



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA

Dottorato di Ricerca in Medicina Clinica e Sperimentale e *Medical Humanities*

Indirizzo: Medicina e Scienze Umane

XXIX Ciclo

Coordinatore: Chiar.mo Prof. Marco Cosentino

**LA TUTELA DEI MINORI IN BIOMEDICINA: NUOVE SFIDE
PER L'ETICA CLINICA**

Relatore: Chiar.mo Prof. Mario Picozzi

Tutor: Chiar.ma Prof. Luciana Caenazzo

Tesi di dottorato di

Pamela Tozzo

Matricola 723004

Anno accademico 2015-2016

INDICE

CAPITOLO I - Introduzione

- 1.1 La tutela dei diritti del minore nelle previsioni della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza pag. 5
- 1.2 I principi etici di riferimento pag. 11
- 1.2 L'etica clinica in pediatria pag. 23
- 1.3 La consulenza di etica clinica pag. 25

CAPITOLO II – Scopo e metodologia dello studio pag. 29

CAPITOLO III - La protezione dei diritti del minore nella sindrome di Munchausen per procura: una riflessione etica

- 3.1 Introduzione pag. 32
- 3.2 La sindrome di Munchausen per procura: aspetti clinici pag. 35
- 3.3 La sindrome di Munchausen per procura: profili etici pag. 38
- 3.4 Conclusioni pag. 51

CAPITOLO IV - La gestione degli “incidental findings” nelle analisi genomiche: l'esempio della rivelazione di non-paternità in corso di consulenza genetica

- 4.1 Introduzione pag. 53
- 4.2 Caso clinico pag. 55
- 4.3 Quale informazione? pag. 57
- 4.4 La cornice normativa di riferimento pag. 63
- 4.5 Analisi etico-clinica pag. 70
- 4.6 Conclusioni pag. 75

CAPITOLO V - La prospettiva della medicina di genere in età adolescenziale: quale ruolo per la riflessione etica?

5.1 Introduzione	pag. 78
5.2 Lo sviluppo dell'individuo nell'età adolescenziale	pag. 81
5.3 La medicina di genere: da una politica sanitaria di “gender equality” verso una prospettiva di “gender equity”	pag. 82
5.4 La medicina di genere in età adolescenziale: ripercussioni cliniche	pag. 88
5.5 Profili etici della medicina di genere in età adolescenziale: la questione della sperimentazione per la preservazione della fertilità nei pazienti oncologici	pag. 92
5.6 L'educazione alle differenze di genere: il ruolo dell'etica clinica	pag. 100
5.7 Conclusioni	pag. 102
CAPITOLO VI - Aspetti etici e tutela dei minori nella gestione delle biobanche a scopo di ricerca e forense in Italia	
6.1 Introduzione	pag. 104
6.2 Biobanche di ricerca: le fonti normative di riferimento	pag. 106
6.3 I minori e le biobanche a scopo di ricerca: una questione aperta tra consenso, rischi e benefici	pag. 113
6.3.1 <i>IL RAPPORTO TRA L'AUTONOMIA DEL MINORE E L'AUTORITÀ GENITORIALE</i>	pag. 116
6.3.2 <i>LA TUTELA DEL MIGLIORE INTERESSE DEL MINORE</i>	pag. 122
6.3.3 <i>UN PERCORSO VERSO IL BENE COMUNE: ARMONIZZAZIONE DELLE PROCEDURE E TUTELA DELLA PROPRIETÀ</i>	pag. 125
6.4 Banca dati nazionale del DNA	pag. 130
6.5 Conclusioni	pag. 138
CAPITOLO VII - Conclusioni	pag. 141
BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA	pag. 144
RINGRAZIAMENTI	pag. 166

CAPITOLO I

INTRODUZIONE

1.1 La tutela dei diritti del minore nelle previsioni della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza

Nella storia dei Trattati internazionali sulla tutela dei diritti umani, iniziata a partire dal XVIII secolo, non è stata data molta importanza ai particolari bisogni dei bambini, e soltanto all'inizio del XX secolo in alcuni Stati occidentali si è iniziato ad adottare specifiche legislazioni per la protezione di minori. Dopo gli orrori della prima guerra mondiale, nel 1924 la Lega delle Nazioni adottò la Dichiarazione di Ginevra, nella quale per la prima volta furono descritti, a livello internazionale, i diritti dei minori. Successivamente, il larghissimo numero di bambini divenuti vittime nel corso del secondo conflitto mondiale diede un secondo e più forte impulso allo sviluppo del processo di riconoscimento, a livello internazionale, dei diritti dei bambini, esitato nell'adozione da parte dell'Assemblea Generale delle Nazioni Unite, il 20 novembre 1959, della prima versione della Dichiarazione dei diritti del fanciullo. Ispirati dalla celebrazione dell'anno del fanciullo nel 1979, gli Stati membri iniziarono a discutere della necessità di convertire le previsioni della richiamata Dichiarazione in una forma di Trattato maggiormente vincolante per i singoli Stati: dal 1979 al 1989 fu quindi redatta la Convenzione sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza, entrata in vigore il 2 settembre 1990¹, nella quale uno specifico riferimento al diritto alla tutela della salute del fanciullo è richiamato nell'articolo 24.

Per comprendere quale significato sia attribuito nella presente tesi alla locuzione “tutela dei diritti del minore” è opportuno, preliminarmente a qualsivoglia considerazione, accennare

¹UN. Convention on the Rights of the Child Adopted and Opened for signature, ratification and accession by General Assembly resolution 44/25 of 20 November 1989 entry into force 2 September 1990. Disponibile online all'indirizzo <http://www2.ohchr.org/english/law/crc.htm>. (Ultimo accesso 27 giugno 2016).

alle principali previsioni della “Convenzione sui diritti dell’infanzia e dell’adolescenza”, ratificata dall’Italia con la legge n. 176 del 27 maggio 1991, pubblicata sulla Gazzetta Ufficiale dell’11 giugno 1991, n. 35. Tale Convenzione è stata ratificata, ad oggi, da 196 Stati Membri e risulta sottoscritta, ma non ratificata, dagli Stati Uniti d’America².

Innanzitutto, va precisato che nel presente lavoro i termini “minore” e “bambino” saranno utilizzati come sinonimi, in linea con quanto stabilito dall’articolo 1 della Convenzione secondo cui *“Ai sensi della presente Convenzione si intende per fanciullo ogni essere umano avente un’età inferiore a diciott’anni, salvo se abbia raggiunto prima la maturità in virtù della legislazione applicabile.”*³.

La Convenzione ONU sui diritti dell’infanzia e dell’adolescenza (per brevità di seguito indicata con l’acronimo “CRC”) è composta di 54 articoli ed è suddivisa in tre parti: la prima parte (articoli n. 1-41) contiene l’enunciazione dei diritti, la seconda (articoli n. 42-45) individua gli organismi preposti e le modalità da attuare per l’implementazione ed il monitoraggio della Convenzione stessa e la terza (articoli n. 46-54) descrive la procedura di ratifica.

Nella Convenzione possono essere individuati quattro principi generali, trasversali a tutti i principi espressi dalla CRC ed in grado di fornire un orientamento ai Governi per la sua attuazione:

- principio di non discriminazione, in quanto tutti i diritti sanciti dalla CRC si applicano a tutti i minori senza alcuna distinzione;
- principio del superiore/migliore interesse del minore, vale a dire che in tutte le decisioni il superiore interesse del minore deve essere considerato come prioritario;

²Le informazioni relative all’attuale stato di ratifica della Convenzione sono disponibili online all’indirizzo <http://indicators.ohchr.org/> (Ultimo accesso 27 giugno 2016).

³Cfr. nota n.1.

- principio della tutela del diritto alla vita, alla sopravvivenza ed allo sviluppo, inteso non solo come diritto alla vita *tout court* ma anche nel senso di garantire a ciascun bambino la sopravvivenza ed un adeguato sviluppo;
- principio di partecipazione e rispetto per l'opinione del minore; si tratta di un principio, enunciato anche in altri documenti di rilievo internazionale, che si riferisce alla necessità, per determinare in che cosa consista il superiore interesse del minore, di tutelare il suo diritto di essere ascoltato e che la sua opinione sia presa in considerazione.

Rilevanti, in ambito sanitario ma anche e soprattutto ai fini della dissertazione proposta nella presente tesi, sono in particolare gli articoli descritti di seguito, che dovrebbero rappresentare il riferimento per qualsiasi intervento posto in essere nei confronti dei minori, sia da parte dei Governi sia, evidentemente, delle Istituzioni più in generale e dei singoli professionisti impegnati nella tutela della salute, nonché costituire la cornice entro cui operare le scelte più opportune.

Il primo degli articoli cui è opportuno fare riferimento è l'articolo 24, specificatamente dedicato alle esigenze di tutela della salute, declinate in diversi ambiti.

Articolo 24 *“Gli Stati parti riconoscono il diritto del minore di godere del miglior stato di salute possibile e di beneficiare di servizi medici e di riabilitazione. Essi si sforzano di garantire che nessun minore sia privato del diritto di avere accesso a tali servizi. Gli Stati parti si sforzano di garantire l'attuazione integrale del summenzionato diritto e in particolare adottano ogni adeguato provvedimento per: ... b) assicurare a tutti i minori l'assistenza medica e le cure sanitarie necessarie, con particolare attenzione per lo sviluppo delle cure sanitarie primarie; ... e) fare in modo che tutti i gruppi della società, in particolare i genitori e i minori, ricevano informazioni sulla salute e sulla nutrizione del minore, sui vantaggi dell'allattamento al seno, sull'igiene e sulla salubrità dell'ambiente e sulla prevenzione degli incidenti e beneficino di un aiuto che consenta loro di mettere in*

pratica tali informazioni; f) sviluppare le cure sanitarie preventive, i consigli ai genitori e l'educazione e i servizi in materia di pianificazione familiare ...”.

Tale articolo richiama sia l'importanza di stabilire dei requisiti normativi per l'erogazione dei servizi di prevenzione e cura delle malattie, sia la rilevanza di una garanzia di standard minimi di salute per garantire un livello base di sopravvivenza. Le previsioni di tale articolo costituiscono il riferimento normativo più ampio, di carattere internazionale, per la tutela del diritto alla salute dei bambini, in quanto contiene, a differenza di altri riferimenti internazionali, richiami all'eliminazione delle pratiche lesive tradizionali, allo sviluppo di servizi sanitari primari ed alla costituzione di servizi riabilitativi. Per quanto sia dettagliato, l'articolo 24 lascia sufficiente spazio per potere essere adattato ai diversi contesti nazionali, sia di ordine culturale, sia di tipo economico-organizzativo, fornendo una cornice normativa di riferimento che può essere adattata, nel corso del tempo, alle nuove e mutevoli esigenze sanitarie dei bambini.

Altri articoli rilevanti, in quanto strettamente correlati alle previsioni dell'articolo 24, sono i seguenti. Innanzitutto l'articolo 2, che fa riferimento al diritto di non discriminazione, elemento chiave per potere assicurare a tutti i bambini un equo accesso ai servizi sanitari.

Articolo 2 *“Gli Stati parti si impegnano a rispettare i diritti enunciati nella presente Convenzione e a garantirli a ogni fanciullo che dipende dalla loro giurisdizione, senza distinzione di sorta e a prescindere da ogni considerazione di razza, di colore, di sesso, di lingua, di religione, di opinione politica o altra del fanciullo o dei suoi genitori o rappresentanti legali, dalla loro origine nazionale, etnica o sociale, dalla loro situazione finanziaria, dalla loro incapacità, dalla loro nascita o da ogni altra circostanza. Gli Stati parti adottano tutti i provvedimenti appropriati affinché il fanciullo sia effettivamente tutelato contro ogni forma di discriminazione o di sanzione motivate dalla condizione*

sociale, dalle attività, opinioni professate o convinzioni dei suoi genitori, dei suoi rappresentanti legali o dei suoi familiari.”.

L' articolo 3 della Convenzione si riferisce alla priorità che deve essere riservata, in tutte le decisioni concernenti i minori, alla tutela del loro massimo interesse. Nell' ambito della salute, secondo le previsioni di tale articolo, la tutela del massimo interesse per i minori implica la necessità di un approccio multidisciplinare alle questioni di salute, che assicuri non solo un approccio medico di qualità, ma tenga in considerazione anche il benessere psicologico e sociale del bambino coinvolto e l' opportunità di garantire una qualità della vita quanto più possibile normale e conforme a tutte le sue esigenze.

Articolo 3 *“In tutte le decisioni relative ai fanciulli, di competenza sia delle istituzioni pubbliche o private di assistenza sociale, dei tribunali, delle autorità amministrative o degli organi legislativi, l'interesse superiore del fanciullo deve essere una considerazione preminente.*

Gli Stati parti si impegnano ad assicurare al fanciullo la protezione e le cure necessarie al suo benessere, in considerazione dei diritti e dei doveri dei suoi genitori, dei suoi tutori o di altre persone che hanno la sua responsabilità legale, e a tal fine essi adottano tutti i provvedimenti legislativi e amministrativi appropriati.

Gli Stati parti vigilano affinché il funzionamento delle istituzioni, servizi e istituti che hanno la responsabilità dei fanciulli e che provvedono alla loro protezione sia conforme alle norme stabilite dalle autorità competenti in particolare nell'ambito della sicurezza e della salute e per quanto riguarda il numero e la competenza del loro personale nonché l'esistenza di un adeguato controllo.”.

L' articolo 6 richiama il diritto alla vita ed allo sviluppo, implicando pertanto l' obbligo, per gli Stati membri, di ridurre la mortalità infantile ed aumentare la speranza di vita. Il diritto alla vita, alla sopravvivenza ed allo sviluppo dei bambini richiede che essi possano avere

accesso a cure continue ed adeguate alle loro diverse fasi di crescita e la tipologia dei servizi forniti deve essere adattata alla variabilità delle circostanze, in rapporto all'età ed alle condizioni ambientali di vita.

Articolo 6 *“Gli Stati parti riconoscono che ogni fanciullo ha un diritto inerente alla vita. Gli Stati parti assicurano in tutta la misura del possibile la sopravvivenza e lo sviluppo del fanciullo.”.*

L' articolo 12 richiama il diritto di ogni minore di essere ascoltato e di essere coinvolto attivamente nei processi decisionali che lo riguardano. In particolare, sono tre gli elementi che devono essere considerati come base per la partecipazione del minore ai processi decisionali: il diritto di esprimere liberamente le proprie opinioni, il diritto di essere considerato in modo proporzionato all' età ed al grado di maturità, il diritto di essere ascoltato nelle procedure ufficiali che lo riguardano.

Articolo 12 *“Gli Stati parti garantiscono al fanciullo capace di discernimento il diritto di esprimere liberamente la sua opinione su ogni questione che lo interessa, le opinioni del fanciullo essendo debitamente prese in considerazione tenendo conto della sua età e del suo grado di maturità. A tal fine, si darà in particolare al fanciullo la possibilità di essere ascoltato in ogni procedura giudiziaria o amministrativa che lo concerne, sia direttamente, sia tramite un rappresentante o un organo appropriato, in maniera compatibile con le regole di procedura della legislazione nazionale.”.*

Accanto a questi quattro articoli appena richiamati, fondamentali per una corretta interpretazione del diritto alla tutela della salute previsto dall' articolo 24, meritano una particolare menzione, per le finalità della presente tesi, altri tre articoli, nei quali si richiamano i profili di responsabilità sia dei genitori che, più in generale, dell' intera società, nei confronti dei minori. Si tratta degli articoli 18, 19 e 27, il cui testo è riportato di seguito.

Articolo 18 “Gli Stati parti faranno del loro meglio per garantire il riconoscimento del principio secondo il quale entrambi i genitori hanno una responsabilità comune per quanto riguarda l’educazione del fanciullo e il provvedere al suo sviluppo. La responsabilità di allevare il fanciullo e di provvedere al suo sviluppo incombe innanzitutto ai genitori oppure, se del caso, ai suoi tutori legali i quali devono essere guidati principalmente dall’interesse preminente del fanciullo.”.

Articolo 19 “Gli Stati parti adottano ogni misura legislativa, amministrativa, sociale ed educativa per tutelare il fanciullo contro ogni forma di violenza, di oltraggio o di brutalità fisiche o mentali, di abbandono o di negligenza, di maltrattamenti o di sfruttamento, compresa la violenza sessuale, per tutto il tempo in cui è affidato all’uno o all’altro, o a entrambi, i genitori, al suo tutore legale (o tutori legali), oppure a ogni altra persona che abbia il suo affidamento.”.

Articolo 27 “Gli Stati parti riconoscono il diritto di ogni fanciullo a un livello di vita sufficiente per consentire il suo sviluppo fisico, mentale, spirituale, morale e sociale. Spetta ai genitori o ad altre persone che hanno l’affidamento del fanciullo la responsabilità fondamentale di assicurare, entro i limiti delle loro possibilità e dei loro mezzi finanziari, le condizioni di vita necessarie allo sviluppo del fanciullo...”.

1.2 I principi etici di riferimento

I principi di riferimento abitualmente applicati in ambito di etica medica sono quelli suggeriti da Beauchamp e Childress⁴, ossia i principi di autonomia, beneficenza, non maleficenza e giustizia. In Letteratura alcuni Autori⁵ si sono occupati dell’applicabilità di tali principi, al pari di quanto previsto per i pazienti adulti, anche quando il conflitto etico

⁴Beauchamp TL and Childress JF. Principles of Biomedical Ethics. V Edition. Oxford University Press, 2001, p.84.

⁵Baines P. Medical ethics for children: applying the four principles to paediatrics. J Med Ethics, 2008;4:141-145.

riguardi casi nei quali i pazienti siano bambini ed alcune criticità circa la loro applicabilità in tal senso sono state parimenti evidenziate.

Sia nel campo della ricerca scientifica sia nella pratica clinica, il rispetto del principio di autonomia richiede che il consenso debba essere informato e che siano presenti capacità, volontarietà e comprensione nel soggetto che lo esprime⁶. Con riferimento all'acquisizione del consenso all'atto sanitario, i pazienti pediatrici presentano delle peculiarità rispetto ai pazienti adulti, la più importante delle quali è data dalla relativa incapacità di prendere decisioni consapevoli in ordine al proprio stato di salute. Ne consegue che l'espressione di un valido consenso al trattamento sanitario, per i pazienti minori, deve essere espresso da altro soggetto - solitamente i genitori o chi ne esercita la responsabilità genitoriale -, il quale è deputato a ricevere la necessaria informazione e ad esprimere un consenso, in luogo del minore, nel suo migliore interesse⁷. Tuttavia, i minori non possono essere considerati genericamente incapaci di esprimere un consenso, in quanto possiedono, con il progredire della loro età, crescenti capacità sia di comprensione delle informazioni fornite, sia di elaborazione di processi decisionali basati su tali informazioni^{8,9}. Sul versante etico, in rapporto al consenso all'atto sanitario prestato dai genitori per i pazienti pediatrici, si pongono due principali questioni¹⁰: innanzitutto, vi è la necessità di stabilire la rilevanza ed il peso delle preferenze genitoriali, in particolare quando queste confliggano con le indicazioni poste dai professionisti sanitari che hanno in carico il minore o non comportino

⁶Peña AL, Rojas JG. Ethical aspects of children's perceptions of information-giving in care. *Nurs Ethics*, 2014;21:245-256.

⁷ Committee on Bioethics. Informed Consent in Decision-Making in Pediatric Practice. *Pediatrics*. 2016;138:e20161484.

⁸ Weithorn LA, Campbell SB. The competency of children and adolescents to make informed treatment decisions. *Child Dev*, 1982;53:1589-98.

