il confronto dei profili di DNA memorizzati sotto forma di codice numerico. La commissione peritale presenterà il suo rapporto verso la fine del 1998.

264 In sede di procedura civile (art. 29)

Come già detto, nelle procedure civili gli esami genetici servono soprattutto a chiarire la *discendenza*. In merito non è necessariamente detto che deve trattarsi di relazioni di diritto della famiglia o di rapporti giuridici. È, per esempio, una questione di discendenza anche quando una persona fa valere il suo diritto come erede legale e come premessa alla decisione sul suo diritto all'eredità occorre chiarire dapprima la relazione di diritto di famiglia.

Per chiarire le questioni di discendenza occorre necessariamente sottoporre varie persone a un esame genetico. Contro la volontà di dette persone è possibile imporre tale esame soltanto sulla base di una particolare *base legale*, come previsto all'articolo 4. Nell'ambito della procedura civile tale base legale è costituita dall'articolo 29 capoverso 1 che, in pratica, ripete quanto sancito all'articolo 254 numero 2 CC. In tale contesto il giudice può ordinare non solo un esame genetico da effettuare sulle persone parte alla procedura, per esempio l'attrice e il convenuto in un processo di paternità, ma anche su terzi se ciò appare indispensabile per il relativo chiarimento. A differenza degli esami genetici nell'ambito di una procedura penale, quelli effettuati nell'ambito di una procedura civile in virtù dell'articolo 27 capoverso 1 devono limitarsi al profilo del DNA (un interesse alla determinazione del sesso non entra ovviamente in considerazione); è vietato rilevare altri dati genetici.

I campioni possono essere analizzati soltanto da un laboratorio che dispone di un'autorizzazione ai sensi dell'articolo 6. Secondo il capoverso 2, i *campioni* devono essere *distrutti* su istruzione del giudice che ha ordinato l'esame, ma al più tardi quando la sentenza finale acquista forza di cosa giudicata. Se nell'ambito di una revisione del processo o di una procedura di responsabilità civile si dovesse eseguire un esame supplementare, occorrerebbe prelevare nuovi campioni, naturalmente con il consenso delle persone interessate, salvo che l'esame possa essere ordinato in virtù di una speciale base legale.

265 In sede di procedura amministrativa (art. 30)

In caso d'infortunio o di eventi analoghi come una catastrofe naturale o una guerra, gli esami genetici sono sempre più utilizzati anche per l'*identificazione delle persone decedute*. L'identificazione non è importante soltanto ai fini dell'iscrizione nel registro dei decessi dello stato civile, ma anche, per esempio, per il mantenimento o lo scioglimento del matrimonio o per l'apertura della successione. In rari casi è ipotizzabile che un esame del profilo del DNA sia anche il metodo più semplice per identificare una persona gravemente ferita, che è in stato di coma o che ha perso la memoria.

Per tali esigenze dell'autorità all'identificazione, il capoverso 1 costituisce non soltanto la sufficiente *base legale*, ma anche la necessaria *prova di un interesse* nei casi in cui non si possa chiedere il consenso della persona interessata. Secondo l'articolo 27 capoversi 1 e 2 l'esame deve limitarsi al *profilo del DNA e, qualora necessario*, alla determinazione del sesso.

La competente autorità istruttoria decide di caso in caso della *conservazione dei campioni*. In merito deve considerare non soltanto l'eventuale necessità di esami supplementari, ma anche la possibilità di un ulteriore prelievo di campioni.

Il capoverso 2 permette all'autorità amministrativa di far dipendere il rilascio di un'autorizzazione o la concessione di una prestazione dai risultati di un esame a

scopo d'identificazione, se esistono dubbi fondati sull'identità della persona e se tali dubbi non possono essere fugati in altro modo. Si tratta di casi eccezionali in cui la discendenza appare molto dubbia nonostante i certificati esibiti. A titolo di esempio si può pensare a una procedura di ricongiungimento familiare. L'esame presuppone sempre il consenso esplicito della persona interessata o del rappresentante legale. Secondo il capoverso 3, i campioni devono essere distrutti non appena la procedura amministrativa si è conclusa. Spetta all'autorità amministrativa trasmettere senza indugi la relativa comunicazione al laboratorio.

266 Altri casi (art. 31)

A parte gli esami genetici volontari volti a stabilire un rapporto di filiazione per evitare un procedimento giuridico, di cui si è già detto (vedere cifra 261), è pensabile che un laboratorio sia incaricato di eseguire esami genetici allo scopo di chiarire la discendenza anche fuori da procedure ufficiali. Considerata la rilevanza psicosociale e giuridica di tali esami, in entrambi i casi è necessario descrivere meglio le *condizioni* indispensabili per un tale esame.

Il capoverso 1 stabilisce che il consenso della persona interessata non rileva da un diritto strettamente personale che avrebbe come conseguenza il divieto di rappresentazione in caso di incapacità di discernimento, ma da un semplice diritto relativamente personale. Pertanto il necessario consenso può essere dato dal rappresentante legale. Tuttavia, nel caso la persona interessata sia minore o interdetta, il suo consenso, se è capace di discernimento, oppure, se è incapace di discernimento, quello del suo rappresentante legale (vale a dire dei genitori o del tutore), non sono sufficienti da soli. Sia in un caso che nell'altro, occorre anche il consenso dell'autorità tutoria (cpv. 2).

Secondo il capoverso 3, il laboratorio incaricato dell'esame deve accertarsi che la persona interessata o il suo rappresentante legale ha dato il necessario consenso soltanto dopo essere stato sufficientemente informato delle possibili conseguenze psicosociali e giuridiche dell'esame. Questa condizione corrisponde alle esigenze relative al consenso riconosciute già da tempo nel campo della medicina. In effetto si può parlare di consenso giuridicamente valido soltanto se la persona che consente è informata dei rapporti relativi al diritto della famiglia che l'esame, a seconda del risultato, può stabilire o sciogliere.

Il capoverso 3 obbliga inoltre il laboratorio, nel caso di esami genetici effettuati fuori di un procedimento ufficiale, ad accertarsi che le persone interessate abbiano un *interesse degno di protezione*. Tale interesse non deve necessariamente essere in rapporto con il diritto di famiglia o di successione. Visto tuttavia che nel caso di una persona minore o interdetta l'autorità tutoria ha già esaminato la questione dell'interesse prima di aver dato il consenso, il laboratorio deve prestare particolare attenzione alla prova dell'interesse soprattutto negli altri casi di applicazione dell'articolo 31.

Il capoverso 4 prevede che i campioni da esaminare devono essere prelevati sulla persona interessata dal laboratorio stesso o da un medico da esso incaricato. Senza una tale misura precauzionale vi sarebbe il rischio che, per un motivo o un altro, fossero analizzati campioni di terzi.

La decisione sulla *conservazione* o sulla distruzione dei campioni spetta alla persona interessata o al rappresentante legale.

27 Commissione federale per gli esami genetici umani

271 Istituzione e composizione (art. 32)

La complessità degli esami genetici esige un elevato standard di qualità. Inoltre occorre seguire con attenzione lo sviluppo scientifico e pratico per poter segnalare tempestivamente i problemi e le lacune legislativi. Per tali motivi, l'avamprogetto prevede all'articolo 32 l'istituzione da parte del Consiglio federale di una Commissione per gli esami genetici umani (cpv. 1). I membri sono scelti in funzione delle loro competenze scientifiche soprattutto nei campi della medicina e delle scienze naturali. Devono essere rappresentati, nelle dovute proporzioni, esponenti delle discipline scientifiche interessate e delle sfere professionali (cpv. 2). Per il resto, si rinvia all'ordinanza del 3 giugno 1996 sulle commissioni (RS 172.31).

272 Compiti (art. 33)

A differenza della Commissione nazionale di etica prevista dal progetto di legge sulla medicina della procreazione (art. 28), che deve comprendere anche persone estranee alla medicina, la Commissione proposta dal presente avamprogetto è un gruppo di esperti con compiti determinati. Pertanto i compiti di queste due Commissioni non devono essere confusi. L'attività della Commissione è imperniata sulla verifica sotto il profilo scientifico. Ovviamente fra il campo della "scienza" e quello dell'"etica" non vi è un confine ben delineato. Tuttavia, se per esempio un esame genetico non fornisce risultati affidabili (vedere art. 7 cpv. 3, 19 cpv. 1 lett. e e 23 cpv. 2 lett. a), non esiste nemmeno una giustificazione etica a procedere a un tale esame ("bad science is bad ethics").

Alla Commissione spettano da un lato compiti scientifici:

- elaborare norme di qualità per il controllo dei laboratori in vista del rilascio dell'autorizzazione e della vigilanza (lett. a, vedere cifra 216);
- dare, su domanda dell'autorità che rilascia l'autorizzazione, il preavviso su concrete domande di autorizzazione (lett. b). È prevista un'autorizzazione del competente *Ufficio federale* per effettuare esami genetici (art. 6 e 41), test per esami genetici (art. 7 cpv. 2), indagini di massa (art. 10 cpv. 1 e 42) e la raccolta di dati relativi alla salute (art. 24). Le autorità designate dai *Cantoni* autorizzano l'impiego ulteriore di campioni (art. 17 cpv. 2); infine è prevista la possibilità dell'esenzione dal segreto professionale previa autorizzazione della competente autorità secondo il diritto cantonale (art. 39 cpv. 2);
- collaborare, su mandato dell'autorità che rilascia l'autorizzazione, alle ispezioni dei laboratori (lett. c). La responsabilità delle ispezioni rimane tuttavia di detta autorità; tuttavia in caso di bisogno la Commissione fornisce consulenza;
- emanare raccomandazioni sul modo di procedere alle indagini di massa (lett. d). Una domanda d'autorizzazione (art. 10) comporta l'esame del programma. Per detto esame, l'autorità che rilascia l'autorizzazione può fondarsi sulle raccomandazioni della Commissione. La Commissione deve inoltre seguire l'esecuzione dell'indagine di massa e, ove sia il caso, indicare le possibilità di miglioramento;
- su domanda delle autorità competenti, dare un preavviso in caso di richiesta d'esenzione dal segreto professionale, conformemente all'articolo 16

capoverso 3 (lett. e). Si tratta di un aiuto nel caso di beni giuridici da tutelare secondo l'articolo 321 numero 2 CP;

- procedere all'esame di affidabilità degli esami e dei test genetici giusta gli articoli 7, 19 e 23 (lett. f). Nel caso dell'articolo 23 capoverso 2 lettera a, la Commissione non si esprime tuttavia in merito agli aspetti attuariali.

Dall'altro sono affidati alla Commissione determinati compiti che rilevano dalla consulenza politica:

- seguire l'evoluzione scientifica e pratica nel campo degli esami genetici, elaborare direttive in questo campo e segnalare le lacune della legislazione (lett. g);
- contribuire, in collaborazione con la Commissione nazionale di etica, a far luce su questioni di ordine etico nel campo degli esami genetici (lett. h);
- su richiesta, dare consigli a Parlamento, Consiglio federale e Cantoni (lett. i).

273 Organizzazione (art. 34)

La Commissione esplica i suoi compiti in modo indipendente; sul piano puramente amministrativo fa parte di un dipartimento, che per ragioni pratiche sarà probabilmente il Dipartimento federale dell'interno (cpv. 1). Le modalità dell'organizzazione e della procedura saranno disciplinate in un'ordinanza del Consiglio federale (cpv. 2). La Commissione pubblica un rapporto annuale (cpv. 3). Lo scopo è una maggiore trasparenza.

28 Disposizioni penali

281 In generale

Gli esami genetici tangono soprattutto il diritto all'*autodeterminazione in materia d'informazione*, vale a dire la facoltà di decidere per principio autonomamente quando ed entro quali limiti fatti personali possano essere rivelati. Sotto il profilo penale tuttavia detto bene giuridico non si lascia definire in modo generale, ma soltanto in relazione a determinate violazioni; si tratta soprattutto degli ambiti lavorativo e assicurativo (art. 37 e 38), ma anche del segreto professionale (art. 39).

Un principio basilare dell'avamprogetto è la non discriminazione di una persona a causa del suo patrimonio genetico. Un tale principio non si presta tuttavia come fattispecie a causa della difficoltà di definire il comportamento passibile di pena.

Un disciplinamento degli esami genetici umani mediante il diritto penale non deve perdere di vista l'insieme dell'ordinamento giuridico. Infatti anche le misure di diritto civile e amministrativo nonché le possibilità di ricorso e le sanzioni disciplinari contribuiscono alla protezione degli interessati. In questo senso il diritto penale va inteso come ultima ratio.

282 Esami genetici senza l'autorizzazione (art. 35)

Chi, intenzionalmente o per negligenza, effettua esami genetici senza l'autorizzazione prevista dall'articolo 6 (vedere cifra 216) è punito con la detenzione o con la multa in virtù dell'articolo 35 capoverso 1. Una comminatoria

per disobbedienza a decisioni dell'autorità ai sensi dell'articolo 292 CP non è necessaria.

Secondo l'articolo 6 capoverso 2 l'autorizzazione è rilasciata a "laboratori" e a "medici". Come autori capaci di agire possono però essere puniti soltanto delle persone fisiche e non dei laboratori in quanto tali. Per *laboratorio* si deve intendere l'insieme di più persone che effettuano determinati esami sotto la direzione di un responsabile. Deve essere citabile in giustizia chi nel laboratorio svolge una mansione di responsabilità. La persona che dirige il laboratorio è passibile di pena nella misura in cui ha agito essa stessa o ha mancato a un suo obbligo.