⁹ Scott ES, Reppucci D, Woolard JL. Evaluating adolescent decision making in legal contexts. *Law Hum Behav*, 1995;19:221.

¹⁰ Miller RB. Role responsibility in pediatrics: Appeasing or transforming parental demands? In: Frankel LR, Goldworth A, Rorty MV, Silverman WA (Eds). *Ethical Dilemmas in Pediatrics*. Cambridge, UK, Cambridge University Press, 2005, pp. 21-29.

la tutela del migliore interesse per il minore¹¹. Inoltre, la capacità del minore di esprimere la propria opinione aumenta progressivamente con l'età, e si rende necessaria un'attenta e consapevole valutazione dell'opinione espressa, nel rispetto di quanto previsto dall'articolo 6 della Convenzione sui Diritti dell' Uomo e la biomedicina del Consiglio d'Europa, c.d. Convenzione di Oviedo¹².

Il consenso all'atto sanitario, oltre ad essere necessario dal punto di vista giuridico, induce ad una assunzione di responsabilità da parte dei professionisti sanitari, basata sul riconoscimento dell'autonomia individuale, della dignità della persona, dei suoi diritti e della sua capacità di autodeterminazione^{13,14,15}, anche quando giuridicamente non competente, come nel caso del paziente minore. Questo dovrebbe significare, nella fase informativa che precede l'acquisizione del consenso, la descrizione della natura, della durata e degli obiettivi della procedura sanitaria proposta, nonché dei metodi utilizzati e dei possibili rischi, anche in funzione delle eventuali differenze di genere che potrebbero influire non solo sugli esiti del trattamento, ma anche sul processo di educazione ad una prospettiva di genere che dovrebbe iniziare fin dall'età adolescenziale. L'acquisizione del consenso non può che essere visto, anche per i pazienti minori, in particolare quelli adolescenti che possono avere, in talune circostanze, adeguate capacità di comprensione,

¹¹Birchley G. Deciding together? Best interests and shared decision-making in paediatric intensive care. *Health Care Anal*, 2014;22:203-222.

¹²Consiglio d'Europa. Convenzione per la protezione dei Diritti dell'Uomo e della dignità dell'essere umano nei confronti dell'applicazioni della biologia e della medicina: Convenzione sui Diritti dell' Uomo e la biomedicina. Oviedo, 4 aprile 1997. Disponibile online all'indirizzo <http://conventions.coe.int/Treaty/ita/Treaties/Html/164.htm> (Ultimo accesso 27 giugno 2016). L'articolo citato recita: "Quando, secondo la legge, un minore non ha la capacità di dare consenso a un intervento, questo non può essere effettuato senza l'autorizzazione del suo rappresentante, di un'autorità o di una persona o di un organo designato dalla legge. Il parere di un minore è preso in considerazione come un fattore sempre più determinante, in funzione della sua età e del suo grado di maturità".

¹³Kuther TL. Medical decision-making and minors: issues of consent and assent. *Adolescence*, 2003;38:343-358.

¹⁴Bartholome WG. Informed consent, parental permission, and assent in pediatric practice. *Pediatrics*, 1995;96:981-982.

¹⁵McAbee GN; Committee on Medical Liability and Risk Management American Academy of Pediatrics. Consent by proxy for nonurgent pediatric care. *Pediatrics*, 2010;126:1022-1031.

come un processo variabile in funzione della particolare situazione relazionale tra professionista sanitario e paziente e della storia individuale di chi riceve l'informazione e partecipa alla comunicazione¹⁶. In ambito clinico, nella pratica medica quotidiana, il processo decisionale, in rapporto alla tutela della salute dei pazienti minori, dovrebbe derivare da un percorso di comunicazione e condivisione che coinvolge il professionista sanitario, il minore ed i genitori, tutti portatori di propri vissuti e valori morali che dovrebbero trovare un punto di incontro, nella tutela del migliore interesse del soggetto più vulnerabile, che è il minore. Un aspetto peculiare della pratica clinica pediatrica riguarda la riservatezza: assicurare la riservatezza è un punto nodale nel rapporto medico-paziente pediatrico, in particolare per i pazienti adolescenti¹⁷. Gli adolescenti sono più disposti a rivolgersi alle strutture ospedaliere, a fornire informazioni personali ed a ritornare per successivi controlli quando vengono rassicurati sul rispetto della riservatezza nei confronti dei loro genitori^{18,19,20}. Gli adolescenti, in particolare quelli con comportamenti a rischio, possono decidere di non rivolgersi alle strutture sanitarie per paura che tali comportamenti siano rivelati ai genitori e, di contro, i genitori possono essere implicitamente rassicurati dal medico che decida di non violare la riservatezza nei confronti del minore e che quindi non comunichi ai genitori l'eventuale comportamento a rischio^{21,22}.

¹⁶Bailly D. Problèmes liés au consentement chez l'enfant et l'adolescent. *Archives de Pédiatrie*, 2010;17:S7-S15.

¹⁷Berlan ED, Bravender T. Confidentiality, consent, and caring for the adolescent patient. *Curr Opin Pediatr*, 2009;21:450-456.

¹⁸Cheng TL, Savageau JA, Sattler AL, et al. Confidentiality in healthcare. A survey of knowledge, perceptions, and attitudes among high school students. *JAMA*, 1993;269:1404-1407.

¹⁹Ford CA, Millstein SG, Halpern-Felsher BL, Irwin CE Jr. Influence of physician confidentiality assurances on adolescents' willingness to disclose information and seek future healthcare. A randomized controlled trial. *JAMA* 1997;278:1029-1034.

²⁰Ford CA, Thomsen SL, Compton B. Adolescents' interpretations of conditional confidentiality assurances. *J Adolesc Health*, 2001;29:156-159.

²¹Lehrer JA, Pantell R, Tebb K, Shafer MA. Forgone healthcare among U.S. adolescents: associations between risk characteristics and confidentiality concern. *J Adolesc Health*, 2007;40:218-226.

²²Morreale MC, Stinnett AJ, Dowling EC. *Policy Compendium on Confidential Health Services for Adolescents*. 2nd ed. Chapel Hill, North Carolina, USA, Center for Adolescent Health and the Law, 2005.

Negli ultimi anni si è assistito ad un aumento dei casi in cui si sono realizzati conflitti tra la posizione dei genitori e quella dei curanti rispetto alle decisioni da prendere in ambito clinico quando il paziente sia un minore. Quando ci si trovi ad affrontare questo tipo di conflitti, una volta chiarite le ragioni tecnico-scientifiche che sottendono le proposte diagnostico-terapeutiche avanzate dai curanti, la consulenza di etica clinica può essere un valido strumento per l'interpretazione delle istanze dei soggetti coinvolti e per la gestione, da un punto di vista pratico, delle difficili situazioni che si possono presentare. La consulenza di etica clinica ha come obiettivi l'identificazione delle problematiche del caso, la comunicazione tra i soggetti coinvolti e l'integrazione delle differenti prospettive morali, aiutando le parti coinvolte a definire un percorso che rispetti i bisogni ed i valori dei soggetti entro i limiti delle norme etiche, deontologiche e giuridiche. I richiamati diritti tutelati dalla CRC costituiscono un riferimento normativo estremamente utile nell'analisi della applicabilità dei quattro principi della bioetica alla tutela della salute dei più piccoli. La protezione dei diritti dei minori, così come enunciata nella CRC, può essere considerata, infatti, come strettamente correlata ai principi bioetici di riferimento declinati in rapporto ai minori: il diritto alla non discriminazione enunciato dall'articolo 2 è correlato al rispetto del principio di giustizia; la tutela del massimo interesse del minore richiamato all'articolo 3 può essere interpretato in virtù del principio di beneficenza; il diritto alla sopravvivenza ed allo sviluppo richiamato nell'articolo 6 si riferisce al principio di non maleficenza; infine, il richiamo dell'articolo 12 al diritto dei minori ad essere ascoltati e presi in considerazione ricorda evidentemente il principio di autonomia.

Nella presente tesi, con le peculiarità tipiche di ogni ambito e tenendo presente che vi possono essere notevoli differenze a seconda del diverso grado di maturità proprio di ogni fascia di età, si farà riferimento, prioritariamente, a due di tali principi - ossia il principio di

autonomia e quello di beneficenza -, in luogo dell' utilizzo di altri approcci, per due ragioni: l'approccio di analisi etico-clinica basato su tali principi può trovare applicazione in tutti gli scenari che saranno proposti con diversi bilanciamenti a seconda dei contesti considerati ed, in secondo luogo, trattandosi di ambiti relativamente innovativi per la riflessione etico-clinica, nei quali si impone una competenza clinica e, necessariamente, tecnico-scientifica, l' utilizzo di una metodologia di analisi sistematica e ben codificata può essere funzionale alla soluzione dei conflitti che potrebbero emergere negli ambiti trattati.

Prima di passare alla disamina dettagliata dei singoli argomenti attraverso i capitoli del presente lavoro, si rendono necessarie alcune precisazioni relativamente all' applicazione dei due predetti principi, ossia il principio di autonomia ed il principio di beneficenza, all' età pediatrica.

Il rispetto del principio di autonomia è spesso considerato il principio prevalente nella pratica clinica quotidiana. Vi sono molte ragioni per giustificare l' importanza del rispetto del principio di autonomia: non esiste un modo ideale, universalmente riconosciuto, per vivere la propria vita e, di conseguenza, per vivere la propria malattia; non ci sono standard generali applicabili, necessariamente, a tutti i pazienti in tutte le situazioni cliniche, talché ciascun paziente può scegliere, consapevolmente, in ordine al proprio stato di salute, in rapporto alla percezione che ha di sé, ai propri valori, al modo in cui percepisce il proprio essere sano o malato. E' comunemente accettato e generalmente riconosciuto, nella pratica clinica dei Paesi occidentali, che le scelte e le posizioni di un paziente competente e consapevole, qualora non dannose per altri soggetti, dovrebbero essere accolte dai professionisti sanitari chiamati ad occuparsi della sua salute. E' evidente che l' applicazione del principio di autonomia, ed il suo rispetto, sono difficilmente attuabili quando si tratti di bambini in quanto, come noto, i minori sono considerati una categoria vulnerabile e bisognosa di particolari tutele proprio perché la maggior parte dei minori non è nella

condizione di potere scegliere, in tutti gli ambiti di vita, per il proprio bene. Infatti, è pacifico che le capacità normalmente richieste per potere definire un soggetto come competente mancano nei neonati e nei bambini più piccoli: ad esempio, la capacità di comunicare, di esprimere emozioni, sensazioni, opinioni, di comprendere informazioni complesse quali quelle di natura medica e le loro conseguenze. Per questi bambini è praticamente impossibile applicare il principio di autonomia così come tradizionalmente inteso. Escludere l' applicabilità di tale principio facendo prevalere, di volta in volta, uno degli altri tre principi (beneficenza, non maleficenza, giustizia), non è una strada apparentemente percorribile in quanto potrebbe portare a decisioni inique e contro l' interesse del minore. Il trasferimento, direttamente ed in maniera acritica, della tutela del principio di autonomia del bambino nella tutela del principio di autonomia dei genitori è altrettanto criticabile sul piano morale, in quanto l' autonomia è per definizione personale, è quindi esercitata dalla persona cui appartiene il bene da tutelare, in questo caso la salute, e l' autorità genitoriale sembra non avere lo stesso peso, sul piano morale, dell' autonomia - seppur in divenire - del minore. Come suggerito da Baines²³, poiché i minori più piccoli, che non sono evidentemente in grado di comprendere informazioni e prendere decisioni, non possono essere considerati autonomi, ne consegue che il principio del rispetto dell' autonomia non può essere applicato nel caso di pazienti molto piccoli.

D' altro canto, si deve considerare che i minori non acquisiscono improvvisamente con il raggiungimento della maggiore età la capacità di esercitare la propria autonomia, si tratta di un processo di acquisizione progressivo, per cui il rispetto dell' autonomia del minore potrebbe essere interpretato come il rispetto della formazione dell' autonomia del minore, la quale va incoraggiata, e protetta, durante l' accrescimento. Anche per i bambini più grandi e per gli adolescenti non è quindi possibile considerare come scontata l' applicabilità del

²³Baines P, op. loc. cit.

principio di autonomia: anche se essi sono potenzialmente in grado di comprendere la maggior parte delle informazioni, si suppone che essi possano non avere una sufficiente esperienza di vita per conoscere le proprie preferenze e le proprie inclinazioni oppure possano non essere in grado di bilanciare le possibili conseguenze delle proprie azioni. Non si può affermare con certezza che tutti gli adolescenti non siano in grado di bilanciare le possibili conseguenze delle proprie azioni e delle proprie scelte in ambito clinico; si dovrebbe piuttosto riconoscere che vi sono differenze individuali ed una variabilità nelle situazioni prospettabili nella pratica quotidiana va certamente riconosciuta e tenuta a mente²⁴. Tuttavia, non è semplice stabilire la soglia che separa la non accettabilità delle decisioni, qualora discutibili, prese da tali pazienti minori dalla accettabilità di scelte altrettanto discutibili prese da pazienti adulti, né si può ragionevolmente sostenere che solo il criterio anagrafico del raggiungimento della maggiore età conferisca agli adolescenti più maturi la capacità di prendere decisioni consapevoli.

Per i bambini più grandi e per i ragazzi in età adolescenziale, purché sia riconosciuta la loro capacità di comprensione delle informazioni fornite rispetto al trattamento sanitario, può essere accettata l' applicabilità del principio di autonomia e, conformemente a quanto indicato in tutte le fonti normative internazionali, la loro opinione in merito alle scelte di salute andrà tenuta in considerazione. E' quindi importante coinvolgere i bambini più grandi e gli adolescenti nelle discussioni relative alle loro questioni di salute, in modo proporzionato alla loro capacità di comprensione ed in funzione della loro maturità²⁵.

Passando al principio di beneficenza, la sua applicabilità ai pazienti pediatrici deve tenere conto di due criticità: in primo luogo non è chiaro come definire che cosa sia o meno nell' interesse di qualcun altro - nello specifico, del minore -; in secondo luogo è necessario

²⁴ Piker A. Balancing liberation and protection: a moderate approach to adolescent health care decision-making. *Bioethics*. 2011;25:202-208.

²⁵McMurdo M, Gillett G. Consent, competence and lies to children: veracity in paediatric care. *J Law Med*, 2013;21:265-72.

stabilire gli standard di riferimento per le decisioni da prendere con l'obiettivo di garantire il massimo bene possibile al bambino. Si tratta di due criticità che devono essere tenute in considerazione nella applicazione di tale principio: esse non vanno interpretate come critiche all'applicazione ovvero all'applicabilità del principio stesso, bensì come considerazioni che, pur ammettendo l' applicabilità del principio, mettono in guardia da standardizzazioni che potrebbero scotomizzare le peculiarità del singolo caso.

Alcuni Autori hanno proposto varie teorie per poter stabilire dei criteri di valutazione del miglior interesse possibile per un paziente pediatrico, ma non vi è un consenso su tale tema; ad esempio, de Grazia ha valutato come diversi approcci teoretici alla determinazione degli interessi di un bambino possano condurre a diverse scelte terapeutiche e quindi condizionarne lo stato di salute²⁶. I pazienti adulti prendono decisioni in merito al proprio stato di salute sulla base di quello che ritengono sia nel loro interesse, ma questo evidentemente non è possibile per i bambini, soprattutto i più piccoli. E' evidente che, non potendo essere stabilito universalmente, nemmeno per i pazienti adulti, che cosa rappresenti un interesse per un altro individuo, sia in termini di qualità della vita che in termini di prognosi clinica, tale approccio risulta ancora più complesso quando il paziente sia un bambino, soprattutto se molto piccolo. Inoltre, va precisato che nella valutazione del massimo interesse possibile per un minore va considerato anche l' interesse, più in generale, del nucleo familiare in cui è inserito: la malattia di un bambino, inevitabilmente, coinvolge anche i suoi genitori, eventuali fratelli e gli altri familiari²⁷.

Il migliore interesse per un minore, inoltre, va stabilito anche in rapporto al suo inserimento nel contesto non solo familiare, ma anche, ad esempio, in quello scolastico, ricreativo, di

²⁶DeGrazia D. Value theory and the best interests standard. *Bioethics*, 1995;9:50-61.

²⁷Nelson HL, Nelson J. *The patient in the family, an ethics of medicine and families*. Routledge, 1995.

rapporti sociali ed interpersonali²⁸, in quanto le interazioni di un bambino con altre persone e con nuove esperienze contribuiscono a strutturare progressivamente il suo “essere qualcuno”, in un preciso contesto, apprendendo in modo dinamico a rapportarsi a valori quali la condivisione, la cooperazione, il rispetto e la fiducia²⁹.

Stabilire degli standard di riferimento per identificare, in ogni singolo caso, il migliore interesse possibile per il minore coinvolto non è agevole e diventa via via più complesso mano a mano che il bambino cresce e si sviluppa fisicamente, emotivamente e cognitivamente: si riconosce tuttavia che è necessario che la scelta compiuta determini almeno un qualche beneficio per il paziente minore e che comunque non sia contro il suo interesse. E' stato suggerito che il migliore interesse per il minore possa essere stabilito, e perseguito, in sinergia, sia dai curanti che dai genitori e che in particolare il professionista sanitario debba, da un lato, tenere in considerazione la peculiarità del singolo paziente in rapporto alle specifiche caratteristiche cliniche del caso e, dall' altro lato, debba anche tenere presente l' effetto dirompente che la malattia può avere nella rete relazionale e familiare in cui il bambino stesso è inserito³⁰.

Il rispetto sia del principio di autonomia che di quello di beneficenza, nell' ottica dell' agire nel migliore interesse per il minore, richiede di essere commisurato all' esercizio dell' autorità genitoriale, in virtù del riconoscimento del principio giuridico della responsabilità genitoriale³¹. Sul piano morale, ciò che giustifica l' autorità genitoriale è, da un lato, la

²⁸Bowyer L. The Ethical Grounds for the Best Interest of the Child. *Camb Q Healthc Ethics*, 2016;25:63-69.

²⁹Nelson HL. What child is this? *Hastings Cent Rep*, 2002;32:29-38.

³⁰Bowyer L. Autonomy and why you can "Never Let Me Go". *J Bioeth Inq*, 2014;11:139-149.

³¹ Il riferimento alla locuzione “responsabilità genitoriale” è di matrice giuridica. In Italia, infatti, il Governo – col Decreto Legislativo n. 154/2013, all' articolo 7, comma 10, ha disposto la modifica della rubrica del titolo IX del Codice Civile, ora intitolato “*Della responsabilità genitoriale e dei diritti e doveri del figlio*”, sancendo dal punto di vista normativa il passaggio dalla locuzione “responsabilità genitoriale” alla locuzione “responsabilità genitoriale”. Il riferimento, invece, alla autorità genitoriale, che sarà maggiormente utilizzato in tale capitolo, come forma di esercizio della responsabilità genitoriale dal punto di vista morale deriva da quanto prevalentemente utilizzato in ambito etico-clinico

necessità di vedere tutelati gli interessi del minore attraverso le decisioni prese dai genitori - in tal senso il rispetto dell' autorità genitoriale corrisponde al rispetto del principio di beneficenza per il bambino - e, dall' altro, la presunzione che le decisioni dei genitori, che conoscono il proprio figlio, ne curano gli interessi, ne affiancano l' accrescimento, siano il risultato di una riflessione che ha, quando possibile, tenuto conto delle preferenze del minore ovvero, quando ciò non sia possibile per la tenera età del bambino, siano quantomeno prese nell' ottica di contribuire alla progressiva determinazione dell' autonomia del bambino stesso.