Sottostanno all'obbligo dell'autorizzazione sia gli esami citogenetici e genético-molecolari (art. 6 cpv. 1 in relazione con art. 3 lett. b e c), sia altri esami genetici che il Consiglio federale può sottoporre a tale obbligo secondo l'articolo 6 capoverso 3, se le esigenze relative alla garanzia di qualità e all'interpretazione sono le stesse degli esami citogenetici e genético-molecolari. L'articolo 35 capoverso 1 si applica in entrambi i casi.

L'articolo 35 capoverso 2 copre dal punto di vista penale l'articolo 27. Quest'ultima disposizione definisce l'ambito di un esame genetico a scopo d'identificazione (vedere cifra 262). Proprio in un tale settore la protezione della persona interessata da un'indagine non ammissibile del suo patrimonio genetico è particolarmente importante.

283 Commercio di test genetici (art. 36)

L'articolo 36 copre l'articolo 7 (vedere cifra 217) sotto il profilo penale. I test genetici non devono essere ottenibili sul mercato libero perché l'interpretazione dei risultati può condurre a pericolosi sbagli ed esiste il rischio d'intrusione nella sfera personale di terzi.

Ci si può tuttavia chiedere in che misura spetti al diritto penale proteggere una persona dai propri atti. In merito va considerato che il programma genetico rappresenta il fondamento biologico dell'identità dell'uomo. Un esame genetico permette di penetrare in profondità nella sfera personale dell'individuo. Le conoscenze così acquisite gli possono essere d'aiuto, ma possono anche essere un peso opprimente. Di conseguenza l'ordinamento giuridico deve garantire che i test genetici non siano disponibili liberamente, ma che possano essere effettuati soltanto previa un'appropriata consulenza. Inoltre una diffusione di test destinati al pubblico permetterebbe una ricerca del patrimonio genetico di terzi senza il loro consenso o contro la loro volontà. Soprattutto in tale prospettiva esiste un bisogno dimostrato di un divieto penale.

Grazie a considerazioni analoghe, l'accertamento mediante diagnosi in vitro di malattie trasmissibili dell'uomo è già stato sottoposto a una regolamentazione restrittiva (ordinanza del Consiglio federale del 24 febbraio 1993 concernente le diagnosi in vitro; RS 818.152.1). In particolare le diagnosi in vitro destinate all'accertamento delle malattie infettive dovute al virus dell'immunodeficienza umana (HIV), al virus dell'epatite B (HBV) o a quello dell'epatite C (HCV) non possono per principio essere consegnate al pubblico (art. 9 cpv. 1 in relazione all'art. 11, 1° periodo). L'articolo 36 intende colmare la relativa lacuna nel campo degli esami genetici umani.

Un "test per esami genetici " (test genetico) è qualsiasi mezzo, come reagente, prodotto reattivo, sostanza o apparecchio di taratura, materiale di controllo, strumento, apparecchio o sistema, impiegato da solo o in combinazione per effettuare un esame genetico di campioni o di tracce del corpo umano che serve, esclusivamente o principalmente, a fornire informazioni sulla struttura genetica, comprese eventuali anomalie.

In virtù dell'articolo 36 capoverso 1 lettera a è punibile chiunque intenzionalmente "offre al pubblico" test per esami genetici. La formulazione proposta considera

- sia la circostanza che un test genetico destinato dal produttore (p.es. all'estero) ad uso pubblico possa essere ritenuto valido anche da laboratori o da medici,
- sia la circostanza che un testo genetico destinato all'uso da parte di laboratori o di medici non debba essere venduto al pubblico.

Per garantire tale divieto è punito anche chiunque, intenzionalmente, "importa o mette in circolazione tali test senza autorizzazione" (art. 36 cpv. 1 lett. b).

La pena comminata è l'arresto o la multa. Agire per mestiere fa del reato un delitto (art. 36 cpv. 2). Un tale motivo di qualificazione è dato quando qualcuno agisce con l'intenzione di procacciarsi un reddito ed è pronto a ripetere l'atto in un numero indeterminato di casi o ogni qualvolta se ne presenti l'occasione.

284 Abusi in ambito lavorativo (art. 37)

284.1 Protezione in relazione agli esami presintomatici

L'articolo 37 si prefigge di proteggere penalmente i candidati a un posto di lavoro o i lavoratori dalla discriminazione genetica "in relazione al rapporto di lavoro", vale a dire nei casi contemplati dagli articoli 18 e 19. Alla persona interessata è riconosciuto un interesse notevole a non dover conoscere o rivelare caratteristiche della propria personalità che vorrebbe rimanessero segrete. La conoscenza della propria predisposizione genetica può essere un peso difficile da sopportare e avere effetti controproducenti.

Pertanto la persona che cerca un lavoro o il lavoratore deve essere salvaguardato per principio da "esami presintomatici". Sono quindi permessi l'anamnesi familiare e gli esami a livello di fenotipo: questi ultimi infatti si limitano alla valutazione dell'aspetto esterno del candidato o del lavoratore e si fondano unicamente sulla percezione visiva. Ugualmente permesso è l'esame di una malattia esistente.

La norma penale dell'articolo 37 vuole essere una contromisura alla pressione del mercato del lavoro che induce il candidato a un posto o il lavoratore a sottoporsi "volontariamente" a un esame presintomatico o a rivelare i risultati di esami già effettuati a scopi medici. Questo è soprattutto vero perché non si può escludere che il candidato, temendo di essere sfavorito nella selezione, si mostri conciliante. La pressione sociale sull'interessato, che a sua volta potrebbe ripercuotersi sul comportamento di altri, va contrastata con mezzi giuridici. Pertanto si impongono due divieti, l'uno relativo all'investigazione, l'altro, complementare, relativo alla rivelazione.

284.2 Divieto d'investigazione

In ambito lavorativo, l'ordinamento giuridico deve impedire che sorgano situazioni di necessità. Sotto il profilo tecnicogiuridico tale obiettivo deve essere raggiunto impedendo al *datore di lavoro* di "esigere" un esame presintomatico né dal candidato a un posto di lavoro o dal lavoratore, né dal medico del lavoro. Inoltre, per lottare efficacemente contro gli abusi, il *medico del lavoro* deve essere punibile qualora "ordini" intenzionalmente un esame in violazione all'articolo 19, indipendentemente dal fatto che esegua egli stesso l'esame o che ne incarichi un laboratorio. Il medico può ordinare, come condizione all'assunzione, alla continuazione di un rapporto di lavoro o all'attribuzione di un determinato posto di lavoro, esami presintomatici allo scopo di prevenire malattie professionali o incidenti soltanto nei casi descritti all'articolo 19 capoverso 1. Tali esami non sono compresi nel divieto penale.

Il *datore di lavoro* e il *medico del lavoro* sono sempre punibili anche quando "tollerano" semplicemente degli esami presintomatici, pur non avendoli essi stessi né richiesti né ordinati. Questo perché secondo la valutazione legale alla base della regola e dell'eccezione previste agli articoli 18 e 19 devono adoperarsi affinché una tale discriminazione non abbia luogo, nella misura in cui hanno la possibilità giuridica di impedire un tale evento. La nozione "tollerare", che in tale contesto sancisce la posizione di garante del datore di lavoro e del medico del lavoro, non si riferisce al candidato a un posto o al lavoratore.

Occorre distinguere fra l'investigazione vietata di una predisposizione genetica e la diagnosi di una malattia eventualmente causata da fattori genetici o accertabile con metodi dell'ingegneria genetica. Lo stesso vale per la diagnosi di un danno al materiale genetico. Tali procedimenti servono a constatare attuale reperto anormale provocato da influssi esterni e non contengono alcuna indicazione sulla predisposizione genetica. Se, per esempio un lavoratore avesse presumibilmente subito un danno genetico a causa dell'esposizione a sostanze cancerogene, sarebbe insensato se non si potesse procedere a un accertamento mediante un esame genetico.

284.3 Divieto di rivelazione

Il divieto di rivelazione significa che il *datore di lavoro* non può "esigere" in alcun caso la rivelazione di informazioni provenienti da precedenti esami presintomatici effettuati a scopi medici. Per principio nemmeno al *medico del lavoro* è permesso "chiedere" tali informazioni, nemmeno nell'ambito di un esame prescritto dalla medicina del lavoro. Vi sono tuttavia delle differenze: secondo l'articolo 19 capoverso 2, nell'ambito di una visita preventiva prescritta dalla medicina del lavoro, la persona interessata è infatti tenuta, su richiesta del medico del lavoro, a comunicargli i risultati di precedenti esami presintomatici che possono avere una rilevanza con l'attività prevista, segnatamente per quanto riguarda le malattie professionali o il rischio di incidenti. In tal caso al datore di lavoro è unicamente comunicato se il candidato al posto di lavoro o il lavoratore è idoneo a esercitare l'attività prevista (vedere art. 21 cpv. 1), ma non la diagnosi stessa.

A titolo complementare è sancito che i risultati di precedenti esami presintomatici effettuati a scopi medici non possono essere "utilizzati" intenzionalmente, vale a dire che non si può nemmeno accettare la comunicazione di tali informazioni. Per il *datore di lavoro* tale divieto è senza eccezioni, mentre per il *medico del lavoro* vale l'eccezione prevista all'articolo 19 capoverso 2. Un divieto di utilizzazione è necessario perché in caso contrario il divieto d'investigazione potrebbe essere

eluso dalla rivelazione "volontaria" di dati genetici. Il *candidato a un posto* o il *lavoratore* non è punibile come autore, ma come istigatore; il tentativo non è punito perché l'atto principale non costituisce un delitto (art. 24 cpv. 2 in relazione con art. 9 cpv. 1 CP).

285 Abusi in ambito assicurativo (art. 38)

285.1 In generale

La conoscenza della predisposizione genetica di un potenziale assicurato è soprattutto problematica al momento della discussione del contratto; dopo la conclusione del contratto d'assicurazione, l'assicuratore non può esigere né un esame genetico né la rivelazione di dati genetici.

285.2 Divieto d'investigazione

Secondo l'articolo 22 capoverso 1 gli istituti di assicurazione non possono esigere come condizione alla stipulazione di un contratto che il proponente si sottoponga a un esame presintomatico (art. 3 lett. d) o prenatale (art. 3 lett. e). In relazione alla diagnosi postnatale, tale disposizione non esclude il ricorso all'ingegneria genetica per accertare malattie esistenti. In occasione della conclusione di un contratto d'assicurazione, il potenziale assicurato non deve tuttavia essere indirettamente costretto a rivelare una sua predisposizione genetica, vale a dire un fatto che lo tocca nel più profondo della sua personalità, e conseguentemente a prenderne atto.

L'articolo 38 lettera a protegge il potenziale assicurato in modo passibile di pena, sancendo che non è ammessa alcuna investigazione intenzionale mediante un esame presintomatico o prenatale come condizione alla conclusione di un rapporto assicurativo (art. 22 cpv. 1). Sotto il profilo del diritto penale il divieto d'investigazione significa che l'*istituto di assicurazione* non può "esigere" un tale esame e che il *medico di fiducia* non può ordinarlo nell'ambito di un apprezzamento medico del rischio. Questo ultimo caso non copre soltanto il mandato a un laboratorio, ma, in virtù dello scopo di protezione della norma, ovviamente anche l'esecuzione dell'esame da parte dello stesso medico di fiducia.

La nozione "tollerare" significa che l'*istituto di assicurazione* e il *medico di fiducia* devono farsi giuridicamente garanti che gli esami in questione non siano effettuati.

285.3 Divieto di rivelazione

Secondo l'articolo 4 capoverso 1 LCA il proponente deve comunicare all'assicuratore "tutti i *fatti rilevanti* per l'apprezzamento del rischio, in quanto e come gli sono o gli devono essere *noti alla conclusione del contratto*". Sono "rilevanti" i fatti che possono influire sulla determinazione dell'assicuratore a concludere il contratto od a conchiuderlo alle condizioni convenute (art. 4 cpv. 2 LCA). Si presumono rilevanti i fatti in merito ai quali l'assicuratore abbia formulato per iscritto delle questioni precise, non equivoche (art. 4 cpv. 3 LCA). L'articolo 6 accorda all'assicuratore un diritto di recesso, nella misura in cui, alla conclusione del contratto, chi era tenuto a fare la dichiarazione "ha dichiarato inesattamente o taciuto un fatto rilevante che conosceva o doveva conoscere".

Non si può negare che i risultati di precedenti esami presintomatici o prenatali o di esami in vista della pianificazione familiare possano costituire fatti rilevanti ai sensi delle disposizioni citate sopra. Tuttavia un obbligo generale di rivelazione di tali risultati avrebbe come conseguenza che il potenziale assicurato dovrebbe fornire informazioni su un settore centrale della sua personalità. Pertanto l'articolo 22 capoverso 2 vieta per principio agli istituti di assicurazione di esigere dal proponente, al momento della stipulazione del contratto, la rivelazione dei risultati di precedenti esami presintomatici o prenatali oppure di esami destinati alla pianificazione familiare. Vieta loro anche l'utilizzazione di tali dati.

Mentre da un lato ci si può aspettare che venga esercitata una pressione sociale sui proponenti perché conoscano meglio le loro predisposizioni genetiche, dall'altro, se la tendenza ad effettuare tali esami dovesse dilagare, si dovrebbe temere un'evoluzione in senso discriminante delle condizioni di assicurazione. Di conseguenza, con un divieto di rivelazione passibile di pena, si vuole raggiungere lo scopo di proteggere tutti i potenziali assicurati.