In altri termini, l' autorità genitoriale, che legittima le decisioni prese dai genitori sul piano giuridico, può trovare anche una duplice giustificazione sul piano morale, in rapporto al rispetto dei principi di beneficenza ed autonomia, con l' obiettivo, per i genitori, di prendere decisioni che tutelino il migliore interesse possibile per quel bambino in quelle determinate circostanze. L' autorità genitoriale, infatti, è solitamente finalizzata a garantire la tutela degli interessi del minore: ad esempio, le decisioni prese circa la tutela della salute del proprio figlio sono motivate dalla consapevolezza dei genitori di cosa sia più utile e meno doloroso per il proprio figlio, dalla convinzione che loro stessi saranno in grado di stare vicino al proprio bambino durante il percorso clinico e dalla capacità di affrontare le conseguenze delle proprie decisioni.

L' esercizio dell' autorità genitoriale non è un interesse proprio dei genitori ma deve essere finalizzato all' interesse del minore; in caso contrario, se le decisioni dei genitori determinassero un danno, inteso come un effetto che per bambini di pari età e con analoga patologia sarebbe considerato lesivo, prolungato e/o sproporzionato rispetto al beneficio atteso, allora l' autorità genitoriale perderebbe la propria legittimazione non solo morale, ma anche giuridica. Gli artt. 315 e seguenti del codice civile prevedono precisi doveri da parte

in cui la "parental authority" assume più valore morale che normativo. Si veda a tale proposito Baines P. Medical ethics for children: applying the four principles to paediatrics. J Med Ethics, 2008;34:141-145.

dei genitori nei confronti dei figli. Quando l' esercizio dell' autorità genitoriale possa determinare danno al paziente minore può esservi la necessità di coinvolgere il Giudice Tutelare, il quale valuta l' eventuale ridimensionamento o sospensione della responsabilità genitoriale. Pertanto, applicando il principio di beneficenza, in alcuni casi l' autorità genitoriale potrebbe non trovare legittimazione, in quanto a volte le decisioni dei genitori possono provocare al bambino un danno prolungato e sproporzionato rispetto al beneficio atteso.

Un altro modo per legittimare, sul piano morale, le decisioni dei genitori come finalizzate alla tutela del migliore interesse del minore è quello di interpretare tali decisioni come garanzia di tutela dell' esercizio dell'autonomia del bambino, in quanto ogni decisione genitoriale fa parte di un preciso piano educativo che progressivamente i genitori costruiscono sulla base del carattere, dello sviluppo psico-fisico, delle preferenze, e delle attitudini del proprio figlio³².

Le difficoltà che possono emergere, per tutte le ragioni sopra menzionate, nell' applicazione di questi principi al contesto pediatrico, rendono particolarmente interessante accettare le nuove sfide poste all' etica clinica dalle tematiche che saranno affrontate nel presente lavoro: proprio l' impossibilità di stabilire, genericamente ed a priori, i confini della sfera di autonomia dei pazienti minori e quale sia, e come debba essere perseguito, il loro migliore interesse, rende necessario un bilanciamento, di volta in volta diverso, tra i principi stessi, e quindi tra il rispetto dell' autonomia del paziente e la tutela del suo migliore interesse e tra la garanzia di riservatezza nei confronti del minore ed il mantenimento di una adeguata prospettiva comunicativa con i genitori.

La tutela dei diritti dei fanciulli non può che trovare adeguata collocazione nell' ambito dell' erogazione delle prestazioni sanitarie in favore dei minori. Proteggere i minori è una delle

³² Downie RS, Randall F. Parenting and the best interests of minors. *J Med Philos*, 1997;22:219-231.

responsabilità fondamentali per gli operatori della salute, ed è nelle situazioni in cui l'attuazione di tale protezione risulta difficile, a causa dell'instaurarsi di conflitti con i genitori o con gli stessi piccoli pazienti, che l'etica clinica può fornire delle risposte.

1.3 L'etica clinica in pediatria

I minori, dal punto di vista giuridico, sono considerati non in grado di esprimere un consenso valido, essendo la responsabilità decisionale in ordine alle questioni di salute in capo ai genitori, ovvero a chi detiene la responsabilità genitoriale. Nonostante questo chiaro riferimento normativo, sono molteplici i contesti nei quali le applicazioni della medicina clinica e sperimentale in ambito pediatrico pongono questioni etiche di rilevante importanza, e nelle quali le scelte da compiersi quotidianamente risultano spesso difficili per le conseguenze che queste potrebbero avere non solo sui bambini e sui loro genitori, ma anche per i professionisti sanitari coinvolti.

L'etica clinica in pediatria può essere considerata come l'applicazione dell'etica clinica nell'ambito della pediatria e delle sue sotto-specialità. La bioetica applicata ai pazienti minori è una branca della bioetica che recentemente ha trovato un proprio preciso riconoscimento, anche se alcune tematiche che vi appartengono sono state dibattute a lungo anche nei decenni passati. Il dibattito bioetico sull'inizio della vita, con particolare riferimento ai grandi prematuri o ai neonati con severa disabilità, o ancora sulla gestione dei pazienti pediatrici oncologici terminali è presente in Letteratura sin dagli anni Settanta ed Ottanta del secolo scorso^{33,34}. Altri esempi ben noti di tematiche che hanno suscitato in

³³Kuhse H, Singer P. Debate: severely handicapped newborns. For sometimes letting-and helping-die. *Law Med Health Care*, 1986;14:149-154.

³⁴Robertson JA. Involuntary euthanasia of defective newborns: a legal analysis. *Stanford Law Rev*, 1975;27:213-269.

passato, ma suscitano tutt'ora, un acceso ed interessato dibattito bioetico sono quelle legate alla somministrazione di emoderivati a pazienti pediatrici testimoni di Geova, alla tutela della riservatezza per i pazienti pediatrici adolescenti, al coinvolgimento dei minori nella ricerca bio-medica e, più recentemente, alla procreazione finalizzata ai cosiddetti “saviour sibilings”.

In ambito pediatrico il dovere morale del professionista sanitario è quello di proteggere e promuovere gli interessi, correlati allo stato di salute, dei bambini. L' integrità professionale impone ai professionisti sanitari impegnati nel settore della pediatria di riconoscere che la loro competenza professionale, e di conseguenza anche i limiti della loro autorità, si dovrebbero estendere esclusivamente alla tutela, per i bambini che hanno in cura, del maggiore beneficio possibile, limitatamente alle questioni di salute.

La peculiarità che caratterizza il rapporto tra professionista sanitario e paziente pediatrico è rappresentata dalla, pressoché costante, presenza dei genitori accanto al bambino, sia che questi sia affetto da una patologia o sia coinvolto in progetti di ricerca. I genitori hanno un duplice dovere giuridico e morale di proteggere e promuovere il migliore interesse del bambino, non solo relativamente alle questioni di salute, ma anche in altri, numerosi, ambiti di tutela.

Quando il paziente è un minore l' equilibrio dinamico che caratterizza l' alternanza tra salute e malattia va inserito in un contesto di essere in divenire, di individuo in fase di accrescimento, di progressivo adattamento al mondo circostante e di graduale definizione e conoscenza del sé. Per tale ragione, in alcune circostanze in cui le decisioni da prendere siano particolarmente difficili, un approccio esclusivamente di natura tecnico-scientifica basato sulle migliori e più aggiornate conoscenze specialistiche può non essere sufficiente,

rendendosi necessaria una riflessione bioetica strutturata sulle incertezze e sui conflitti morali in gioco.

1.4 La consulenza di etica clinica

Recentemente si è accresciuta l'attenzione verso la creazione di un sistema standardizzato diretto ad assicurare adeguate competenze, capacità ed esperienze ai professionisti che possono espletare la consulenza di etica clinica; ciò anche in considerazione della possibile significativa incidenza della consulenza stessa sulla salute della persona; la consulenza, pur non potendo essere intesa come attività intrinsecamente «clinica», supporta le decisioni dei professionisti sanitari circa la cura delle persone assistite in virtù del suo approccio analitico (ossia finalizzato ad identificare ed analizzare la natura delle incertezze e dei conflitti morali alla base della consulenza) e deliberativo (ovvero orientato a facilitare la risoluzione di conflitti in un clima di rispetto, facendo attenzione agli interessi, ai diritti e alle responsabilità di tutti i soggetti coinvolti)³⁵. Sin dal 1998, con la prima edizione del Report “Core competencies for healthcare ethics consultation”, aggiornato nel 2011³⁶ e recentemente disponibile anche nella traduzione italiana³⁷, la American Society for Bioethics and Humanities ha formalizzato il percorso di formazione professionale del consulente di etica clinica, composto di bagaglio culturale e formativo, di capacità essenziali e di competenze essenziali. In tale documento la consulenza etica in ambito sanitario è definita come “un servizio svolto da un individuo o un gruppo per rispondere alle domande poste da

³⁵ Agich GJ. What kind of doing is clinical ethics?. *Theor Med Bioeth*, 2005;26:7-24.

³⁶ Society for Health and Human Values - Society for Bioethics Consultation, Task Force on Standards for Bioethics Consultation. Core competencies for healthcare ethics consultation. The report of American Society for Bioethics and Humanities. Second Edition. 2011.

³⁷ Pegoraro R, Picozzi M, Spagnolo AG. La consulenza di etica clinica in Italia. Lineamenti e prospettive. Piccin-Nuova Libreria Editore, 2016.

pazienti, familiari, tutori, operatori sanitari o altre persone coinvolte nell'assistenza, in ordine a incertezze o conflitti tra valori che emergono nella pratica clinica".

Le capacità essenziali che dovrebbero caratterizzare il consulente secondo tale documento sono: valutazione etica e capacità di analisi, capacità di condurre il processo della consulenza e di gestirne efficacemente il servizio e capacità di gestire efficacemente i rapporti interpersonali. Le conoscenze essenziali riguardano invece il ragionamento morale e le teorie etiche correlate all'erogazione di una consulenza di etica clinica; questioni e concetti comuni in bioetica; i sistemi sanitari; il contesto clinico; gli enti assistenziali locali; le strategie sanitarie dell'ente assistenziale locale; culture e fedi dei pazienti e del personale operante nella struttura sanitaria di interesse; codici etici, codici deontologici, e linee guida per l'accreditamento; le principali leggi in ambito sanitario. In aggiunta il *Report* indica una serie di attributi, attitudini e comportamenti da osservare, da parte del consulente, nell'attività di consulenza bioetico-clinica, che complessivamente, nella prima edizione, erano stati indicati con il controverso termine «caratter» e che possono essere, più propriamente, definiti come caratteristiche o tratti attitudinali che condizionano il comportamento del consulente di etica clinica: la tolleranza, la pazienza, la compassione, l'onestà, la schiettezza, la conoscenza del sé, il coraggio, la prudenza, l'umiltà, la leadership e l'integrità sono alcune di queste caratteristiche ritenute importanti per il consulente di etica clinica.

L'analisi etico clinica dei conflitti che possono emergere, anche in ambito pediatrico, è fondata su alcuni presupposti:

- la definizione e la condivisione di una metodologia di lavoro chiara e univoca, ispirata alle più aggiornate conoscenze scientifiche in materia, alle quale si informano i consulenti nell'esplicazione delle attività di consulenza e di formazione;

- l'aggiornamento ed il miglioramento delle competenze dei singoli professionisti in ambito bioetico-clinico, da perseguirsi attraverso la formazione continua e interdisciplinare ed i confronti sistematici sia su singoli casi concreti sia su tematiche generali;
- la definizione di modalità organizzative comuni, che supportino nella gestione delle prestazioni, con una flessibilità funzionale alle esigenze operative e al contempo con una serie di regole condivise per la pianificazione delle attività, la realizzazione dei servizi che erogano la consulenza di etica clinica ed il loro monitoraggio.

In generale, adottando, con modifiche, il modello proposto da Jonsen et al.³⁸, l'analisi dei problemi etico-clinici rilevati nell'ambito dell'attività di consulenza può essere strutturata secondo il seguente schema:

- individuazione del problema etico-clinico così come proposto dal/dai soggetto/i richiedente/i;
- recepimento delle caratteristiche cliniche (diagnosi, prognosi e prospettive terapeutiche) del caso e, se esistenti, delle posizioni dei professionisti che condividono il progetto, basate sull'evidenza scientifica;
- valutazione della consapevolezza del paziente circa le proprie condizioni e delle aspirazioni da questi manifestate;
- valutazione della consapevolezza dei familiari circa le condizioni del paziente e delle loro aspirazioni;
- individuazione ed analisi degli aspetti contestuali (circostanze relazionali, organizzative, allocative, legali);
- considerazione di eventuali ulteriori questioni di natura etico-clinica ritenute pertinenti.
- individuazione dei principi della Bioetica applicabili al caso e loro relativa analisi.

³⁸ Jonsen AR, Siegler M, Winslade WJ. *Clinical Ethics - A practical Approach to Ethical Decisions in Clinical Medicine*. Sixth Edition. McGraw-Hill, 2006.

La consulenza di etica clinica può trovare applicazione nella pratica pediatrica quotidiana, facilitando la risoluzione di conflitti in un clima di rispetto e ponendo attenzione agli interessi, ai diritti ed alle responsabilità di tutti i soggetti coinvolti, nell'ottica della tutela delle relazioni tra le parti e dell'importanza della mediazione. Una metodologia di analisi caratterizzata da un approccio pratico coerente può contribuire a dare soluzione persuasiva a casi concreti, a supporto dell'attività di consulenza stessa.

CAPITOLO II

SCOPO E METODOLOGIA DELLO STUDIO

Lo scopo della presente tesi è quello di analizzare i principali aspetti etico-clinici in alcuni ambiti della pediatria che risultano scarsamente affrontati in letteratura e possono quindi costituire nuove sfide sia per la riflessione etica e che per il contributo che la consulenza di etica clinica può fornire per l'analisi di conflitti e la soluzione di casi concreti. L'approccio etico clinico, in particolare è utile in quanto è necessaria una competenza anche clinica per potere affrontare le singole situazioni, e garantire la più adeguata tutela possibile ai bambini coinvolti, nell'ottica di rispettare i diritti dei fanciulli così come enunciati dalla Convenzione citata nel capitolo introduttivo della presente tesi.

La scelta delle tematiche da affrontare, tra le numerose che possono rappresentare delle criticità nella pratica medica quotidiana, è stata motivata, da un lato dalla scarsità di dibattito presente in letteratura per i temi prescelti e, dall'altro, dalla volontà di cogliere in questi argomenti particolarmente circoscritti, la difficoltà del professionista sanitario nel bilanciamento tra la tutela dei diritti dei minori ed altre istanze, avanzate dai genitori e dalla società, a partire da alcuni casi affrontati nel percorso di Dottorato.

L'aspetto che sarà maggiormente sottolineato è quello della comunicazione tra il medico ed il nucleo genitori-paziente minore, che può risultare particolarmente problematica, a seconda dei contesti, sia nella fase informativa che precede la decisione clinica da prendere, sia nella ricezione da parte del medico delle richieste del minore o dei suoi genitori, sia quando l'informazione e la comunicazione in ambito sanitario rappresentino una forma di educazione al minore ed alle famiglie.

I temi affrontati saranno sia di natura più propriamente clinica, in particolare la Sindrome di Munchausen per procura e la rivelazione della falsa paternità in corso di consulenza

genetica, sia riferiti a contesti di ricerca e di tutela della salute pubblica, come le applicazioni della medicina di genere in età adolescenziale e la tutela dei minori nella gestione delle biobanche in Italia.

Ciascun argomento sarà affrontato partendo dai principi di riferimento, in particolare, nei vari contesti, il rispetto del principio di autonomia e la caratterizzazione del migliore interesse del minore: sia quando il bambino sia inserito nel proprio contesto familiare e dunque commisurato al rapporto che egli ha con i propri genitori, sia quando si collochi, più in generale, in rapporto alla società ed alle esigenze di promozione della salute che derivano dalla ricerca o dalla tutela del bene comune.

Il percorso argomentativo attraverso i temi prescelti vede sullo sfondo il ricorrere di una tematica che ha suscitato recentemente anche l'interesse del Comitato Nazionale di Bioetica, che nel marzo 2016 ha pubblicato il documento "Gestione degli "Incidental Findings" nelle indagini genomiche con le nuove piattaforme tecnologiche"³⁹. La gestione delle notizie inattese in genetica medica, e, più in generale, in medicina, la gestione della fase informativa e comunicativa tra professionisti sanitari, i piccoli pazienti ed i genitori, sia in ambito clinico che di ricerca, stanno assumendo un rilievo via via crescente nella pratica quotidiana, e richiede, con peculiarità diverse a seconda dei contesti, un accurato bilanciamento tra il diritto a ricevere informazione completa, sia per i genitori che per il bambino, e la tutela dell'interesse del minore.

Per ciascuno dei temi di interesse si procederà ad una analisi etico-clinica secondo il seguente approccio:

- identificazione dei profili bioetici del tema;
- valutazione, ove possibile, dei profili giuridici e deontologici nel contesto analizzato;

³⁹Comitato nazionale per la bioetica. Gestione degli "Incidental Findings" nelle indagini genomiche con le nuove piattaforme tecnologiche. 17 marzo 2016. Disponibile online all'indirizzo http://presidenza.governo.it/bioetica/pdf/Incidental_findings.pdf (Ultimo accesso il 16 giugno 2016).

- approfondimento dei principi di riferimento e delle gerarchie valoriali applicabili al tema;

- analisi delle ricadute pratico - applicative dell' impostazione teorica precedente.

Il progetto è stato svolto applicando, in maniera diversificata a seconda delle peculiarità di ciascun tema, le metodologie di seguito riportate:

- analisi della Letteratura bioetica ed etico-clinica di riferimento, identificando gli aspetti meno trattati allo scopo di proporre nuovi contributi di discussione. La ricerca bibliografica è stata condotta in particolare consultando articoli su rivista, testi monografici, documenti internazionali di riferimento, norme di diritto vigenti, linee-guida di società scientifiche, codici deontologici delle professioni sanitarie;

- alla ricerca bibliografica è seguita la discussione delle possibili applicazioni della consulenza etica nei vari ambiti, sottolineando il valore aggiunto che tale consulenza può apportare alla pratica quotidiana, sia in ambito clinico che di ricerca, allo scopo di migliorare la qualità della cura dei pazienti pediatrici, fornendo un approccio strutturato per identificare, analizzare e proporre soluzioni per le questioni etiche che insorgono nel contesto della complessa relazione tra professionista sanitario, paziente pediatrico e genitori.

CAPITOLO III

LA PROTEZIONE DEI DIRITTI DEL MINORE NELLA SINDROME DI MUNCHAUSEN PER PROCURA: UNA RIFLESSIONE ETICA

3.1 Introduzione

Le problematiche etico-cliniche che emergono in caso di sospetta Sindrome di Munchausen per procura (“Munchausen Syndrome by proxy” nella terminologia anglosassone), assumono rilievo nella pratica clinica e sembrano essere paradigmatiche della criticità dei conflitti che possono crearsi tra professionisti sanitari e genitori - o rappresentanti legali del minore -. In particolare, ciò che rileva nell’ambito del presente studio è la dimensione dell’informazione, intesa come bilanciamento tra ciò che viene detto e ciò che viene taciuto, ai genitori, da parte dei professionisti sanitari, e della giustificazione, sul piano etico, delle scelte operative da compiersi in tali casi.

Una doverosa e preliminare precisazione riguarda la definizione di chi sia il soggetto affetto da tale patologia: in tali casi la malattia, psichiatrica, è del soggetto maltrattate, mentre il bambino, vittima della falsificazione di segni o sintomi, può in alcuni casi manifestare sintomi prodotti dall’ esterno (mediante somministrazione di farmaci, sostanze irritanti o tossiche) oppure, in altri casi, non essere coinvolto da alcun processo fisiopatologico, in quanto i segni e/o sintomi sono solo riferiti, simulati o enfatizzati dal soggetto maltrattante. Pertanto tale patologia non rappresenta una “malattia del bambino”: si tratta dunque della manifestazione di una patologia psichiatrica di cui è affetto l’ adulto maltrattante.

In questi casi, quindi, si viene a determinare un particolare scenario nel rapporto medico/paziente: il bambino è posto all’ attenzione, solitamente, di un ambiente specialistico pediatrico in quanto presenta sintomi ascrivibili ad una possibile patologia ed è molto spesso

accompagnato in questo percorso dal genitore maltrattante, di solito la madre, che a sua volta è affetto da patologia psichiatrica.

Dal punto di vista etico, ciò che rende peculiare l'analisi delle problematiche connesse a tale forma di maltrattamento, è la modalità con cui il curante si pone nei confronti del bambino: nella Sindrome di Munchausen per procura - che verrà indicata in seguito con l'acronimo inglese MSBP – il professionista sanitario, in particolare il medico curante, è, da un lato, protagonista ignaro ed involontario della malattia e, dall'altro, è colui che dovrebbe essere in grado di diagnosticarla e di porre termine all'azione maltrattante al fine di tutelare la salute, ed in alcuni casi la vita, del bambino che ha in cura.

Ritengo opportuno, per la comprensione delle considerazioni che seguiranno, fornire alcune brevi note sulla denominazione di tale patologia.

Il barone Karl Friedrich Hieronymus von Münchhausen (1720-1797) era un soldato che, prestando servizio per il duca di Brunswick-Lüneburg, si arruolò nell'esercito russo e partecipò a diverse campagne militari, in particolare contro i turchi, continuando a prestare servizio anche dopo la cattura del duca di Brunswick-Lüneburg. Al termine della sua carriera, guadagnato il grado di capitano di cavalleria, tornò nella sua città natale, dove iniziò ad intrattenere i propri ospiti raccontando fantastiche ed improbabili imprese militari, successivamente immortalate anche in sculture e dipinti, tra le quali rimangono celebri l'uscita dalle sabbie mobili sollevandosi, da solo, per i capelli, la fuga da una fortezza sotto assedio a cavallo di una palla di cannone, la fuga da una battaglia cavalcando un destriero ferito e tagliato a metà⁴⁰.

La locuzione “Sindrome di Munchausen” fu usata per la prima volta nel 1951 in un articolo pubblicato sulla rivista scientifica *The Lancet* dal dott. Richard Asher⁴¹. In tale articolo erano descritte alcune storie cliniche di pazienti che, come il famoso barone di Munchausen,

⁴⁰Cozzi G. Chi era il barone di Munchausen? *Medico e Bambino*, 2014;8:498.

⁴¹Asher R. Münchhausen's syndrome. *Lancet*, 1951;1:339-341.

raccontavano dettagli fantasiosi e poco credibili sulle proprie malattie, coinvolgendo numerosi medici in diverse strutture sanitarie, senza che fosse posta alcuna diagnosi. Nel 1977 fu il pediatra Robert Meadow a descrivere per la prima volta la sindrome di Münchhausen “by proxy”, intendendo con questo termine la produzione fittizia di malattia in un bambino sano da parte di un adulto, solitamente un genitore, attraverso la produzione di racconti non veritieri, sino ad arrivare alla provocazione di false prove, attraverso la produzione diretta di lesioni, la loro induzione mediante somministrazione di farmaci o tossici responsabili di particolari sintomi, o ancora la vera e propria falsificazione di sintomi mediante l’uso, ad esempio, di coloranti o di materiale estraneo al bambino per simulare particolari sintomi come ematuria, ematemesi o altri tipi di sanguinamento⁴². La scelta del nome, Sindrome di Munchausen per procura, per designare un sottotipo del disturbo “Sindrome di Munchausen”, deriva anche dalla vicenda della morte dell’unico figlio del barone, Polle, deceduto all’età di 1 anno per cause non note e misteriose.

Nel corso degli anni la Sindrome di Munchausen per procura e la Sindrome di Munchausen sono state inserite tra quelli che vengono definiti come disturbi fittizi, ossia caratterizzati da sintomi fisici o psichici che sono prodotti o simulati intenzionalmente dal soggetto affetto al fine di assumere il ruolo di malato. In particolare la Sindrome di Munchausen per procura è stata anche denominata Caregiver Fabricated Illness (CFI) allo scopo di spostare l’attenzione più sul bambino maltrattato che sull’adulto maltrattante⁴³. Nella presente trattazione sarà utilizzata la denominazione Sindrome di Munchausen per procura, tutt’ora ampiamente utilizzata in Letteratura, in quanto si forniranno alcune riflessioni relative non solo ai doveri morali del medico nei confronti del bambino, ma anche nei confronti dei genitori, anche qualora maltrattanti.

⁴²Meadow R. Munchausen syndrome by proxy. The hinterland of child abuse. *Lancet*, 1977;2:343-345.

⁴³Flaherty EG, Macmillan HL. Committee On Child Abuse And Neglect. Caregiver-fabricated illness in a child: a manifestation of child maltreatment. *Pediatrics*, 2013;132:590-597.

Uno dei ruoli più importanti dei professionisti sanitari che si occupano della tutela della salute dei bambini è quello di identificare le situazioni di maltrattamento il prima possibile. Come nelle altre forme di maltrattamento, anche nella MSBP, la diagnosi deve essere quanto più precoce possibile, deve essere supportata da dati oggettivi e la tutela del benessere del minore rappresenta la priorità. L'importanza del tema deriva da un dato epidemiologico: in un recente studio prospettico, infatti, la MSBP è stata riscontrata nello 0,53% dei ricoveri pediatrici presso un ospedale di terzo livello⁴⁴.

3.2 La Sindrome di Munchausen per procura: aspetti clinici

Nella denominazione di questa forma di maltrattamento, la precisazione “per procura” enfatizza il rapporto tra il soggetto maltrattante, solitamente la madre, e la vittima: l'adulto manifesta un bisogno patologico di assumere, per interposta persona (il bambino, appunto) il ruolo del malato, attirando le attenzioni di professionisti sanitari. Nell'85% dei casi l'adulto maltrattante è la madre e, nell'80% dei casi le madri con MSBP hanno in passato prodotto sintomi su loro stesse e spesso si ha la presenza simultanea di altre patologie psichiatriche, come disturbi di personalità, più spesso antisociale, borderline o istrionico^{45,46}.

Ciò che rende questa patologia particolarmente difficile da diagnosticare è che il genitore maltrattante, nel caso della MSBP, sviluppa spesso un rapporto di grande collaborazione ed affiatamento con l'équipe curante, soprattutto con i membri più giovani dello staff, appare molto interessato alle patologie anche degli altri bambini presenti nella struttura, si trova a proprio agio in ambiente ospedaliero, mantenendo la calma anche di fronte ad ipotesi

⁴⁴Ferrara P, Vitelli O, Bottaro G, Gatto A, Liberatore P, Binetti P, Stabile A. Factitious disorders and Münchausen syndrome: the tip of the iceberg. *J Child Health Care*, 2013;17:366-374.

⁴⁵Morrell B, Tilley DS. The role of nonperpetrating fathers in Munchausen syndrome by proxy: a review of the literature. *J Pediatr Nurs*, 2012;27:328-335.

⁴⁶Shaw RJ, Dayal S, Hartman JK, De Maso DR. Factitious disorder by proxy: pediatric condition falsification. *Harv Rev Psychiatry*, 2008;16:215-224.

diagnostiche complesse, a situazioni particolarmente drammatiche nell'urgenza o nell'emergenza, o ancora quando vengano comunicate prognosi potenzialmente infauste⁴⁷.

Tale sindrome può presentarsi con i più svariati segni e sintomi di malattia, con uno spettro di manifestazioni che vanno da quelle più moderate alle complicanze più severe e che possono essere rappresentate principalmente da: simulazione di segni e sintomi di malattie di varia natura di cui il bambino non è affetto, esagerazione di sintomi di una malattia di cui il bambino è realmente affetto, oppure induzione, e quindi provocazione, diretta o mediata da agenti fisico/chimici di segni e sintomi di malattia^{48,49}. Tali manifestazioni sono spesso rappresentate da vere e proprie falsificazioni di documenti clinico-sanitari, riferiti non veritieri di manifestazioni cliniche avvenute fuori dall'ambiente ospedaliero, dalla contaminazione di campioni biologici (ad esempio campioni di urina o feci contaminati con sangue o con coloranti per simulare sanguinamenti), dalla induzione, mediante azioni più propriamente lesive, di segni o sintomi reali (ad esempio la somministrazione di lassativi per produrre diarrea o l'apposizione di materiali irritanti sulle ferite per provocarne la suppurazione o per determinare reazioni infiammatorie da corpo estraneo)^{50,51,52}.

Il medico che si trova a dovere fornire delle spiegazioni cliniche e scientifiche ad un corteo di segni e sintomi che sembra, spesso, inspiegabile, si trova ad essere partecipe involontario dell'azione maltrattante, soddisfacendo il desiderio di "medicalizzazione" dell'agente maltrattante che è affetto da MSBP: il tentativo di dare risposte dal punto di vista clinico a condizioni che apparentemente non hanno una logica spiegazione clinica, spinge necessariamente i curanti a sottoporre il bambino ad una serie di accertamenti che risultano

⁴⁷Fulton DR. Early recognition of Munchausen Syndrome by Proxy. Crit Care Nurs Q, 2000;23:35-42.

⁴⁸Canniotto Z, Marchetti F, Da Dalt E, Brusa S, Ventura A. La sindrome di Munchausen by proxy. Medico e Bambino, 2009;5:309-318.

⁴⁹Squires JE, Squires RH. A review of Munchausen syndrome by proxy. Pediatr Ann, 2013;42:67-71.

⁵⁰Flaherty and Macmillan, 2013, op. loc. cit.

⁵¹Holstege CP, Dobmeier SG. Criminal poisoning: Munchausen by proxy. Clin Lab Med, 2006; 26:243-253.

⁵²Vennemann B, Bajanowski T, Karger B, Pfeiffer H, Kohler H, Brinkmann B. Suffocation and poisoning-the hard-hitting side of Munchausen syndrome by proxy. Int J Legal Med, 2005;119:98-102.

inconcludenti sul piano medico e gratificano, d' altro canto, il distorto desiderio di cura del soggetto maltrattante.

Inoltre, i professionisti sanitari che hanno in carico il piccolo paziente e che cercano di giungere ad una diagnosi attraverso analisi, accertamenti strumentali, procedure chirurgiche, possono indurre il soggetto maltrattante a peggiorare i sintomi, allo scopo di enfatizzare maggiormente il caso ed attirare ulteriori attenzioni. In questo modo, i curanti possono diventare, involontariamente, protagonisti dell' azione maltrattante, in quanto richiedono nuovi ed ulteriori accertamenti diagnostici, spesso anche invasivi ed evidentemente inutili.

In tale contesto, riconoscere il sospetto di MSBP è fondamentale per giungere ad una diagnosi precoce e prevenire quindi le conseguenze di tale forma di maltrattamento, che sono legate sia alla prosecuzione dell' azione maltrattante sia ai possibili effetti collaterali degli accertamenti prescritti e delle procedure eseguite. Il tasso di mortalità correlato a questa forma di maltrattamento varia a seconda degli studi, e sono state riportate in Letteratura percentuali che variano dal 6% al 33%^{53,54,55,56}.

In sintesi, va detto che la MSBP non è una singola condizione, ma un complesso clinico costituito, nello scenario classico, da tre elementi principali:

- 1) un bambino con sintomi persistenti apparentemente senza una spiegazione sul piano clinico-scientifico;
- 2) un adulto, tipicamente la madre, che si occupa del minore e che lo porta all' attenzione della struttura sanitaria;

⁵³Bass C, Glaser D. Early recognition and management of fabricated or induced illness in children. *Lancet*, 2014;383:1412-1421.

⁵⁴Burton MC, Warren MB, Lapid MI, Bostwick JM. Munchausen syndrome by adult proxy: a review of the literature. *J Hosp Med*, 2015;10:32-35.

⁵⁵Jacobi G, Dettmeyer R, Banaschak S, Brosig B, Herrmann B. Child abuse and neglect: diagnosis and management. *Dtsch Arztebl Int*, 2010;107:231-239.

⁵⁶Sheridan MS. The deceit continues: an updated literature review of Munchausen Syndrome by proxy. *Child Abuse Negl*, 2003;27:431-451.

3) i curanti, che non riescono a dare una spiegazione medica ai segni/sintomi clinici presentati dal bambino né riescono ad alleviare la sintomatologia.

Il precoce riconoscimento dei fattori di rischio nelle situazioni in cui vi è il sospetto clinico di MSBP e la pronta interruzione dell'azione maltrattante, che si può realizzare, lo ricordiamo, inconsapevolmente anche mediante la prescrizione di esami diagnostici anche invasivi, può certamente proteggere il bambino prevenendo ulteriori e più gravi conseguenze.

3.3 La sindrome di Munchausen per procura: profili etici

L'obiettivo principale dei professionisti sanitari, nel caso di sospetto di MSBP, è quello di giungere ad una diagnosi clinica di certezza, talché sono richiesti sia un approfondito esame clinico sia un'analisi qualificata degli aspetti relazionali familiari e psico-sociali.

In queste situazioni i dilemmi etici che i curanti si trovano ad affrontare possono essere molteplici⁵⁷, in quanto i professionisti sanitari si trovano a dovere compiere delle scelte operative per la tutela della salute di un bambino che potrebbe essere vittima di questa forma di maltrattamento: da un lato, infatti, i professionisti sanitari sono tenuti a perseguire il migliore interesse del minore e, dall'altro, si devono confrontare con l'opportunità di tenere aggiornati i genitori in merito all'iter diagnostico-terapeutico intrapreso.

Quando vi sia il sospetto di MSBP, infatti, per i professionisti coinvolti il principale dilemma etico è tra il porre in essere accertamenti diagnostici - a volte invasivi, dolorosi e non privi di rischi per salute del minore - senza il consenso dei genitori allo scopo di verificare la natura organica o fittizia dei segni/sintomi presentati, o se continuare nella prescrizione ed esecuzione di test diagnostici, potenzialmente inutili, ma per i quali il genitore maltrattante

⁵⁷ Tozzo P, Picozzi M, Caenazzo L. La protezione dei diritti del minore nella Sindrome di Munchausen per procura: una riflessione etica. *Medicina e Morale*, 2015;2:287-298.

ha prestato e presterà il proprio consenso, con il rischio di alimentare la volontà maltrattante del genitore e di prolungare l'azione lesiva a danno del minore.

Nell'analisi etico-clinica del tema, un primo aspetto che va considerato è quello relazionale. In questi casi, infatti, la gestione generale delle relazioni tra minore-genitori-professionisti sanitari può essere problematica. Una comunicazione chiara ed efficace tra gli stessi professionisti può essere cruciale nella gestione dei casi sospetti di MSBP, soprattutto nelle fasi iniziali, quando il maltrattamento sia solo sospettato e difficilmente dimostrabile. Questo può generare ansia e frustrazione nei curanti, amplificando la percezione che essi hanno della difficoltà diagnostica del caso. Infatti, occuparsi di bambini sospettati di essere vittime di MSBP può insinuare nei professionisti sanitari coinvolti dubbi sulla loro capacità di relazionarsi con i genitori o sulla loro capacità critica in rapporto a relazioni genitori-paziente apparentemente amorevoli ed autentiche.

I criteri etici che vanno considerati, in rapporto alle decisioni da prendere da parte del curante, nei casi di sospetta MSBP, riguardano principalmente il momento che potremmo definire della "decisione per il bene del bambino". In tale contesto, i criteri decisionali che si potrebbero utilizzare, ripresi principalmente dalla giurisprudenza anglosassone nell'espressione dei propri pareri, sono due: il primo è quello relativo al "best interest", ossia quello del migliore interesse possibile per il bambino, che va perseguito sia dal medico che dai genitori, il secondo è quello del "substituted judgment", ossia del giudizio sostitutivo rispetto al bambino, in virtù del quale chi decide in luogo dell'interessato deve preoccuparsi di prendere, per quanto possibile, la risoluzione che il paziente incapace avrebbe adottato se capace, esercitato evidentemente nella fattispecie in questione da cui ne detiene la responsabilità e quindi, nella maggior parte dei casi, dai genitori. L'utilizzo dei criteri del "best interest" e del "substituted judgment" ha un'origine giuridica, relativa a decisioni giurisprudenziali originariamente di matrice anglosassone e relative a casi in cui era

necessario prendere decisioni complesse, anche in ambito clinico, talvolta contro il parere dei genitori. Quando si affronta un caso concreto, in cui si deve prendere una decisione difficile relativa ad un bambino, magari contro il parere dei genitori, si deve tenere presente che vi sono dei principi giuridici, deontologici ed etici di riferimento. Per tale ragione mi sembra interessante descrivere come possa essere individuato un collegamento tra i principi giuridici appena richiamati e i principi etici: in altri termini, se da una parte occorre rispettare gli ambiti propri di ciascuna disciplina, dall'altra è opportuno essere consapevoli dei possibili nessi tra gli stessi. Il primo di questi due criteri di matrice giuridica richiama, tra i principi della bioetica, quelli di beneficenza e non maleficenza. Il secondo criterio, invece, rimanda al principio di autonomia, inteso in rapporto alle decisioni genitoriali e non alle decisioni proprie del bambino, la cui autonomia è vicariata da quella dei genitori.

In questo contesto, è particolarmente difficile stabilire quale sia il migliore interesse per il minore, soprattutto perché i genitori maltrattanti, solitamente le madri, a differenza di altre forme di maltrattamento, appaiono accudenti, attenti, complianti, particolarmente legati all'équipe ed alle altre famiglie presenti in reparto. Agire secondo il principio della tutela del migliore interesse per il minore non significa agire al fine di garantire, generalmente ed in assoluto, il migliore interesse possibile per un bambino.

Il rispetto del “best interest standard” richiede un processo decisionale complesso, finalizzato alla scelta che tutela il migliore interesse possibile, in quel momento e per quel paziente, preso atto delle risorse specificatamente disponibili in una precisa circostanza^{58,59}; in Letteratura non mancano i detrattori di questo principio, che è stato criticato, come

⁵⁸Buchanan A and Brock D. *Deciding for others: the ethics of surrogate decision making*. Cambridge, UK, Cambridge University Press, 1990.

⁵⁹Hester DM. *Ethical issues in pediatrics*. In: Hester DM and Shonfeld T (Eds). *Guidance for Helathcare Ethics Committee*. Cambridge, UK: Cambridge University Press, 2012.

discusso nell' introduzione del presente lavoro, da alcuni Autori⁶⁰. Per i pazienti adulti, rispettare il “best interest standard” in ambito sanitario significa innanzitutto considerare la percezione che il paziente ha, o aveva manifestato in precedenza, di sé stesso e della propria condizione clinica: questo evidentemente non è applicabile in caso di bambini piccoli, in quanto la maggior parte dei pazienti minori sono abitualmente considerati incapaci di esprimere quale sia, secondo il loro punto di vista, il loro migliore interesse. Poiché i bambini sono solitamente strettamente dipendenti dal proprio contesto familiare, gli interessi del nucleo familiare devono essere tenuti in considerazione quando si cerchi di stabilire quale sia il migliore interesse, in ambito clinico, per un piccolo paziente. Venendo al tema in esame, stabilire il “best interest” del minore maltrattato in caso di MSBP, implica il bilanciamento delle complesse interazioni che si stabiliscono all' interno di quello specifico nucleo familiare, nel tentativo di massimizzare i benefici e minimizzare i danni in prima istanza a carico del bambino, tenendo conto anche della famiglia in cui è inserito.