L'atto consiste nell'"esigere" da parte dell'*istituto di assicurazione* la rivelazione dei risultati di precedenti esami presintomatici effettuati a scopi medici. La protezione contro gli abusi sarebbe tuttavia completa soltanto se anche il *medico di fiducia* non potesse fare domande in proposito, nemmeno nell'ambito di un esame medico per l'apprezzamento del rischio.

Il divieto complementare di "utilizzare" tali risultati serve a garantire i divieti di cui sopra: impedendo all'*istituto di assicurazione* e al *medico di fiducia* di prendere atto dei risultati lesivi della personalità provenienti da precedenti esami, si vuole impedire una pressione sociale sugli altri proponenti evitando loro di doversi sottoporre a esami genetici per ottenere premi più favorevoli.

Deroghe a tale divieto penale sono ammesse soltanto in due casi:

- in uno, l'istituto di assicurazione può informarsi, in relazione a determinati settori assicurativi non obbligatori – ad eccezione delle assicurazioni sociali, di previdenza professionale e delle assicurazioni contratte a titolo di obbligo di versare il salario in caso di malattia o di gravidanza -, sui risultati di esami presintomatici, nella misura che siano adempite determinate condizioni (vedere art. 23 cpv. 2-4);
- nell'altro, il proponente può comunicare all'istituto d'assicurazione i risultati di precedenti esami presintomatici o prenatali, se intende provare di essere stato ingiustamente classificato in un gruppo con un rischio più elevato (art. 23 cpv. 1).

Indipendentemente dalla protezione penale, il proponente è tenuto a comunicare un disturbo della salute rilevante per la conclusione del contratto di assicurazione, se sa di essere malato o di presentare sintomi di una malattia che si manifesterà a breve termine.

286 Violazione del segreto professionale (art. 39)

Secondo l'articolo 321 numero 1 CP, sono segnatamente tenuti al segreto professionale i "medici" e i "loro ausiliari". Sono "medici" le persone che, in virtù di un diploma universitario in medicina, esercitano un'attività terapeutica o semplicemente diagnostica. È "ausiliario" chi assiste il detentore (principale) del segreto nell'attività professionale ed ha così conoscenza dei fatti. La nozione va

intesa in senso lato: è infatti sufficiente che la collaborazione avvenga sul piano professionale, anche in una posizione subalterna. Le persone, la cui attività non è necessariamente legata al segreto, come il personale di manutenzione delle apparecchiature tecniche o il personale addetto alle pulizie, non entra in linea di conto.

In relazione agli esami genetici, gli ausiliari sono tenuti al segreto professionale secondo l'articolo 321 CP nella misura in cui il laboratorio è posto sotto la direzione di un medico. Poiché l'enumerazione degli autori secondo l'articolo 321 numero 1 CP è esaustiva, per garantire l'obbligo del segreto professionale nei casi in cui la direzione del laboratorio non è assicurata da un medico, ma, per esempio da un biologo, occorre riferirsi in particolare alla relativa fattispecie di poco conto dell'articolo 35 capoverso 1 LPD ("Chiunque intenzionalmente rivela in modo illecito dati personali segreti e degni di particolare protezione o profili della personalità, dei quali è venuto a conoscenza nell'esercizio di una professione che richiede la conoscenza di tali dati, è punito, a querela di parte, con l'arresto o con la multa"). Poiché tenendo conto della coerenza della politica in materia di diritto penale non è opportuno un allargamento dei gruppi professionali compresi dall'articolo 321 numero 1 CP, nel presente caso è proposta una norma speciale che, per l'essenziale, si fonda sulla provata fattispecie della violazione del segreto professionale (art. 321 CP): sono punibili i "collaboratori dei laboratori" che rivelano un segreto di cui sono venuti a conoscenza "nell'ambito di un esame genetico" (art. 39 cpv. 1).

La formula "salvo i medici" (art. 39 cpv. 1) significa che detto gruppo professionale è comunque compreso come autore dall'articolo 321 numero 1 CP.

287 Autorità competenti (art. 40)

Per maggiore chiarezza, l'articolo 40 dispone che il perseguimento e il giudizio dei reati sanzionati nell'avamprogetto sono di competenza dei Cantoni.

29 Disposizioni transitorie

291 Autorizzazioni (art. 41)

I laboratori e i medici, che al momento dell'entrata in vigore della legge federale già eseguono esami genetici per i quali è prevista l'autorizzazione (art. 6; vedere cifra 216), devono presentare, entro il termine di tre mesi, la domanda di autorizzazione all'Ufficio federale competente designato dal Consiglio federale (cpv. 1). L'autorizzazione sarà loro rilasciata se dimostrano di svolgere l'attività conformemente alle disposizioni della legge federale (vedere art. 6 cpv. 2). Chi non presenta la domanda entro il termine utile deve interrompere l'attività (cpv. 2).

I laboratori o i medici che, intenzionalmente o per negligenza, eseguono esami genetici senza la necessaria autorizzazione sono puniti, secondo l'articolo 35, con la detenzione o la multa.

La stessa soluzione transitoria vale per la vendita di test genetici per i quali, secondo l'articolo 7 (vedere cifra 217) è prevista l'autorizzazione.

292 Indagini di massa (art. 42)

I programmi delle indagini di massa in corso al momento dell'entrata in vigore della legge federale devono essere annunciati, entro il termine di tre mesi, dai responsabili all'Ufficio federale competente designato dal Consiglio federale (cpv. 1). Si rinuncia all'obbligo di chiedere a posteriori l'autorizzazione ai sensi dell'articolo 10 (vedere cifra 22.04). Il competente Ufficio federale deve tuttavia verificare che i programmi soddisfino le esigenze di detta disposizione. Se non è il caso, deve ordinare le necessarie modifiche oppure provvedere all'interruzione dell'indagine di massa (cpv. 2).

3 Ripercussioni sull'effettivo del personale e conseguenze finanziarie per Confederazione e Cantoni

31 Ripercussioni sull'effettivo del personale

311 Confederazione

La proposta legge federale sugli esami genetici umani ha incidenze sull'effettivo del personale della Confederazione. Soltanto le esperienze pratiche permetteranno tuttavia di definirne l'esatta misura.

Il competente Ufficio federale dovrà rilasciare le autorizzazioni per i laboratori e i medici che eseguono esami genetici (art. 6), per la vendita di test genetici (art. 7 cpv. 2) e per le indagini di massa (art. 10). Per questo compito supplementare occorrerà creare un posto di lavoro per un collaboratore scientifico al 50 per cento. Il lavoro di segretariato aumenterà di circa il 10 per cento.