La tutela del migliore interesse per il bambino, che implica senza dubbio l' interruzione dell' azione maltrattante, non necessariamente implica la sottrazione del minore dall' intero nucleo familiare, vi può essere infatti spazio per un percorso di cura per il genitore maltrattante, senza impedire il rapporto tra il minore e l' altro genitore, e/o per un percorso di affiancamento alla famiglia da parte dei competenti Servizi socio-sanitari.

Nei casi in cui la diagnosi è certa e gli elementi a disposizione del medico provano la sussistenza dell' attività maltrattante in forma di MSBP, è piuttosto agevole concludere che il migliore interesse per il bambino sia quello di essere protetto da ulteriori danni e di conseguenza, qualora il maltrattamento sia generato da uno o da entrambi i genitori, di essere protetto, almeno in prima battuta, dai propri genitori.

E' certamente più complesso stabilire quale sia in “best interest” per il bambino quando la

⁶⁰Salter EK. Deciding for a child: a comprehensive analysis of the best interest standard. *Theor Med Bioeth*, 2012;33:179-198.

diagnosi non sia certa, ma ci si trovi al contrario nelle fasi iniziali dell' ospedalizzazione o del contatto con il medico, quando cioè vi sia il sospetto, ma siano necessari ulteriori accertamenti per confermare o meno la diagnosi. Quando il medico si trovi ad affrontare questi casi è prioritario effettuare una valutazione ed un bilanciamento tra gli interessi clinici, personali, familiari, culturali e giuridici in gioco⁶¹. Il bilanciamento in tale contesto deriva dalla scelta tra quale sia il bene meritevole di essere maggiormente tutelato in questa dialettica. Nei casi dubbi, o comunque nelle fasi iniziali dell' ospedalizzazione qualora vi sia il sospetto di tale sindrome, il dovere primario dei professionisti sanitari coinvolti è nei confronti del bambino, il quale vive in un preciso contesto familiare che rappresenta per il bambino stesso un interesse primario, anche se è dubbio, in tali casi, se il rimanere nella propria famiglia rappresenti o meno il “best interest” del minore, dato che vi è per l' appunto il dubbio che uno o entrambi i genitori siano maltrattanti.

Ogni scelta etica in questo ambito va contestualizzata nella specifica realtà familiare, considerando le relazioni reciproche all' interno della famiglia stessa e le conseguenze che le scelte operate possono produrre sulle relazioni stesse, sulla struttura familiare e sullo sviluppo del bambino. In quest' ottica la possibilità di procedere con accertamenti diagnostici finalizzati ad individuare la natura fittizia dei sintomi o segni manifestati dal bambino prescindendo dal coinvolgimento decisionale dei genitori (al fine di non insospettire i genitori, che potrebbero sottrarre il bambino dall' attenzione dei medici), potrebbe trovare una giustificazione morale se si accettasse di tutelare il “best interest” del bambino, inteso come l' interesse di essere sottratto il prima possibile dal contesto maltrattante. Una volta posta la diagnosi con certezza, il “best interest” per il bambino andrà ricalibrato e ridefinito alla luce anche della possibilità di reinserimento, con le dovute precauzioni e con il più opportuno monitoraggio sia clinico che sociale, all' interno del

⁶¹Baines P, op. loc. cit.

proprio contesto familiare.

Il secondo, e preponderante, aspetto etico, è quello legato al consenso genitoriale ed, in particolare, alla fase informativa che precede e sostanzia l'ottenimento di un valido consenso. Il presupposto giuridico ed etico della responsabilità genitoriale deriva dall'accettazione, comune e diffusa, dei genitori quali soggetti in grado di conoscere i bisogni dei propri figli e quindi più adatti a crescerli ed a prendere, conseguentemente, le decisioni più opportune per il loro bene. L'assunto per cui i minori dovrebbero essere tutelati dai propri genitori ed i genitori, a loro volta, abbiano il dovere di prendere decisioni in ordine alla salute dei propri figli deriva dal riconoscimento che i bambini, soprattutto quelli più piccoli, non hanno la capacità di prendere decisioni consapevoli relativamente alle questioni di salute. Nell'ambito della responsabilità genitoriale, intesa dal punto di vista etico oltreché giuridico, ciò che si richiede ai genitori è di compiere delle scelte orientate a determinare un miglioramento dello stato di salute dei figli, contemplando la possibilità di arrecare un danno temporaneo al bambino solo se questo sia comunque bilanciato dall'aspettativa di ottenere, a lungo termine, un beneficio^{62,63}. Nel caso di sospetta MSBP ciò che rileva è il rischio che, accettando passivamente la responsabilità genitoriale come unica fonte di legittimazione delle scelte del medico, qualora uno o entrambi i genitori siano maltrattanti si arrivi a delle scelte che arrecano danno, più che beneficio, al minore, sia nell'attualità che nel lungo termine.

Il rispetto del principio di autonomia, attraverso l'erogazione di adeguata informazione e l'espressione da parte del paziente di un valido consenso, sono fondamentali nella gestione di qualsiasi paziente, in quanto permettono la tutela di altri valori moralmente rilevanti quali la

⁶²Birchley G, Huxtable R. Critical decisions for critically ill infants: Principles, processes, problems. In: Stanton C, Devaney S, Farrell AM and Mullock A (Eds). *Pioneering Healthcare Law: Essays in honour of Margaret Brazier*. New York, Routledge, 2016.

⁶³Clark JD. Balancing the tension: parental authority and the fear of paternalism in end-of-life care. *Arch Pediatr Adolesc Med*, 2012;166:594.

fiducia, l'onestà, il rispetto della vita privata, tutti concorrenti nella tutela del migliore interesse del paziente, anche nel caso di pazienti minori. Quello dell'autonomia è un principio complesso, che è stato sviluppato a partire da più fonti, sia della filosofia morale che della filosofia politica⁶⁴ ed in ambito medico si tende a considerare i bambini come privi di autonomia, nel senso che essi non hanno la capacità di comprendere e decidere circa la propria salute, per cui le decisioni cliniche sono prese da un adulto che esercita la responsabilità sul bambino, ossia, nella maggior parte dei casi, dai genitori. Tuttavia alcuni minori, soprattutto quelli più grandi di età possono essere considerati sufficientemente maturi e consapevoli per stabilire quale sia, per loro, la migliore scelta terapeutica. Se consideriamo che alcuni minori non sono autonomi, e questo è ovvio per i bambini più piccoli, ne consegue che il principio di autonomia non può essere applicato direttamente per questi bambini. Come suggerito da Baines⁶⁵ sebbene i genitori abbiano la responsabilità sui loro figli minori, tale responsabilità non ha lo stesso peso sul piano morale del rispetto per l'autonomia del minore, e quindi non è opportuno trasferire direttamente l'autonomia del minore ai suoi genitori.

Nei casi di sospetto maltrattamento come nella MSBP, il rispetto del diritto del minore alla propria autonomia può essere interpretato come il diritto del minore ad essere protetto nel suo processo di sviluppo, che è anche finalizzato a fare acquisire al bambino una sufficiente capacità decisionale e dunque a far sì che il minore sia in grado, in futuro, di esercitare la propria autonomia. Da tale ragionamento discende che il rispetto dell'autonomia del bambino si concretizza nella protezione da ulteriori danni, ossia nella protezione dall'azione maltrattante. In questi casi, dunque, la responsabilità genitoriale non può prevalere sullo

⁶⁴Dworkin G. *The theory and practice of Autonomy*. New York: Cambridge University Press, 1988.

⁶⁵Baines P, op. loc. cit.

sviluppo dei valori e dell' individualità del bambino che si concretizzerà nell' esercizio della propria autonomia.

Va sottolineato che, poiché la MSBP è difficile da diagnosticare con certezza, i professionisti sanitari devono utilizzare numerosi accertamenti per giungere ad una diagnosi di certezza. Tuttavia, rendere partecipi i genitori di questo processo diagnostico, volto, di fatto, a “smascherarli”, o anche semplicemente insinuare nei genitori il sospetto di essere a loro volta sospettati, potrebbe avere conseguenze devastanti, sino all' allontanamento del bambino dall' ambiente ospedaliero per volontà dei genitori. In questo modo la diagnosi verrebbe ulteriormente procrastinata, in quanto il bambino sarebbe portato all' attenzione di altri medici, che prescriverebbero ulteriori accertamenti e continuerebbero in questo modo a soddisfare la volontà lesiva del/i genitore/i maltrattante/i.

Sottoporre il minore a molti accertamenti, anche invasivi e non privi di rischi, senza il coinvolgimento decisionale dei genitori, prescindendo quindi dal loro consenso, può d' altro canto suscitare nei curanti il timore di agire violando da un lato il diritto dei genitori di essere informati e dall' altro il diritto del minore di vedere esercitata la propria autonomia per mezzo dei genitori, deputati alla tutela del suo migliore interesse.

Anche se il diritto al rispetto dell' autonomia del paziente che, in questo caso, dovrebbe realizzarsi mediante il coinvolgimento decisionale dei genitori, è profondamente radicato nel sentire etico-deontologico dei professionisti sanitari ed è pacifico nella quotidianità della pratica medica, nel caso specifico della MSBP, la prevenzione del danno che conseguirebbe al prolungamento dell' azione maltrattante sembra pesare di più sul piano morale.

Nel caso di sospetto, i curanti si trovano a decidere se fornire o meno ai genitori, o chi da essi delegato, informazioni che, indirettamente, potrebbero danneggiare il minore. In altri termini la questione etica risiede nel dover decidere se fornire informazioni ai genitori

sospettati di essere maltrattanti, sapendo che questo potrebbe mettere in pericolo la salute ovvero la vita del minore.

Si tratta dunque di stabilire se sia eticamente accettabile la decisione di non fornire informazioni ai genitori relativamente ad accertamenti da effettuare per supportare la diagnosi di MSBP; si pensi, ad esempio, alla possibilità di analizzare campioni biologici (sangue, feci, saliva, escreato, vomito) che presentino apparentemente tracce più o meno cospicue di sangue, allo scopo di verificare se sia effettivamente presente sangue e se il sangue appartenga al bambino: in quest'ultimo caso è necessario procedere con la determinazione del profilo genetico del bambino da un campione di riferimento che quindi andrà prelevato (tampone salivare o campione ematico) e confrontato con il profilo genetico ottenuto dal campione biologico contaminato dal genitore maltrattante. Nella circostanza appena esemplificata, l'ottenimento del consenso genitoriale per il prelievo e l'analisi del profilo genetico del bambino diviene, evidentemente, problematico.

Vi sono delle eccezioni giuridiche all'obbligo dell'ottenimento di un valido consenso che permettono ai professionisti sanitari di procedere anche in assenza di esso, in ragione della loro posizione di garanzia.

Una controversa forma di eccezione sul piano etico al dovere informativo è rappresentata dal privilegio terapeutico, secondo cui un medico può legittimamente nascondere delle informazioni ad un paziente sulla base del proprio giudizio secondo cui la divulgazione di tali informazioni potrebbe essere potenzialmente dannosa, ad esempio nel caso di pazienti fragili, emotivamente o clinicamente instabili. Le conseguenze dannose possono essere molteplici e possono mettere in pericolo la vita del paziente, attraverso l'induzione di decisioni irrazionali da parte dello stesso o causando ansia ed agitazione eccessive e financo patologiche.

Nel caso di esami diagnostici eseguiti per accertare una MSBP, è evidente che la mancata informazione ai genitori sullo scopo di tali esami - anche qualora non scervi da possibili effetti collaterali -, e quindi la loro esecuzione in assenza di un valido consenso genitoriale, possa essere giustificata sul piano etico in considerazione dell' applicazione del privilegio terapeutico, così come inteso da Beuchamp e Childress, ossia inteso come forma di protezione del soggetto fragile rispetto al recepimento di informazioni così potenzialmente dannose da non consentirgli di esprimere validamente la propria autonomia: infatti, un' informazione dettagliata (per richiamare l' esempio poc' anzi proposto, comunicare ai genitori che si procederà all' esecuzione di un tampone salivare per l' ottenimento del profilo genetico del bambino) potrebbe insospettire i genitori ed indurli ad attenuare i sintomi, a modificare il loro comportamento sino addirittura a sottrarre il minore dall' attenzione dei curanti, danneggiando così la vittima. A tale proposito è bene sottolineare che spesso il genitore MSBP ha una buona cultura medico-scientifica, è ben documentato sul piano tecnico ed è spesso un interlocutore attento, particolarmente abile ad individuare situazioni di "sospetto".

Nei casi in cui la diagnosi di maltrattamento nella forma della MSBP sia certa, il medico, con l' obiettivo di garantire la tutela del migliore interesse del proprio paziente, ha il dovere di preservare il bambino da ulteriori lesioni e da situazioni potenzialmente pericolose: pertanto in tale caso risulta piuttosto agevole giustificare, sul piano etico, la scelta di non informare i genitori sulla prosecuzione dell' iter diagnostico. Ciò che risulta di maggiore complessità, sul piano pratico e dal punto di vista etico-clinico, è l' identificazione della scelta da compiersi nei casi dubbi, in cui l' incertezza della diagnosi si riflette sull' incertezza operativa. In tali casi, il medico si trova a dovere bilanciare almeno tre istanze, di seguito esplicitate:

- 1) la necessità di eseguire ulteriori esami diagnostici, anche invasivi, per poter giungere ad una diagnosi di certezza, eventualmente anche mediante l'uso della videosorveglianza⁶⁶: questo fattore implica un'ulteriore scelta, da parte del medico, in rapporto alla proporzionalità degli strumenti diagnostici da utilizzare, in termini di prevalenza dei benefici rispetto ai rischi; ne consegue l'opportunità di tenere conto in questa fase, prioritariamente, del principio di non maleficenza cercando di fare prevalere il criterio di cagionare il male minore al bambino;
- 2) la necessità di accudimento, sotto il profilo clinico, del piccolo paziente: tale istanza richiede la valutazione, imprescindibile, del contesto familiare in cui il bambino era, ed è anche in regime di ricovero, inserito e degli equilibri caratterizzanti tale contesto. Il bambino, potenziale vittima di maltrattamento, necessita del rapporto con i propri genitori, i quali, nei casi dubbi per l'appunto, non possono essere identificati con certezza come maltrattanti; il "best interest" del minore in questi casi va ricercato nel difficile equilibrio tra la protezione da ulteriori danni ed il mantenimento del contesto familiare di appartenenza;
- 3) la necessità di mantenere una relazione con i genitori: essi possono essere entrambi coinvolti nel maltrattamento, possono essere uno coinvolto e l'altro no o ancora, anche se più raramente, essere ignari della sussistenza del maltrattamento (perché, ad esempio, il *caregiver* maltrattante è un altro familiare o un soggetto esterno alla famiglia). Qualsiasi sia l'ipotesi in oggetto, il medico deve tenere conto che uno o entrambi i genitori, se

⁶⁶ La questione dell'utilizzo della videosorveglianza in ambito ospedaliero è stata ampiamente dibattuta, nella letteratura anglosassone e nord-americana, in particolare nel corso degli anni 2000: si vedano in tal senso: Bauer KA. Covert video surveillance of parents suspected of child abuse: the British experience and alternative approaches. *Theor Med Bioeth*, 2004;25:311-327; Lewis W. Detecting fabricated or induced illness in children: covert video surveillance can protect children and parents if rules are clear. *BMJ*, 2005;331:1144; Connelly R. Ethical issues in the use of covert video surveillance in the diagnosis of Munchausen syndrome by proxy: the Atlanta study--an ethical challenge for medicine. *HEC Forum*, 2003;15:21-41; Vaught W. Parents, lies, and videotape: covert video surveillance in pediatric care. *J Clin Ethics*, 2004;15:161-172. Nel contesto italiano la decisione di procedere o meno all'acquisizione delle prove del maltrattamento attraverso questo strumento è di esclusiva pertinenza dell'Autorità Giudiziaria, e quindi in una fase in cui è già giunta la notizia di reato da parte dei professionisti sanitari e la diagnosi, si presume, è altamente probabile e quindi la decisione di sottoporre, senza il consenso, a videosorveglianza il paziente minore ed i suoi genitori non spetta al medico.

maltrattanti, sono affetti se non da una vera patologia psichiatrica, almeno da un disagio psicologico, talché la loro capacità decisionale può essere parziale, limitata o inconsapevole. Le decisioni dei genitori, quindi, potrebbero non essere accompagnate da un valido consenso e la loro autonomia, relativamente alle decisioni da prendere per il bambino, potrebbe non essere garantita.

Le ragioni morali che sottendono la decisione di non informare il genitore/i maltrattante/i, nei casi dubbi, risiedono pertanto nella necessità di massimizzare la tutela del migliore interesse del minore e minimizzare il danno attuale e futuro sul minore stesso, anche a scapito del diritto dei genitori di essere pienamente informati sul processo diagnostico-terapeutico in corso.

L' applicazione del privilegio terapeutico, a beneficio del minore ma celando le informazioni ai genitori, può avere, nel caso specifico, due giustificazioni, in accordo a quanto già previsto da Beauchamp e Childress a tale proposito⁶⁷. Innanzitutto, il "non dire" ai genitori deriva dalla loro posizione di incapacità, ossia dalla loro inadeguatezza a prendere decisioni consapevoli in merito al proprio figlio, in quanto i genitori sono potenzialmente affetti da una patologia psichiatrica; in particolare, nei casi in cui uno dei genitori (la madre, di solito) sia l' agente della MSBP, il non dire si giustifica nella non completa capacità decisionale del genitore, inficiata da tale condizione patologica, per cui qualsiasi decisione presa dalla madre risulterebbe essere non pienamente consapevole. In secondo luogo, l' informazione potrebbe provocare un ulteriore danno al paziente, in quanto i genitori, nel dubbio di essere sospettati, potrebbero sottrarre il bambino dall' ambiente ospedaliero, ritardando la diagnosi e prolungando il rischio - potenziale o concreto - di ulteriore danno al bambino.

In questi casi, il bene primario da tutelare è quello del minore, il quale vive, è utile ribadirlo, all' interno di uno specifico contesto familiare, che rappresenta per lui un bene primario.

⁶⁷Beauchamp TL and Childress JF, op. loc. cit.

Ogni scelta etica non può che darsi all' interno di un contesto, che va considerato globalmente, in rapporto alle conseguenze che le scelte operate possono avere sull' equilibrio familiare. Per cui il fine del bene del minore consente di effettuare degli accertamenti senza il consenso dei genitori, facendo prevalere il principio di beneficenza su quello di autonomia, il cui rilievo è evidentemente attenuato, essendo i genitori deputati a prendere decisioni per il minore.

Tali considerazioni, di carattere etico, non possono essere considerate totalmente estranee alle scelte da compiersi in ambito medico-legale, in particolare quelle correlate al dovere di informativa all' autorità giudiziaria ed al *timing* in cui più opportunamente tale dovere dovrebbe trovare realizzazione. Analizzare il problema da questo punto di vista richiederebbe una specifica trattazione in merito - che esula dagli obiettivi della presente tesi -. Basti precisare in questa sede che il professionista sanitario, nel contesto italiano, deve essere a conoscenza degli obblighi di segnalazione all' Autorità Giudiziaria poiché attraverso quest'ultima prendono avvio le forme di tutela del minore previste dal nostro ordinamento⁶⁸, che si riferiscono a due diversi, talora complementari, ambiti: vi è, da un lato, una tutela diretta fornita dal sistema civile-amministrativo⁶⁹ e realizzabile attraverso i

⁶⁸Aprile A, Buzzi F. Medicina legale per il pediatra: In: Burgio GR, Martini A, Nespoli L, Notarangelo LD (Eds). Pediatria essenziale. Trattato di clinica e terapia. Milano, Edi Ermes, 2012, pp. 1637-1652.

⁶⁹La tutela del sistema civile-amministrativo è regolamentata dagli articoli 330 (Decadenza della responsabilità genitoriale sui figli) e 333 (Condotta del genitore pregiudizievole ai figli) del Codice civile e dalla Legge n. 184/83 (Disciplina dell'affido familiare e dell'adozione) e successive modificazioni. Essa prende avvio dalla segnalazione dello stato di abbandono del minore, che può essere avanzata da chiunque e indirizzata genericamente a qualunque "autorità pubblica". Invece, per il pubblico ufficiale, per la persona incaricata di pubblico servizio e per chi esercita una professione di pubblica necessità - e quindi per tutti i medici pediatri, qualsivoglia sia il ruolo in cui esercitano la professione - la segnalazione è obbligatoria. La condizione di abbandono si realizza quando i minori siano privi di assistenza morale e materiale e va interpretata in senso lato, potendo attenersi a tutte quelle fattispecie nelle quali il bambino versi in situazioni che, seppur non determinate da fatti per i quali sia ipotizzabile un reato, comportino rischi per la sua vita e/o la sua salute, ai quali i genitori non risultino in grado di far fronte. Il Tribunale per i Minori, costituito, oltre che da magistrati, da giudici onorari, rappresentanti di diverse professionalità attinenti alle problematiche minorili, ha funzioni di tutela del minore e può disporre indagini per chiarire i contenuti della segnalazione, dettare prescrizioni alla famiglia, con possibilità, nei casi più gravi, di decidere l'allontanamento del minore dal nucleo familiare.

provvedimenti del Tribunale per i Minori e gli interventi dei servizi sociali, mentre, dall'altro, è prevista una tutela indiretta fornita dal sistema penale e realizzabile attraverso l'individuazione dell'autore della condotta illecita e la sua sanzione⁷⁰.

In alcuni contesti in cui la diagnosi sia senz'altro identificabile nella MBPS, è opportuno interrogarsi se, e quanto, questa condotta abbia cagionato ripercussioni lesive sul bambino, o se questo atteggiamento, pur non avendo ancora determinato lesioni a carico del bambino, comporti una situazione di pericolo tale da richiedere un provvedimento sulla responsabilità genitoriale per tutelare il bambino stesso; la questione, in alcune circostanze, non è di facile risoluzione. In alcuni casi in cui la diagnosi sia posta precocemente, potrebbe esistere uno spazio di intervento da gestire legittimamente tutto all'interno della presa in carico clinica, non configurandosi ancora fatti comportanti l'obbligo di segnalazione⁷¹. Il confine tra la scelta di gestire esclusivamente nell'ambito terapeutico-assistenziale e la scelta di coinvolgere l'Autorità Giudiziaria spesso non è definibile con chiarezza, né è d'altro canto possibile in questo ambito dare delle indicazioni valide, in assoluto, per tutti i casi⁷². La considerazione che però è opportuno proporre in questa sede è che, poiché dal punto di vista giuridico la situazione appare per molti aspetti contraddittoria, risulta necessario identificare delle ragioni etiche onde poter giustificare la scelta anche dal punto di vista legale.

3.4 Conclusioni

I professionisti sanitari coinvolti in casi di sospetto maltrattamento sui minori dovrebbero riconoscere e contenere, senza negare, i loro sentimenti di ansia e preoccupazione, discutendo in team multidisciplinari i casi, senza dimenticare il complesso ed acceso

⁷⁰Bass C, Glaser D. Early recognition and management of fabricated or induced illness in children. *Lancet*, 2014;383:1412-21.

⁷¹Bass C and Glaser D, op. loc. cit.

⁷²Byard RW. Münchausen syndrome by proxy: problems and possibilities. *Forensic Sci Med Pathol*, 2009;5:100-101.

dibattito che riguarda i diritti e i doveri dei genitori, i diritti ed i doveri dei minori, i diritti ed i doveri degli stessi professionisti, anche attraverso una riflessione etica che consenta loro di fornire a questi bambini la migliore assistenza possibile tutelando il loro benessere.

La consapevolezza delle problematiche etiche che emergono nel corso della gestione clinica di sospetti casi MSBP può rappresentare il punto di partenza per la pianificazione del progetto diagnostico-terapeutico del minore ed in questo il team curante potrebbe beneficiare dell'apporto qualificato di una consulenza etico-clinica strutturata, secondo i criteri descritti nell'introduzione della presente tesi e che consenta di bilanciare i principi in gioco. La consulenza di etica clinica, tenendo presente i principi etici di riferimento, come sfondo all'interno del quale analizzare le singole situazioni, consente di far emergere i principi in gioco, enunciandoli ed adattandoli al caso specifico, atteso che nella valutazione etica si dovrà tenere conto anche delle conseguenze delle scelte compiute, allo scopo di massimizzare i benefici per il minore.

Le ragioni morali che sottendono la decisione di non informare i genitori in questo caso, risiedono nella necessità di massimizzare la tutela del migliore interesse del minore e di minimizzare il danno attuale e futuro sul minore stesso, anche a scapito del diritto dei genitori di essere pienamente informati sul processo diagnostico-terapeutico posto in essere.

CAPITOLO IV

LA GESTIONE DEGLI “INCIDENTAL FINDINGS” NELLE ANALISI GENOMICHE: L’ ESEMPIO DELLA RIVELAZIONE DI NON-PATERNITA’ IN CORSO DI CONSULENZA GENETICA

4.1 Introduzione

Come affermato dal Comitato Nazionale di Bioetica nel recente documento del 17 marzo 2016 dal titolo “Gestione degli incidental findings nelle indagini genomiche con le nuove piattaforme tecnologiche”⁷³, le nuove tecniche di sequenziamento genomico di seconda generazione, rapidamente sviluppatasi negli ultimi anni, “hanno fatto nascere il bisogno di nuove linee guida condivise e, in particolare di regole comuni per la gestione, sia nella clinica che nella ricerca, dei c.d. reperti incidentali”.

Il rapido svilupparsi delle applicazioni della genetica e della genomica alla medicina può porre ai professionisti sanitari coinvolti alcuni dilemmi etici in rapporto all’ opportunità o meno di rivelare, e a chi, alcune informazioni genetiche, in particolare quelle riguardanti le notizie inattese, definite come “incidental findings” nella Letteratura internazionale^{74,75,76,77,78,79}. Gli “incidental findings” sono stati definiti come “risultati che emergono al di fuori delle finalità originali per le quali il test o la procedura è stata

⁷³Cfr. nota n. 39.

⁷⁴Burke K, Clarke A. The challenge of consent in clinical genome-wide testing. Arch Dis Child, 2016 Apr 28.

⁷⁵Hofmann B. Incidental findings of uncertain significance: To know or not to know--that is not the question. BMC Med Ethics, 2016;17:13.

⁷⁶Wertz DC, Fletcher JC. Ethics and medical genetics in the United States: a National survey. Am J Genet, 1988; 29: 815-817.

⁷⁷Wertz DC, Fletcher JC, Mulvihill JJ. Medical genetics confront ethical dilemmas: cross cultural comparisons among 19 nations. Am J Hum Genet, 1990;46:1200-1213.

⁷⁸Wertz DC, Fletcher JC. Privacy and disclosure in medical genetics examined in an ethics of care. Bioethics, 1991;5:212-232.

⁷⁹Zelenietz SA, Harrison C, Trevors C, Shuman C, Chitayat D, McKeever P. Disclosing misattributed paternity: a survey of genetic counselors in the United States and Canada. J Genet Counsel, 2007;16:17.

condotta”⁸⁰ e possono essere suddivisi in “anticipatable”, ossia quelli di cui è nota la possibile associazione ad un test o ad una procedura, ed “unanticipatable”, che non possono essere previsti con le conoscenze scientifiche del momento.

In Italia, i Servizi di Genetica Medica (che includono più di 500 strutture tra Genetica Clinica e di Genetica di Laboratorio) sono impegnati nella diagnosi e nella ricerca dell’insieme delle malattie (più di 7000) dovute ad alterazioni genetiche, che possono coinvolgere da singoli geni (malattie monogeniche) fino ad interi cromosomi (malattie cromosomiche)⁸¹.

Un particolare caso di notizia inattesa, la cui rivelazione può incidere sulla tutela del migliore interesse del minore, è quello della rivelazione di non-paternità in corso di analisi genetiche.

In ambito forense, una falsa paternità o non-paternità può essere definita come la situazione nella quale un uomo è ritenuto, sia da sé stesso che da altri, essere il padre di un altro soggetto, ma in realtà non lo è e non vi è un legame biologico tra i due. L’ effettiva incidenza di tale fenomeno non è nota, ed in Letteratura sono riportati valori compresi tra l’ 1% ed il 30%^{82,83,84}. La scoperta di non-paternità può determinare tensione all’ interno del nucleo familiare, può minare l’autostima sia del padre che del figlio coinvolto, specie se minore, può causare ansia o depressione nei membri della famiglia, può determinare distorsioni nella percezione che i singoli componenti hanno del nucleo familiare globalmente considerato e

⁸⁰Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. Anticipate and Communicate: Ethical management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical, Research, and Direct-to-consumer Contexts. Washington D.C. 2013. Disponibile online all'indirizzo http://bioethics.gov/sites/default/files/FINALAnticipateCommunicate_PCSBI_0.pdf (Ultimo accesso 28 giugno 2016).

⁸¹Società Italiana di Genetica Umana (SIGU). www.sigu.net

⁸²MacIntyre S, Soonman A. Nonpaternity and prenatal genetic testing. *Lancet*, 1991;338:869-871.

⁸³Anderson KG. How well does paternity confidence match actual paternity. *Curr Anthropol*, 2006;47:513-520.

⁸⁴Schroeder NM. The dilemma of unintentional discovery of misattributed paternity in living kidney donors and recipients. *Curr Opin Organ Transplant*, 2009;14:196-200.

della sua quotidianità, o ancora può provocare una stigmatizzazione di uno o più membri della famiglia, ed in particolare dei figli minori coinvolti. In tale circostanza, si possono prevedere ulteriori scenari, ad esempio la coppia si può separare, il nucleo familiare si può trovare senza il supporto economico di uno dei due genitori o si può arrivare ad epiloghi più gravi, con il crearsi di situazioni di conflitto sino addirittura a forme di violenza. In altri termini, alcuni aspetti sui quali si possono fondare i rapporti familiari, quali l'identità, la fedeltà e la sincerità possono essere minati da eventi di questo tipo.

E' evidente che la scoperta di una non-paternità nell'ambito di analisi genetiche condotte abitualmente nella pratica clinica è una situazione complessa, che può avere serie conseguenze sia sotto il profilo etico-normativo, sia sul versante pratico, sia per i pazienti coinvolti che per i professionisti sanitari che hanno in carico non solo il singolo paziente ma, in questo caso, l'intero nucleo familiare^{85,86,87,88}. In questo contesto si colloca l'approfondimento etico proposto nel presente capitolo, nel quale si fornirà un contributo all'analisi del tema mediante l'esempio di un caso concreto. Il caso che sarà analizzato è esemplificativo di situazioni nelle quali l'analisi genetica effettuata per ragioni cliniche può rivelare informazioni non richieste e non attese da parte dei pazienti, che riguardano le relazioni biologiche tra i soggetti, e più precisamente informazioni relative alla non-paternità.

4.2 Caso clinico

⁸⁵Lucassen A, Parker M. Revealing false paternity, some ethical considerations. *Lancet*, 2001;357: 1033-1035.

⁸⁶Turney L. The incidental discovery of nonpaternity through genetic carrier screening: an exploration of lay attitudes. *Qual Health Res*, 2005;15:620-634.

⁸⁷Ross LF. Disclosing misattributed paternity. *Bioethics*, 1996;10:114-130.

⁸⁸Lucast EK. Informed consent and the misattributed paternity problem in genetic counseling. *Bioethics*, 2007;21:41-50.

Mario e Anna si sottopongono a consulenza genetica in quanto il loro bambino di 11 mesi, Pietro, è affetto da una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva, al fine di stabilire il rischio di ricorrenza della patologia nelle future gravidanze. L'incidenza della patologia di cui è affetto Pietro è di 1:15000 ed i genitori sono a conoscenza del fatto che il rischio che in future gravidanze il prodotto del concepimento sia affetto dalla medesima patologia è di 1 su 4 (25%). Il genetista cui la coppia si è rivolta effettua il prelievo di materiale biologico (campione di sangue) da entrambi i genitori, con il loro consenso. Allo scopo di programmare i test genetici prenatali nelle future gravidanze entrambe le mutazioni, a carico di entrambi i genitori, devono essere individuate. I test genetici effettuati dimostrano che Mario non è portatore di mutazioni, pertanto il Laboratorio effettua un test di paternità al fine di stabilire se Pietro sia portatore di una nuova mutazione. Il risultato è che Mario non è il padre biologico di Pietro.

Questa informazione, sia che venga rivelata o che venga taciuta, ha delle conseguenze per tutte le persone coinvolte: se l'informazione non viene data ai genitori, il padre, che in realtà non è portatore di alcuna mutazione, essendo invece convinto di essere portatore di una condizione genetica potenzialmente determinante una malattia, può decidere di non avere altri figli o può avvertire un senso di colpa legato alla condizione del figlio che è geneticamente determinata; anche Anna può prendere, in futuro, delle decisioni legate alle proprie scelte riproduttive sulla base di informazioni non vere. D'altro canto, nel caso in cui il medico che ha in carico i pazienti comunichi loro la non-paternità, questo può ovviamente avere conseguenze imprevedibili per la loro relazione, sino alla separazione o al divorzio, al rifiuto da parte del padre di occuparsi di Pietro, che è un bambino che necessita di cure e di particolari attenzioni, essendo malato.

Ci si chiede a questo punto, come possono queste posizioni essere bilanciate, con l'obiettivo di tutelare il migliore interesse del minore, e consentire quindi al medico di prendere la decisione eticamente più coerente?

In tale capitolo si analizzeranno, partendo dalle riflessioni che tale caso può suscitare, i profili etici di tutela del minore coinvolto, a partire dalle posizioni espresse in Letteratura, e ponendo attenzione al contesto normativo italiano, allo scopo di suggerire un possibile approccio etico-clinico al problema, che potrebbe consentire ai professionisti sanitari coinvolti di disporre di una metodologia condivisa per la soluzione di dilemmi etici in tale ambito.

4.3 Quale informazione?

Il tema dell'informazione al paziente nell'ambito della consulenza genetica è stato, ed è tutt'ora, diffusamente trattato e dibattuto nella Letteratura bioetica, ed un crescente interesse si sta rivolgendo alla gestione, sia nella preliminare fase informativa che nella successiva fase comunicativa dei risultati, delle notizie inattese in corso di analisi genomiche.

Prima di procedere con l'analisi del tema dal punto di vista etico-clinico, ritengo opportuno fornire alcune precisazioni terminologiche.

Secondo la National Society of Genetic Counsellors degli Stati Uniti d'America ⁸⁹, l'obiettivo della consulenza genetica è quello di promuovere l'autonomia del cliente, aiutare i clienti a comprendere le proprie opzioni e scegliere un percorso clinico che sia il più opportuno per loro anche in considerazione dei rischi cui possono essere esposte terze persone e delle aspettative delle famiglie coinvolte, agendo di conseguenza. Secondo tale riferimento, l'obiettivo del consulente dovrebbe essere quello di consentire ai propri clienti

⁸⁹National Society of Genetic Counselor (NSGC): Code of Ethics. Chicago, Illinois, 2006. Disponibile online all'indirizzo <http://ethics.iit.edu/ecodes/node/4301> (Ultimo accesso il 28 giugno 2016).

di prendere delle decisioni consapevoli, senza alcuna forma di coercizione, fornendo e chiarendo informazioni sui dati disponibili, proponendo le alternative possibili anche in rapporto alle relative e già prospettabili conseguenze delle scelte compiute; inoltre il consulente è tenuto a mantenere la riservatezza in merito alle informazioni ricevute dai clienti, salvo specifica autorizzazione del cliente stesso o se la rivelazione è necessaria ai sensi di una norma di Legge.

Allo stato attuale è riconosciuto da più parti che l'informazione genetica sia di per sé tanto individuale, e quindi legata al singolo paziente, quanto familiare, e quindi legata al gruppo di individui che condivide, con il paziente, quella specifica caratteristica genetica cui si riferisce l'informazione stessa. Nell'ambito di una consulenza genetica che coinvolga un minore, come probando affetto da una particolare condizione genetica o come familiare di un probando, il consulente genetista ha come pazienti sia il minore che i suoi familiari, in particolare, in prima battuta rappresentati dai genitori; ne consegue che il tradizionale rapporto tra medico e paziente, storicamente ben definito in ambito clinico, assume in questo caso nuovi ed a volte più complessi profili.

Nonostante una relativamente ampia produzione bibliografica^{90,91} sul tema della gestione delle informazioni inattese, tra cui anche la non-paternità, che possono derivare dalla applicazione, nell'ambito della ricerca bio-medica su larga scala, delle nuove piattaforme tecnologiche di *Whole Exome Sequencing*, *Whole Genome Sequencing* e *Genome Wide Analysis*⁹², non vi è una uniformità di posizioni in Letteratura relativamente al

⁹⁰Hofmann B, op. loc. cit.

⁹¹Garrett JR. Beyond Harms and Benefits: Rethinking Duties to Disclose Misattributed Parentage. *Hastings Cent Rep*, 2015;45(4):37-38.

⁹²Le nuove piattaforme tecnologiche a disposizione consentono di potere sequenziare l'intero esoma – Whole Exome Sequencing WES –, o anche l'intero genoma comprensivo quindi delle sequenze codificanti e non codificanti del patrimonio genetico di una persona – Whole Genome Sequencing WGS –, o ancora l'analisi di ampie porzioni di genoma con la finalità di predire il rischio, per quel determinato soggetto, di sviluppare una patologia – Genome Wide Analysis GWA. Per una disamina degli interrogativi etici posti da tali tecnologie si veda il richiamato documento del CNB “Gestione degli incidental findings nelle indagini genomiche con le nuove piattaforme tecnologiche” (Cfr. nota n. 32).

comportamento da tenere quando l' informazione inattesa ottenuta nel corso della consulenza genetica, e quindi in ambito clinico, sia rappresentata da una falsa paternità⁹³. Secondo Parker e Lucassen⁹⁴ al fine di risolvere il dualismo tra la dimensione individuale e familiare dell' informazione genetica, è necessario affrontare la questione sul versante "morale", mediante un approccio etico, che richiede una maggiore diffusione tra i professionisti clinici i quali necessitano, evidentemente, di una maggiore formazione in tal senso. Gli stessi Autori sottolineano come i clinici dovrebbero rispettare il diritto dei loro pazienti di prendere decisioni autonome e consapevoli in rapporto al loro stato di salute, alla luce delle preferenze e delle aspettative personali e sulla base di un' informazione corretta, adeguata ed esaustiva. In quest' ottica secondo Parker e Lucassen, la coppia potrebbe essere a rischio di compiere delle scelte riproduttive non basate su una adeguata informazione ed il non informare la coppia potrebbe essere considerato come un atteggiamento ingiustificatamente paternalistico.

Lucast⁹⁵ suggerisce una posizione di compromesso riguardo la rivelazione di queste informazioni, suggerendo la comunicazione esclusivamente di informazioni genetiche rilevanti dal punto di vista clinico-terapeutico, tacendo la non paternità quando possibile e, quando non possibile, coinvolgendo dapprima la madre e successivamente rivelando l' informazione.