Anche la mole di lavoro dell'Ufficio federale, che è preposto all'autorizzazione delle domande ai sensi degli articoli 23 e 24 degli istituti di assicurazione, aumenterà. Tuttavia tale aumento non dovrebbe essere troppo importante.

L'avamprogetto prevede inoltre l'istituzione di una Commissione federale per gli esami genetici umani (art. 32), che farà parte di un Dipartimento (art. 34). Detta Commissione dovrà poter disporre di un segretariato.

Infine spetta al Consiglio federale stabilire quali altri esami genetici, oltre a quelli citogenetici e genetico-molecolari, devono sottostare all'obbligo dell'autorizzazione (art. 6 cpv. 3). In relazione all'obbligo dell'autorizzazione per i laboratori e i medici che eseguono esami genetici, deve emanare le prescrizioni d'esecuzione (art. 6 cpv. 5). Infine il Consiglio federale deve disciplinare l'organizzazione e la procedura della Commissione federale per gli esami genetici umani (art. 34 cpv. 2). Tutte queste decisioni dovrebbero poter essere preparate dall'amministrazione federale senza che sia necessario ricorrere a personale supplementare.

312 Cantoni

In base all'articolo 14, i Cantoni sono tenuti a provvedere all'istituzione di consultori indipendenti per gli esami prenatali. Possono istituire tali consultori insieme o integrarli a consultori di gravidanza riconosciuti. Non è pertanto indispensabile creare nuove strutture. È difficile valutare l'eventuale necessità di ulteriore personale. Dipende dalle domande volte a ottenere informazioni o indirizzi di associazioni di genitori di figli handicappati o di gruppi di aiuto reciproco. Inoltre occorre verificare in che misura i consultori di gravidanza dispongano di

capacità e l'attuale personale di sufficienti conoscenze in materia di diagnosi prenatale per assumere i nuovi compiti.

I giudici istruttori e i tribunali penali dovranno occuparsi di nuove azioni punibili (art. 35-39) e ordinare determinati esami a scopo d'identificazione o consentire alla loro esecuzione (art. 28). Il supplemento di lavoro non dovrebbe però essere troppo grande.

32 Conseguenze finanziarie

321 Confederazione

La proposta legge federale ha conseguenze finanziarie per la Confederazione.

Da una parte vi sono le indennità da versare ai membri della Commissione federale per gli esami genetici umani (art. 32 ss.) e dall'altra i costi per gli stipendi del segretariato presso il competente Dipartimento. È difficile stabilirne in anticipo l'ammontare. Tuttavia considerando i preventivi di analoghe commissioni federali, occorre calcolare circa 150 000 franchi all'anno, dall'altra i costi per gli stipendi del segretariato esclusi. I necessari mezzi dovranno essere previsti nel quadro del preventivo e del piano finanziario del competente Dipartimento.

Inoltre va messa a disposizione dell'Ufficio federale incaricato di rilasciare le autorizzazioni per i test genetici secondo l'articolo 6 capoverso 2 una somma di circa 50 000 franchi per l'eventuale consulenza di periti esterni.

322 Cantoni

Per i Cantoni risultano obblighi finanziari dall'articolo 14 che impone loro di provvedere all'istituzione di consultori indipendenti per gli esami prenatali. Per l'esecuzione di questo compito i Cantoni dispongono di ampia libertà. I costi dovrebbero risultare contenuti visto che esiste la possibilità di trasferire i nuovi compiti ai già esistenti e riconosciuti consultori di gravidanza.

4 Programma di legislatura

L'avamprogetto è menzionato nel rapporto del Consiglio federale sul programma di legislatura 1995-1999 (FF 1996 II 281 ss., 305).

5 Costituzionalità

Le disposizioni del presente avamprogetto si fondano sull'articolo 24^{novies} Cost. relativo alla protezione della persona umana contro gli abusi della tecnologia della procreazione e della genetica, sull'articolo 64 Cost. concernente il diritto civile nonché sull'articolo 64^{bis} Cost. concernente il diritto penale.

6 Rapporto con il diritto europeo

61 Consiglio d'Europa

Il progetto è compatibile con il diritto europeo. Limiti contro gli abusi della tecnologia genetica si fondano su una misura che, in una società democratica, è necessaria (vedere art. 8 cpv. 2 CEDU).

Il 19 novembre 1996 il Comitato dei ministri del Consiglio d'Europa ha varato la Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e la dignità dell'essere umano nei confronti delle applicazioni della biologia e della medicina (Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina). La Convenzione è pronta per la firma dal 4 aprile 1997. In essa sono presentate certe norme vincolanti per le Parti alla Convenzione allo scopo di prendere, considerando le possibili applicazioni della biologia e della medicina, le misure necessarie a garantire la protezione della dignità dell'essere umano nonché i diritti fondamentali e la libertà dell'uomo.

Prima di tutto la Convenzione contiene un capitolo sul genoma umano. È assolutamente vietata qualsiasi forma di discriminazione di una persona a causa del suo patrimonio genetico. Gli esami presintomatici possono essere effettuati soltanto a scopo medico o di ricerca scientifica legata alla salute e soltanto alla condizione che vi sia un'adeguata consulenza genetica. Nell'ambito degli esami medici effettuati prima dell'assunzione, i test presintomatici sono di regola vietati anche se la persona interessata dà il consenso. Tali esami non sono per contro esclusi qualora le condizioni di lavoro - indipendentemente dalla preminenza della sicurezza del posto di lavoro -, tenuto conto della predisposizione genetica, potrebbero essere nocive per qualcuno o se si tratta della protezione di terzi (vedere art. 26). Gli istituti di assicurazione non possono esigere test presintomatici come condizione per la stipulazione o la modifica di un contratto d'assicurazione. Sono ammessi gli esami a scopo d'identificazione (vedere art. 26). La Convenzione non disciplina la comunicazione dei risultati a terzi. Al momento un gruppo di lavoro sta trattando la questione in vista di un protocollo aggiuntivo.

Il Comitato dei ministri del Consiglio d'Europa ha inoltre approvato diverse raccomandazioni in materia di genetica. Degne di citazione sono la raccomandazione R (90) 13 del 21 giugno 1990 relativa a indagini di massa prenatali, alla diagnostica genetica prenatale e alla corrispondente consulenza genetica, la raccomandazione R (92) 3 del 3 febbraio 1992 relativa a test genetici e indagini di massa a scopi medici nonché la raccomandazione R (92) 1 del 10 febbraio 1992 relativa all'impiego degli esami del DNA (acido desossiribonucleico) in procedure penali.

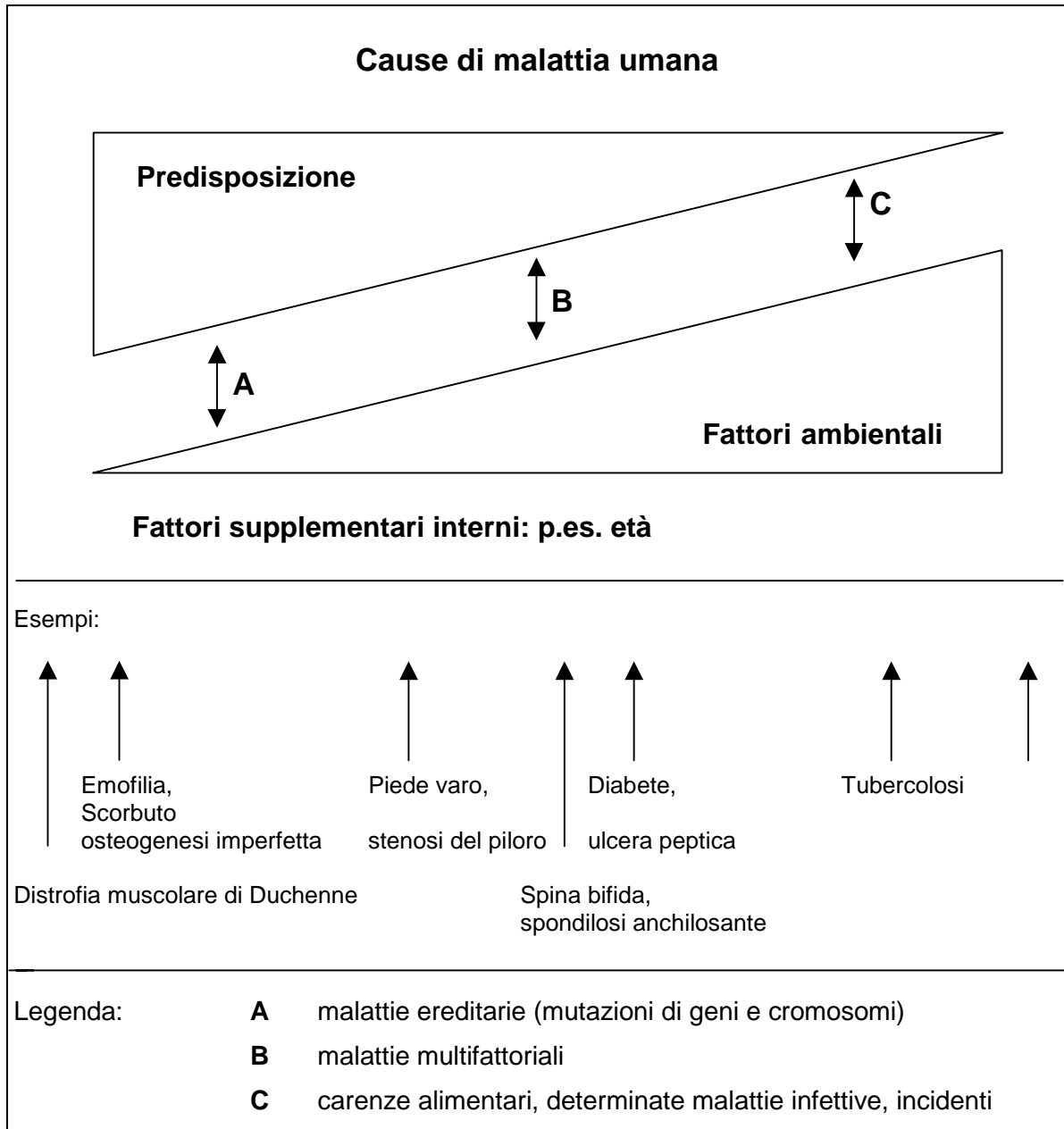
62 Unione europea (UE)

La biomedicina in quanto tale non è disciplinata nel Trattato sulla fondazione della Comunità europea. Nell'ambito della protezione della salute, la Comunità può però, fondandosi sul titolo X (Sanità [nuovo Titolo XIII]) del Trattato, promuovere la collaborazione tra gli Stati membri. Per contro gli ambiti lavorativo e assicurativo e in una certa misura la lotta alla criminalità sono di competenza dell'UE. Fino a tutt'oggi non esiste tuttavia alcuna direttiva od ordinanza vincolante sugli esami genetici (vedere però cifra 217, ultimo capoverso). Al momento, fra i Paesi membri dell'UE, soltanto l'Austria si è dotata di una regolamentazione legale completa sugli esami genetici (legge del 12 luglio 1994 relativa alle tecniche genetiche). Taluni

Paesi hanno semplicemente disciplinato alcuni settori, per esempio il *Belgio* le assicurazioni, la *Danimarca* il lavoro e le assicurazioni, la *Spagna* la diagnostica prenatale, la *Svezia* gli esami genetici nell'ambito degli esami medici generali, la *Germania* l'identificazione nelle procedure penali. La *Francia* ha proceduto a modifiche puntuali delle leggi esistenti. Altri Paesi, per esempio la *Gran Bretagna*, si limitano a raccomandazioni di commissioni etiche o di associazioni mediche.

Il 16 marzo 1989 il Parlamento europeo ha accettato una Raccomandazione sui problemi etici e giuridici della manipolazione di geni che definisce le esigenze minime per l'esecuzione di esami genetici.

Fig. 1



Tab. 1

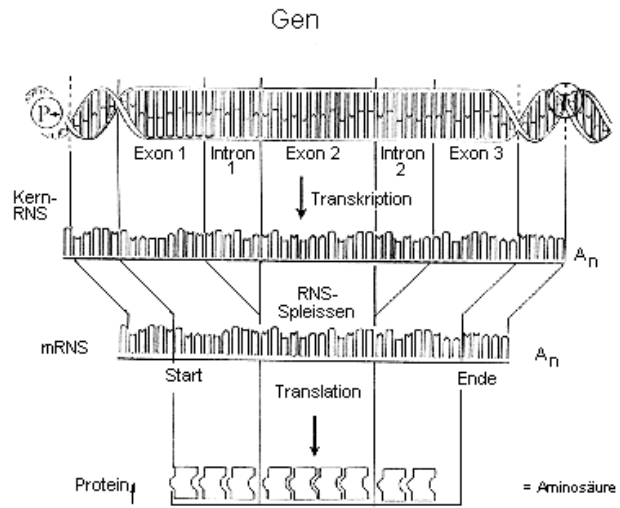
Geni umani e i loro prodotti			
Proteina	Numero di amminoacidi nel prodotto finale del gene	Grandezza del gene (bp)	Numero di esoni
• α -globulina	141	850	3
• β -globulina	146	1'600	3
• Fattore VIII	2'332	189'000	26
• Proteina CFTR	1'480	230'000	27
• G6PD	515	18'000	13
• Insulina	51	1'430	3
• Fenilalanina-idrossilasi	401	80'000	13
• Distrofina	3'700	2'400'000	80