Secondo Ross⁹⁶, poiché entrambi i genitori dovrebbero essere considerati come pazienti del consulente genetico ed ad entrambi sono dovuti gli stessi obblighi morali, il consulente dovrebbe comunicare i risultati delle analisi, compreso il rilievo di non paternità, ad entrambi i genitori. L' Autrice sottolinea inoltre che sia l' uomo che la donna hanno un

⁹³ Tozzo P, Caenazzo L, Parker MJ. Discovering misattributed paternity in genetic counselling: different ethical perspectives in two countries. *J Med Ethics*, 2014;40:177-181.

⁹⁴ Parker M, Lucassen A. Concern for families and individuals in clinical genetics. *J Med Ethics*, 2003;29:70-73.

⁹⁵ Lucast EK, 2007, op. loc. cit.

⁹⁶ Ross LF, 1996, op. loc. cit.

interesse nel conoscere quale sia il legame biologico tra loro ed i loro figli. Secondo Wertz⁹⁷, invece, la madre dovrebbe essere informata della non-paternità prima del padre, al fine di rispettare il suo diritto alla riservatezza, e solo successivamente il padre dovrebbe essere informato, dalla donna o dallo stesso consulente, in un contesto in cui sia presente anche il supporto di un operatore sociale. A partire dagli inizi degli anni 2000, il dibattito in letteratura si è via via spostato verso una prevalenza di opinioni contrarie alla rivelazione della falsa paternità, adducendo come motivazione principale il rischio di determinare, in caso di comunicazione di una notizia di questo tipo, effetti dannosi, se non addirittura devastanti, all'interno degli equilibri familiari⁹⁸. In alcuni studi internazionali relativi all'attitudine a rivelare o meno la scoperta di una falsa paternità, la maggior parte dei professionisti ha espresso la tendenza a non rivelare questo tipo di informazioni per evitare effetti distruttivi sull'equilibrio familiare^{99,100}. Relativamente alla possibilità di rivelare la non paternità nel corso di uno studio sull'anemia falciforme nella regione del Kilifi in Kenia¹⁰¹, nel 2013 Parker¹⁰² ha affermato che è difficile sostenere argomentazioni a favore dell'effettuazione del test genetico per portatori del tratto talassemico sui padri dei bambini inclusi nello studio e della conseguente possibilità di rivelare l'eventuale riscontro di non paternità, dal momento che le modalità di condivisione dei risultati, compresi quelli inattesi di falsa paternità, confliggono con i principali valori morali locali in gioco. Le ragioni individuate dall'Autore a sostegno della tesi di non rivelazione della paternità in quel

⁹⁷Wertz DC and Fletcher JC, 1991, op. loc. cit.

⁹⁸Wright L, MacRae S, Gordon D, Elliot E, Dixon D, Abbey S, Richardson R. Disclosure of misattributed paternity: issues involved in the discovery of unsought information. *Semin Dial*, 2002;15:202-206.

⁹⁹Wertz DC, Fletcher JC, Mulvihill JJ, 1990, op. loc. cit.

¹⁰⁰Wertz DC, Fletcher J. Kluwer Academic Publishers; Dordrecht: 2004. *Genetics and ethics in global perspective*.

¹⁰¹Si tratta di uno studio nel quale si è valutata la suscettibilità o la protezione su base genetica rispetto ad alcune patologie severe dell'età pediatrica, compreso lo screening per l'anemia falciforme in una popolazione di circa 15000 bambini sani.

¹⁰²Marsh V, Kombe F, Fitzpatrick R, Molyneux S, Parker M. Managing misaligned paternity findings in research including sickle cell disease screening in Kenya: "Consulting communities" to inform policy. *Social Science & Medicine*, 2013;96:192-199.

particolare contesto comprendono l'importanza di fortificare il rapporto di fiducia tra ricercatori e partecipanti nei Paesi in via di sviluppo e nei Paesi emergenti e l'importanza di evitare discriminazioni sociali rispetto ai bambini e, soprattutto, alle madri, che deriverebbero in questo contesto dalla rivelazione della non paternità.

Nel 2014 Palmor e Fiester¹⁰³ hanno perentoriamente affermato che, in assenza di argomentazioni che dimostrino chiaramente i danni potenziali che possono derivare dal non rilevare una falsa paternità e considerati invece i numerosi e ben definiti potenziali danni che potrebbero derivare dal rivelarla, è necessaria una uniforme, diffusa ed istituzionalizzata politica di non rivelazione della non-paternità quale reperto inatteso in corso di analisi genetiche, da applicarsi in tutti i casi, alla luce del fatto che, secondo gli Autori, un approccio secondo cui la soluzione va proporzionata al singolo caso, con riflessioni e bilanciamenti dedicati, non è più percorribile stante la diffusione su larga scala dei test genetici che condurranno ad una sempre maggiore incidenza di questi reperti.

Ancora più recentemente Hercher e Jamal¹⁰⁴ hanno evidenziato, al contrario, l'importanza di una maggiore attitudine da parte dei consulenti genetisti nei confronti della rivelazione della non-paternità in virtù della sempre maggiore importanza che viene data alla medicina personalizzata, basata anche e soprattutto sui determinanti genetici della nostra salute: in un'epoca in cui la medicina è sempre più genomica, nella quale vi sono sempre più certezze e sempre maggiori possibilità tecniche nell'ambito dei test genetici, in cui si tende peraltro a valorizzare sempre di più l'autonomia del paziente, la sua consapevolezza sul significato e sulle conseguenze delle proprie eventuali predisposizioni genetiche, anche le informazioni relative alle relazioni parentali assumono una rilevanza preponderante nell'ottica di tutelare

¹⁰³Palmor M, Fiester A. Incidental findings of nonparentage: a case for universal nondisclosure. *Pediatrics*, 2014;13:163-168.

¹⁰⁴Hercher L, Jamal L. An old problem in a new age: Revisiting the clinical dilemma of misattributed paternity. *Appl Transl Genom*, 2016;8:36-39.

l'informazione e promuovere la responsabilizzazione del paziente. Inoltre, la disponibilità su larga scala di test di paternità disponibili anche online a costi molto contenuti e privi di qualsivoglia relazione comunicativa ed informativa tra consumatore ed erogatore della prestazione, potrà portare comunque alla scoperta della falsa paternità, e quindi determinare una perdita di fiducia, da parte dei pazienti, nei confronti proprio di quei consulenti genetisti che avevano in passato taciuto loro tale informazione. Ancora, la sempre maggiore informatizzazione delle informazioni legate allo stato di salute dei pazienti e la possibilità di condividerle su piattaforme dedicate all'interno e tra le varie strutture sanitarie, rende pressoché impossibile garantire che tutti i professionisti sanitari che entreranno in contatto con quel paziente sappiano quali informazioni gli sono state taciute e quali no. I cambiamenti, alcuni dei quali già in atto, di una medicina sempre più diretta a valorizzare le differenze tra i singoli pazienti e le peculiarità di ciascuno allo scopo di garantire il migliore intervento diagnostico e terapeutico per ogni paziente, accanto alla sempre maggiore informatizzazione e condivisione su larga scala delle informazioni clinico-sanitarie dei pazienti, richiederebbero pertanto che le informazioni relative alle origini parentali di un soggetto fossero comunicate all'interessato.

Se consideriamo l'informazione genetica come appartenente sia al paziente che ai suoi familiari, i doveri del medico nei confronti dei pazienti, tradizionalmente definiti ed accettati nel rapporto biunivoco medico-singolo paziente, pongono certamente delle problematiche, soprattutto se si considera la necessità di tutelare il migliore interesse del minore coinvolto in rapporto ai suoi diritti.

Ciò che dovrebbe essere considerato, nella gestione di questo tipo di situazioni, e nell'ottica del rispetto del principio di non maleficenza al fine di tutelare il migliore interesse per il minore, sono le possibili conseguenze dannose di una informazione potenzialmente destabilizzante per l'equilibrio familiare, come quella di una non-paternità. Il minore

coinvolto si potrebbe trovare, se sufficientemente grande, in una condizione di conflitto con uno o con entrambi i genitori, potrebbe essere a rischio di discriminazione o stigmatizzazione sia all' interno del nucleo familiare che nella propria rete sociale, o ancora potrebbe essere vittima della distruzione del nucleo familiare così come lui lo aveva in precedenza conosciuto e vissuto.

Come riportato in precedenza, il dibattito sul tema è piuttosto vivace, anche se scarsa attenzione viene posta, nei contributi che hanno caratterizzato il dibattito più recente quali quelli di Palmor e Fiester (2014) e di Hercher e Jamal (2016), alle garanzie di tutela per i minori coinvolti in questi casi. Per comprendere meglio quale tipo di informazione dovrebbe essere fornita dal medico non va dimenticato il contesto normativo in cui operare: anche se manca una precisa normativa sul tema, alcuni riferimenti a documenti nazionali ed internazionali possono essere utilmente richiamati, come proposto nel paragrafo seguente.

4.4 La cornice normativa di riferimento

In caso di consulenza genetica, quando debbano essere gestite notizie inattese, il medico può trovare alcuni riferimenti operativi in diverse fonti normative, dotate di differenti gradi di vincolatività.

Una prima fonte è quella rappresentata dal Codice di Deontologia Medica¹⁰⁵, in particolare gli articoli più pertinenti sembrano essere i seguenti:

Art. 33 - Informazione e comunicazione con la persona assistita *“Il medico garantisce alla persona assistita o al suo rappresentante legale un’informazione comprensibile ed esaustiva sulla prevenzione, sul percorso diagnostico, sulla diagnosi, sulla prognosi, sulla terapia e*

¹⁰⁵Federazione Nazionale degli Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri. Codice di Deontologia Medica. 2014, modificato il 19 maggio 2016. Disponibile online all' indirizzo <http://www.unipd.it/sites/unipd.it/files/CODICE%20DEONTOLOGIA%20MEDICA%202014.pdf> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

sulle eventuali alternative diagnostico-terapeutiche, sui prevedibili rischi e complicanze, nonché sui comportamenti che il paziente dovrà osservare nel processo di cura.

Il medico adegua la comunicazione alla capacità di comprensione della persona assistita o del suo rappresentante legale, corrispondendo a ogni richiesta di chiarimento, tenendo conto della sensibilità e reattività emotiva dei medesimi, in particolare in caso di prognosi gravi o infauste, senza escludere elementi di speranza.

Il medico rispetta la necessaria riservatezza dell'informazione e la volontà della persona assistita di non essere informata o di delegare ad altro soggetto l'informazione, riportandola nella documentazione sanitaria.

Il medico garantisce al minore elementi di informazione utili perché comprenda la sua condizione di salute e gli interventi diagnostico-terapeutici programmati, al fine di coinvolgerlo nel processo decisionale.

Art. 46 - Indagini predittive *“Il medico prescrive o esegue indagini predittive con il consenso scritto del soggetto interessato o del suo rappresentante legale, che sono gli unici destinatari dei dati e delle relative informazioni.*

Il medico informa la persona interessata sul significato e sulle finalità dell'indagine, sull'effettiva probabilità di attendibile predizione, sulla fattibilità di interventi terapeutici disponibili ed efficaci e sulla possibilità di conseguenze negative sulla qualità di vita conseguenti alla conoscenza dei risultati.

Il medico non prescrive né esegue test predittivi richiesti e prodotti a fini meramente assicurativi od occupazionali.

Le indagini predittive in gravidanza, destinate alla tutela della salute della donna e del nascituro, sono consentite se autorizzate in forma scritta dalla gestante, successivamente a idonea informazione.”

Le disposizioni deontologiche che rilevano in questo contesto sono quindi soprattutto quella dell' articolo 46 secondo cui *“Il medico informa la persona interessata sul significato e sulle finalità dell'indagine, sull'effettiva probabilità di attendibile predizione, sulla fattibilità di interventi terapeutici disponibili ed efficaci e sulla possibilità di conseguenze negative sulla qualità di vita conseguenti alla conoscenza dei risultati.”* e dell' articolo 33 nel quale si fa un preciso riferimento ai minori *“Il medico garantisce al minore elementi di informazione utili perché comprenda la sua condizione di salute e gli interventi diagnostico-terapeutici programmati, al fine di coinvolgerlo nel processo decisionale.”*

L' applicabilità dei sovra-citati dettati deontologici prevede, dal punto di vista etico, un bilanciamento tra il rispetto del principio di autonomia ed il rispetto del principio di non maleficenza, entrambi declinati, per l' obiettivo del presente contributo, rispetto alla tutela del minore.

Il rispetto del principio di autonomia, letto attraverso la norma deontologica, si può applicare in tale contesto ad un duplice livello:

- vi è un livello più ampio, relativo agli aspetti più generali dell' informazione, applicabili anche, per specifica previsione dell' articolo 33, ai minori: il medico ha il dovere di informare il paziente, e nel caso specifico il minore, su tutti gli aspetti del processo diagnostico-terapeutico e, quindi, nell' applicazione della norma alla consulenza genetica, il minore sembrerebbe avere il diritto di essere informato su tutti gli aspetti della consulenza genetica, anche quelli relativi a prevedibili reperti inattesi come la non-paternità;

- vi è un livello più specifico, relativo ai test genetici predittivi, in cui però il Codice di Deontologia medica non fa riferimento ai minori coinvolti: ci si chiede a questo punto se l' obbligo deontologico per il medico di informare *“la persona interessata sul significato e sulle finalità dell'indagine, sull'effettiva probabilità di attendibile predizione, sulla fattibilità di interventi terapeutici disponibili ed efficaci e sulla possibilità di conseguenze*

negative sulla qualità di vita conseguenti alla conoscenza dei risultati” possa o debba essere applicata anche al minore, quando questi sia sufficientemente maturo per comprendere le informazioni fornite. È evidente che la scoperta di una non-paternità può rientrare, a pieno titolo, tra le situazioni che possono determinare conseguenze negative sulla qualità della vita in conseguenza della comunicazione dei risultati e quindi la possibilità di scoprire tale dato dovrebbe essere oggetto di informazione da parte del medico.

Una seconda, utile, fonte normativa è rappresentata dal Codice in materia di Protezione dei dati Personali, Decreto legislativo 30 giugno 2003, n. 196 e successive modificazioni¹⁰⁶, che stabilisce il dovere del medico che utilizza dati genetici di informare i clienti coinvolti sui possibili risultati dei test effettuati, anche quelli inattesi. La medesima norma stabilisce il dovere del consulente di aiutare i pazienti a prendere decisioni in autonomia, considerando il rischio genetico, le aspirazioni degli altri familiari ed i principi etici e religiosi degli stessi pazienti, sottolineando anche le possibili conseguenze psicologiche e sociali dei risultati che potrebbero emergere.

L’obbligo di informazione, da parte del medico, relativamente anche alle possibili conseguenze inattese delle prestazioni erogate è stato sottolineato, in Italia, da diverse Sentenze¹⁰⁷ che hanno indicato il dovere di fornire tutte le informazioni utili, comprese quelle relative, qualora possibili, alla rivelazione di non-paternità¹⁰⁸.

Ulteriori indicazioni provengono da quanto espresso nel maggio 2016 dal Comitato Nazionale di Bioetica relativamente alla rivelazione degli “incidental findings”, nel quale da un lato si fa riferimento sia alla possibilità di scoprire informazioni inattese circa le relazioni parentali, e dall’altro è prevista l’opportunità di tutelare i minori nei seguenti termini: “I

¹⁰⁶Governo Italiano. Decreto legislativo 30 giugno 2003, n. 196. Codice in Materia di Protezione Dei Dati Personali. Disponibile online all’indirizzo <http://garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/1311248> (Ultimo accesso 28 giugno 2016).

¹⁰⁷Si veda, in particolare: Cass. Civ. 10014/94; Cass. Civ. 364/97; Cass. Civ.5444/2006.

¹⁰⁸Caenazzo L, Tozzo P, Rodriguez D. Disclosing non paternity in genetic counseling: in Italy the law overcomes the bioethical debate. Archives: The International Journal of Medicine, 2010;3:336-338.

consultandi siano informati preliminarmente, nella consulenza genetica pre-test, delle potenzialità e dei limiti delle analisi e delle differenze rispetto ai test tradizionali, in particolare per quanto attiene alla possibilità che l'analisi identifichi IF di potenziale ricaduta clinica e VUS, nonché informazioni sui possibili legami biologici di parentela e informazioni di interesse farmacogenetico e di medicina di precisione. A questo proposito, il CNB, in linea con quanto proposto da un recente documento della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)¹⁰⁹, ritiene utile che siano illustrati ai consultandi alcuni esempi significativi di condizioni per le quali è maggiormente probabile evidenziare IF. Le persone che si sottopongono al test devono, inoltre, essere informate che i risultati dell'analisi possono avere importanti implicazioni per i loro familiari e che, in questo caso, è opportuno, in certe circostanze doveroso, consentire a quest'ultimi, con le dovute cautele e modalità, di venirne a conoscenza” e ancora “si rispetti, nella acquisizione del consenso informato, il diritto all'autodeterminazione del paziente e pertanto sia lasciata al consultando, una volta che ha compreso la differenza tra le diverse tipologie degli IF, la scelta di decidere quali risultati conoscere. Il paziente deve essere libero di scegliere se rifiutare le informazioni sugli IF, oppure ricevere solo informazioni relative alle patologie prevenibili o trattabili, o ancora conoscere anche i dati che riguardano condizioni patologiche al momento non prevenibili né curabili”. Infine, il riferimento ai minori è interamente incentrato sulla priorità che va assegnata alla tutela del suo migliore interesse “Il CNB raccomanda, inoltre, che sia mantenuta, nella clinica come nella ricerca, la tradizionale distinzione fra adulti e minori e che il “miglior interesse” del soggetto non

¹⁰⁹In tale passaggio il documento del CNB richiama il Documento della Società Italiana di Genetica Umana dal titolo “Il sequenziamento del DNA di nuova generazione: indicazioni per l'impiego clinico” 2016, con allegati: Indicazioni operative per la consulenza genetica associata ai test NGS, Informativa al consenso. Test genetico: “sequenziamento dell'esoma”; Foglio Informativo per l'analisi di regioni selezionate; Consenso Informato per Analisi di regioni selezionate; Schema risposta indagine NGS.

ancora in grado di dare il proprio consenso sia oggetto di particolare attenta valutazione. Per questi casi si auspica che i centri di genetica si diano regole specifiche ed uniformi, sia per le modalità di conduzione della consulenza genetica, che per la comunicazione ai genitori/rappresentanti legali dei risultati (solo quelli di comprovata utilità clinica). Si raccomanda altresì che il minore, una volta divenuto adulto, venga ricontattato e possa scegliere se dare/non dare il consenso alla ulteriore conservazione dei suoi campioni e dei suoi dati”.