Tab. 2

Biosintesi proteica: possibili disturbi
--

- | | |
|---|---|
| • Gene | → Perdita completa / parziale (cancellazione) |
| • Trascrizione | → Regolazione sbagliata (mutazione nel promotore) |
| • Separazione dell'RNA | → Luogo di separazione sbagliato |
| • Stabilità dell'RNAm | → Mutazione della coda poli-A |
| • Trasposizione | → Blocco prematuro del codone |
| • Prodotto proteico primario | → Modifica nella sequenza degli amminoacidi |
| • Trasformazione in proteina funzionale | → Modifica nella sequenza degli amminoacidi |
| • Trasporto della proteina funzionale | → Modifica nella sequenza degli amminoacidi |
-

Abb. 2



Indice

1	Parte generale	2
11	Introduzione	2
12	Articolo 24 ^{novies} della Costituzione federale.....	3
121	Antefatti.....	3
122	Significato dell'articolo 24 ^{novies} Cost. in relazione agli esami genetici umani	3
123	Programma relativo alla legislazione esecutoria dell'articolo 24 ^{novies} Cost.	4
13	Direttive dell'Accademia svizzera delle scienze mediche (SAMW).....	5
131	Portata	5
132	Tenore	5
14	Basi mediche della genetica e degli esami genetici.....	6
141	Sull'importanza della predisposizione in medicina.....	6
142	Nozioni di genetica.....	7
143	Genetica umana/Genetica medica/Genetica clinica	8
144	Il progetto Genoma e la "medicina molecolare"	8
145	Il contributo della genetica molecolare alla comprensione della predisposizione	9
146	Esami medico-genetici.....	10
147	Portata e affidabilità degli esami genetici.....	12
148	Nuovi procedimenti di diagnosi medico-genetica.....	13
149	Sugli sviluppi della genetica moderna e della medicina molecolare	14
2	Parte speciale: spiegazione dell'avamprogetto.....	16
21	Disposizioni generali	16
211	Oggetto e scopo dell'avamprogetto (art. 1).....	16
212	Non discriminazione (art. 2)	16
213	Definizioni (art. 3).....	17
	a. Esame genetico	17
	b. Esame citogenetico	18
	c. Esame genetico-molecolare	18
	d. Esame presintomatico	19
	e. Esame prenatale	19
	f. Indagine di massa	21
	g. Esame a scopo d'identificazione	21
	h. Dato genetico	21
	i. Campione	21

	k. Persona interessata.....	21
214	Ammissibilità degli esami genetici (art. 4).....	22
215	Protezione dei dati genetici (art. 5).....	23
216	Autorizzazione a effettuare esami genetici (art. 6).....	23
217	Test per esami genetici (art. 7).....	25
22	Esami genetici a scopo medico.....	26
22.01	Introduzione.....	26
22.02	Principio (art. 8).....	26
22.03	Esami prenatali (art. 9).....	28
22.04	Indagini di massa (art. 10).....	29
22.05	Ordine relativo agli esami genetici (art. 11).....	30
22.06	Consulenza genetica in generale (art. 12).....	31
22.07	Consulenza genetica negli esami prenatali (art. 13).....	33
22.08	Consultori per esami prenatali (art. 14).....	34
22.09	Diritto di decisione della persona interessata (art. 15).....	34
22.10	Comunicazione di dati genetici (art. 16).....	35
22.11	Ulteriore impiego di materiale biologico (art. 17).....	36
23	Esami genetici in ambito lavorativo.....	37
231	Situazione legale iniziale.....	37
232	La medicina del lavoro come settore speciale della medicina.....	38
233	Esami genetici presintomatici in ambito lavorativo.....	39
234	Accertamento mediante esami genetici di malattie e di disturbi della salute esistenti.....	41
235	Spiegazione delle proposte.....	42
235.1	Principio (art. 18).....	42
235.2	Esami presintomatici per la prevenzione di malattie professionali e infortuni (art. 19).....	42
235.3	Esecuzione dell'esame (art. 20).....	44
235.4	Comunicazione dei risultati e assunzione dei costi (art. 21).....	44
24	Esami genetici in ambito assicurativo.....	44
241	Situazione legale iniziale.....	44
241.1	Le assicurazioni ovvero i rischi distribuiti sulla comunità.....	44
241.2	Apprezzamento del rischio sulla base di esami genetici e solidarietà di fronte ai rischi nei premi o contributi dell'insieme degli assicurati.....	46
241.3	Nuove possibilità di apprezzamento dei rischi sulla base di esami presintomatici.....	47
241.4	Accertamento di malattie esistenti mediante esami genetici.....	47

242	Spiegazione delle proposte.....	48
242.1	Principi (art. 22 e 23 cpv. 1).....	48
242.2	Eccezioni al divieto di rivelazione (art. 23 cpv. 2-4)	49
242.3	Acquisizione di dati genetici (art. 24)	50
25	Esami genetici nell'ambito della responsabilità civile.....	51
251	Principio (art. 25).....	51
252	Diagnosi di malattie esistenti (art. 26).....	51
26	Esami a scopo d'identificazione.....	51
261	Campo d'applicazione e problemi.....	51
262	Principio (art. 27).....	53
263	In sede di inchiesta penale (art. 28).....	54
264	In sede di procedura civile (art. 29).....	56
265	In sede di procedura amministrativa (art. 30)	56
266	Altri casi (art. 31).....	57
27	Commissione federale per gli esami genetici umani.....	58
271	Istituzione e composizione (art. 32)	58
272	Compiti (art. 33)	58
273	Organizzazione (art. 34).....	59
28	Disposizioni penali	59
281	In generale	59
282	Esami genetici senza l'autorizzazione (art. 35).....	59
283	Commercio di test genetici (art. 36)	60
284	Abusi in ambito lavorativo (art. 37)	61
284.1	Protezione in relazione agli esami presintomatici	61
284.2	Divieto d'investigazione.....	62
284.3	Divieto di rivelazione	62
285	Abusi in ambito assicurativo (art. 38).....	63
285.1	In generale	63
285.2	Divieto d'investigazione.....	63
285.3	Divieto di rivelazione	63
286	Violazione del segreto professionale (art. 39).....	64
287	Autorità competenti (art. 40)	65
29	Disposizioni transitorie	65
291	Autorizzazioni (art. 41)	65
292	Indagini di massa (art. 42)	66

3	Ripercussioni sull'effettivo del personale e conseguenze finanziarie per Confederazione e Cantoni	66
31	Ripercussioni sull'effettivo del personale	66
311	Confederazione	66
312	Cantoni	66
32	Conseguenze finanziarie	67
321	Confederazione	67
322	Cantoni	67
4	Programma di legislatura	67
5	Costituzionalità.....	67
6	Rapporto con il diritto europeo.....	68
61	Consiglio d'Europa.....	68
62	Unione europea (UE)	68
<i>Allegato</i>	70
Indice	74