Infine, può essere utile nell’ambito di tale cornice normativa di riferimento accennare alle previsioni fornite dalla Convenzione sui diritti dell’uomo e la biomedicina (Convenzione di Oviedo) del Consiglio d’Europa¹¹⁰ in particolare all’articolo 5, secondo cui “Regola generale. *Un intervento nel campo della salute non può essere effettuato se non dopo che la persona interessata abbia dato consenso libero e informato. Questa persona riceve innanzitutto una informazione adeguata sullo scopo e sulla natura dell’intervento e sulle sue conseguenze e i suoi rischi. La persona interessata può, in qualsiasi momento, liberamente ritirare il proprio consenso.*”, all’articolo 6 “*Protezione delle persone che non hanno la capacità di dare consenso. Sotto riserva degli articoli 17 e 20, un intervento non può essere effettuato su una persona che non ha capacità di dare consenso, se non per un diretto beneficio della stessa. Quando, secondo la legge, un minore non ha la capacità di dare consenso a un intervento, questo non può essere effettuato senza l’autorizzazione del suo rappresentante, di un’autorità o di una persona o di un organo designato dalla legge. Il parere di un minore è preso in considerazione come un fattore sempre più determinante, in funzione della sua età e del suo grado di maturità.*” ed, infine, all’articolo 10 “*Vita privata e diritto all’informazione. Ogni persona ha diritto al rispetto della propria vita privata*

¹¹⁰Cfr. nota n. 12.

allorché si tratta di informazioni relative alla propria salute. Ogni persona ha il diritto di conoscere ogni informazione raccolta sulla propria salute. Tuttavia, la volontà di una persona di non essere informata deve essere rispettata. A titolo eccezionale, la legge può prevedere, nell'interesse del paziente, delle restrizioni all'esercizio dei diritti menzionati al paragrafo 2.”.

La Convenzione di Oviedo fornisce indicazioni generali su come i diritti di ciascun paziente dovrebbero essere tutelati in ogni campo della biomedicina, sia nella pratica clinica che nella ricerca, come il diritto all'informazione, all'espressione di un valido consenso ed al rispetto della riservatezza. Considerando il tema in esame, e quindi la possibilità di rivelare una falsa paternità in corso di consulenza genetica, è evidente che tale informazione può rappresentare una delle conseguenze o meglio, uno dei rischi che dovrebbero essere prospettati dal medico in accordo con l'articolo 5 della citata Convenzione. Inoltre, il riferimento all'articolo 10 consente di affermare che il consulente genetista dovrebbe rivelare tale informazione solo se il paziente, adeguatamente e preventivamente informato, abbia espresso la volontà di ricevere una notizia inattesa di questo tipo. In tale ambito va sempre ricordato quanto richiamato all'articolo 6 della Convenzione, ossia che l'opinione del minore, per qualsiasi intervento relativo alla salute che lo riguardi, deve essere tenuta in considerazione in funzione del suo grado di maturità. La Convenzione di Oviedo sembrerebbe dunque porre, anche nel tema in oggetto, l'attenzione sull'importanza del coinvolgimento anche del minore, se sufficientemente in grado di partecipare alla comunicazione, nella fase informativa pre-test ed in quella di comunicazione dei risultati, anche se inattesi.

Secondo le fonti normative, più o meno vincolanti, richiamate nel presente paragrafo, sembra quindi che il dovere del consulente genetista, qualora nel corso della consulenza genetica vi sia la possibilità di individuare una non-paternità, sia quello di informare i “clienti” circa la possibilità di ottenere tale dato ed una volta che sia stata fornita adeguata

informazione, il singolo “cliente” possa decidere se essere informato o meno dell’ eventuale rilievo della falsa paternità.

4.5 Analisi etico-clinica

Tenuto conto delle indicazioni, principalmente di natura etico-deontologica, che i documenti sovranazionali e nazionali forniscono, mentre risulta piuttosto agevole individuare le conseguenze operative di tali dettati normativi rispetto ai doveri del medico nei confronti dei pazienti adulti e capaci, diventa certamente più difficile stabilire quale sia il dovere di informazione e di comunicazione del medico nei confronti del bambino coinvolto, tenendo presente l’ obbligo primario di tutela dei diritti del minore cui il consulente genetista si deve rifare.

Dal punto di vista dell’ analisi etico-clinica del tema, una distinzione va operata tra i casi nei quali il minore sia molto piccolo ed i casi in cui il minore abbia un’ età ed un livello di maturità che gli può consentire di comprendere in tutto o in parte i risultati ottenuti.

Nel caso in cui il bambino sia moltopiccolo, il consulente genetista che abbia informato i genitori nella fase pre-test sulla possibilità di rilevare la non-paternità ha il dovere, qualora i genitori abbiano espresso la volontà di conoscere tale risultato, di comunicarlo loro. Non essendo possibile un confronto comunicativo diretto con il minore, in questi casi il dovere del medico nei confronti del bambino può essere circoscritto al dovere di tutelare la sua incolumità: in altri termini, il diritto del bambino di essere protetto contro forme di discriminazione e di violenza può prevalere sul diritto dei genitori di essere informati quando la situazione familiare suggerisca al consulente, anche attraverso la mediazione di operatori sociali esperti, la possibilità che una notizia come la non-paternità scateni, in uno o in entrambi i genitori, reazioni violente o comunque dannose o pericolose per il bambino. Nei casi in cui questo non sia concretamente prospettabile, e ci si trovi di fronte a genitori

dotati delle risorse emotive e psicologiche per potere recepire e rielaborare tale notizia, va rispettata necessariamente la responsabilità genitoriale, talché la scelta di informare, eventualmente in futuro, il bambino, dovrebbe spettare di fatto ai genitori stessi i quali hanno, a loro volta, un obbligo giuridico e morale di tutela nei confronti del minore.

Nel caso in cui, invece, il minore sia abbastanza grande in età, ad esempio, indicativamente, dopo i 14 anni di età¹¹¹, o sia sufficientemente maturo per comprendere i risultati, il medico ha non solo dei doveri nei confronti dei genitori, che sono comunque suoi pazienti, ma anche dei doveri nei confronti del minore.

Il diritto che va tutelato prioritariamente, in tale contesto, dovrebbe essere il diritto al migliore interesse per il bambino; ma a che cosa corrisponde, in questo caso, il migliore interesse possibile? In prima battuta potremmo considerare con migliore interesse per il minore il fatto di continuare ad essere inserito nel nucleo familiare che egli conosce da sempre, al fine di non arrecargli turbamenti, di prevenire il rischio di discriminazione o stigmatizzazione e di evitare conseguenze dannose, anche violente. Nei casi in cui sia prevedibile che la reazione alla notizia, da parte degli altri membri della famiglia, possa essere distruttiva, è evidente che la scelta di non rivelare la notizia potrebbe essere condivisa. In altre circostanze, in cui le conseguenze potrebbero non essere facilmente prevedibili, andrebbero d'altro canto considerati anche altri fattori, per definire quale sia il migliore interesse per il minore. Si pensi, ad esempio, al bene possibile in relazione alla

¹¹¹ Il riferimento proposto alla soglia dei 14 anni trova riscontro nel rilievo che a tutt'oggi ha questa età in ambito giuridico, relativamente alla presunzione di acquisizione di una qualche capacità di autodeterminazione, in vari contesti, del minore oltre i 14 anni. Si pensi ad esempio all'ambito dell'imputabilità nel nostro Codice Penale in cui l'imputabilità del minore è subordinata ad un criterio cronologico, secondo cui fino a quattordici anni il minore non è mai imputabile, perché nei suoi confronti è prevista una presunzione assoluta di incapacità, senza cioè prova contraria, ai sensi dell'art. 97 c.p.; fra i quattordici e i diciotto anni il minore è imputabile solo se il giudice ha accertato che al momento del fatto aveva la capacità di intendere e di volere (l'art. 98 c.p. rinuncia, subordina l'eventuale affermazione della responsabilità penale al concreto accertamento della capacità naturale: "è imputabile chi, nel momento in cui ha commesso il fatto, aveva compiuto quattordici anni, ma non ancora diciotto, se aveva la capacità di intendere e di volere").

scoperta di una nuova relazione padre-figlio con un altro uomo, ossia il vero padre, in grado di garantire comunque al bambino o all'adolescente tutela, amore, condivisione, e contribuire adeguatamente al suo accrescimento. Ancora, può essere nell'interesse immediato o futuro del minore conoscere le proprie origini biologiche al fine di essere, per ragioni diverse, maggiormente tutelato, o ancora di prendere decisioni rilevanti in merito alla propria salute o, se sufficientemente maturo, in ordine alla propria riproduzione. Il dovere del consulente genetista di garantire il migliore interesse del minore, quindi, non necessariamente si concretizza nel rispetto del principio di non maleficenza attraverso la non rivelazione della falsa paternità, in quanto il bene possibile, in alcuni casi, può essere rappresentato dalle conseguenze potenzialmente positive per il minore che derivano dal conoscere la verità biologica che sottende le proprie relazioni familiari.

Nell'ambito esaminato, infatti, l'impatto di ciò che può essere comunicato va al di là delle conseguenze che un qualsiasi altro tipo di notizia inattesa che abbia un risvolto clinico può avere: la non-paternità, infatti, a differenza ad esempio della mera comunicazione di essere portatori di una particolare variante genetica il cui significato è ancora sconosciuto, è un tipo di "incidental findings" che può avere conseguenze immediate o future di portata straordinaria, non solo in termini di tutela della salute, ma anche di natura psicologica, sociale e familiare che possono agire in maniera preponderante, sia positivamente che negativamente, nello sviluppo dell'identità del sé e nell'accrescimento del minore.

Inoltre, mentre la consapevolezza di essere portatori di una variante genetica dal significato incerto, emersa come reperto incidentale nel corso di una analisi genetica effettuata con altri obiettivi, non può avere, di fatto, alcuna implicazione pratica immediata, data la non significatività clinico-biologica dell'informazione stessa, la non-paternità è un dato biologico di certezza, un punto fermo che non può essere ragionevolmente confutato. Ne consegue che, se è legittimo discutere del diritto del minore di esercitare la propria

autonomia attraverso il diritto di essere adeguatamente informato circa i reperti incidentali che abbiano una rilevanza clinica¹¹², non possiamo considerare nel novero di tali reperti solo quelli relativi a varianti genetiche dal chiaro significato patogenetico, ma dobbiamo necessariamente considerarvi anche la non-paternità, in quanto la non-paternità, tra i vari reperti incidentali, rappresenta probabilmente il reperto dotato della maggiore certezza biologica, pur avendo senza dubbio la potenzialità di generare conseguenze imprevedibili.

Il dovere del consulente genetista nei confronti del minore qualora coinvolto nell'analisi, quindi, si dovrebbe articolare su tre livelli:

- un primo livello è rappresentato dal dovere di tutelare il minore, nel senso di prevenire conseguenze violente o discriminatorie delle informazioni fornite non solo al minore ma anche e soprattutto ai genitori; in tal senso sarebbe rispettato il diritto del minore ad essere protetto dalla discriminazione e garantito nello sviluppo mediante il rispetto del principio di non maleficenza;

- un secondo livello è rappresentato, nella fase del pre-test, dal dovere di informare il minore, nelle forme più opportune e possibilmente con l'aiuto di specialisti nell'ambito della psicologia dell'età evolutiva, sulla possibilità di venire a conoscenza di notizie inattese, tra cui anche la non-paternità; in tal modo potrebbe essere garantito al minore, se sufficientemente maturo, il diritto di autodeterminarsi e di esercitare la propria autonomia, nell'ambito delle dinamiche familiari a lui note e delle ricadute, in termini di affettività, che tale notizia può avere;

- un terzo, e ultimo livello è dato, nella fase di comunicazione dei risultati, dal dovere di agire coerentemente con quanto espresso consapevolmente dal minore, comunicando, nella forma più adeguata possibile e commisurata all'età ed alla capacità di comprensione del

¹¹²Hofmann B, op. loc. cit.

minore, il risultato inatteso, ossia la non-paternità; in tal modo verrebbe tutelato il diritto al proprio migliore interesse attraverso il rispetto del principio di beneficenza.

Il riconoscimento dell'importanza di avere procedure operative comuni, come suggerito dal CNB, e la consapevolezza che anche un'analisi etico-clinica dei singoli casi, attraverso una consulenza di etica-clinica nell'ambito della consulenza genetica, possono contribuire sicuramente ad aiutare gli operatori nella gestione, quotidiana, dei casi concreti.

La necessità di giungere ad una armonizzazione delle fonti normative, a livello internazionale e nazionale riguardo la gestione delle notizie inattese nella pratica clinica è un'istanza di innegabile attualità, percepita come tale dai professionisti del settore non soltanto da un punto di vista etico ma anche da un punto di vista giuridico.

Alcune indicazioni pratiche, da applicare ai casi concreti come quello descritto nel presente capitolo, possono essere le seguenti¹¹³:

1. allestire un ambiente adeguato e confortevole, in cui i soggetti coinvolti, ed in particolare il minore, si senta a proprio agio;
2. esplicitare ai soggetti coinvolti, e quindi anche al minore se sufficientemente maturo, le possibili implicazioni pratiche conseguenti ad un test genetico, non solo quelle cliniche ma anche quelle sociali, familiari e personali;
3. spiegare in modo chiaro ed esaustivo che nel corso dell'accertamento potrebbero emergere informazioni inattese, in particolare quelle legate alla struttura familiare (non-paternità/non-maternità/adozione);

¹¹³Tali indicazioni pratiche sono state parzialmente modificate in relazione al rapporto tra medico e minore, rispetto a quanto già precedentemente pubblicato nell'articolo: Tozzo P, Caenazzo L, Parker MJ. Discovering misattributed paternity in genetic counselling: different ethical perspectives in two countries. *J Med Ethics*, 2014;40:177-181.

4. discutere delle possibili conseguenze del test prima con tutti i soggetti coinvolti (padre, madre e figlio) e poi con i singoli soggetti, in modo proporzionato alla loro età, alla loro capacità di comprensione, ed alla loro ricettività emotiva;
5. chiedere ai singoli soggetti, ed anche al minore se sufficientemente maturo, ad esempio oltre un'età che potremmo stabilire, indicativamente, di 14 anni, se essi vogliono essere informati circa eventuali risultati inattesi, nella fattispecie quelli legati alle relazioni parentali;
6. fornire a ciascun soggetto, secondo le preferenze di ognuno, le informazioni emerse dall'analisi, tenendo conto della necessità, per i minori, di proporzionare i vari diritti in gioco e bilanciare i principi etici di riferimento in relazione alle peculiarità del singolo caso, secondo le considerazioni fornite nella parte argomentativa che precede.

4.6 Conclusioni

La discussione in ambito bioetico circa l'opportunità o meno di svelare false paternità nel corso di consulenze genetiche è stata ampiamente dibattuta in Letteratura nelle ultime due decadi, ma non vi è opinione unanime sull'approccio da utilizzare per agevolare nella pratica quotidiana le scelte operative da compiersi, essendosi susseguite nel corso degli anni autorevoli pubblicazioni che, di volta in volta, esplicitano le argomentazioni a favore di una o dell'altra posizione.

Nella presente argomentazione si è proposta una interpretazione di tale argomento in favore della comunicazione del risultato relativo alla non-paternità, in virtù del rispetto del principio del migliore interesse del minore.

La rivelazione della falsa paternità, infatti, può avere conseguenze non solo in termini di tutela della salute, ma anche di natura psicologica, sociale e familiare che possono contribuire in maniera preponderante, sia positivamente che negativamente, allo sviluppo

dell' identità del sé ed all' accrescimento del minore. In tal senso va ricordato anche quanto suggerito recentemente da Hercher e Jamal¹¹⁴ in rapporto al fatto che la medicina contemporanea è sempre più basata sulla necessità di personalizzare, anche da un punto di vista genetico, le proprie potenzialità e si richiede ai pazienti una sempre maggiore consapevolezza del proprio stato di salute, ed una sempre maggiore capacità di comprendere il significato e le conseguenze delle proprie predisposizioni genetiche. Tale posizione sembra essere la più attuale e la più condivisibile, stante l' opportunità di bilanciare, nella lettura del tema proposta da Hercher e Jamal, sia il rispetto dell' autonomia del paziente, sia il suo interesse di tutela della salute secondo una visione della medicina sempre più personalizzata.

Mentre è pacifico che in ogni caso la decisione sulla modalità più opportuna di gestione delle informazioni in rapporto al singolo caso concreto spetti al medico che ha in carico il caso clinico, sono piuttosto carenti i riferimenti normativi, sia nazionali che, soprattutto, internazionali, che, analizzando la questione da un punto di vista etico, possano garantire una uniformità nella gestione delle informazioni in circostanze come quelle descritte nel presente capitolo.

La disponibilità di una struttura normativa condivisa a livello almeno europeo sull'argomento, ed in particolare sulle modalità più opportune per tutelare in migliore interesse dei minori coinvolti, potrebbe favorire l' uniformarsi dell' approccio pratico clinico a questi casi, supportando i professionisti sanitari nelle loro scelte e fornendo una piattaforma di dialogo a livello internazionale su questioni che, dato il rapido diffondersi dell' approccio genomico alla medicina, potrebbero presentarsi in futuro con frequenza sempre più elevata. Un approccio di questo tipo potrebbe essere di esempio anche in altri settori della medicina, dove può essere utile incrementare il dialogo tra etica e clinica, allo

¹¹⁴ Hercher L and Jamal L, op. loc. cit.

scopo di tutelare gli interessi in gioco, in particolare quelli di categorie vulnerabili quali i minori.

Considerata l' interpretazione che si è data nel presente capitolo alla tutela del migliore interesse del minore, in ordine alla comunicazione del risultato di non-paternità in un ambito clinico, ci si chiede se la sua applicazione in un contesto più ampio, che riguardi un maggior numero di minori coinvolti nell'ambito della ricerca, trovi coerenza con quanto fin qui argomentato o sia necessario un ulteriore approfondimento, che sarà proposto nel capitolo seguente.

CAPITOLO V

LA PROSPETTIVA DELLA MEDICINA DI GENERE IN ETÀ ADOLESCENZIALE: QUALE RUOLO PER LA RIFLESSIONE ETICA?

5.1 Introduzione

Per medicina di genere si intende quel settore della medicina che studia l' influenza del sesso - accezione biologica - e del genere - accezione sociale - sulla fisiologia, fisiopatologia e clinica delle malattie, per giungere a scelte e progettazioni terapeutiche basate sull' evidenza, sia nell' uomo che nella donna. Tale disciplina si occupa dello studio delle differenze in campo medico, in termini di prevenzione, manifestazioni cliniche, approcci terapeutici, prognosi, impatto psicologico e sociale della malattia¹¹⁵.

Si tratta di un approccio multidisciplinare che ha diversi obiettivi, i principali dei quali possono essere riassunti come segue:

- descrivere le differenze anatomo-fisiologiche a livello di tutti gli organi e sistemi nell' uomo e nella donna;
- identificare le differenze nei meccanismi fisiopatologici delle malattie;
- descrivere le manifestazioni cliniche eventualmente differenti nei due sessi;
- valutare l' efficacia degli interventi diagnostici e terapeutici e delle azioni di prevenzione;
- sviluppare protocolli di ricerca che trasferiscano i risultati delle ricerche genere-specifiche nella pratica clinica.

Prima di procedere ad una disamina delle principali implicazioni etiche delle applicazioni cliniche e sperimentali della medicina di genere, in particolare in età adolescenziale, è

¹¹⁵Baggio G, Corsini A, Floreani A, Giannini S, Zagonel V. Gender medicine: a task for the third millennium. Clin Chem Lab Med, 2013;51:713-727.

opportuno chiarire il significato con cui saranno utilizzati nel presente capitolo i termini “sesso” e “genere”. Questi due termini sono spesso usati come sinonimi, ma i due concetti hanno un diverso significato.

La distinzione tra “sesso” e “genere” deriva dagli ambiti della psicologia sociale e dell’ antropologia, discipline nelle quali è stata proposta una distinzione tra i due concetti, essendo il primo un concetto biologico ed il secondo un concetto sociale. Il termine “sesso” si riferisce infatti alle differenze biologicamente determinate tra maschi e femmine, definizione questa che può apparire, ad una interpretazione superficiale, relativamente semplice. Il sesso di un individuo è rappresentato dal complesso delle caratteristiche dei cromosomi, di genitali interni ed esterni, di equilibrio ormonale e di caratteristiche sessuali secondarie. Il termine “genere” riguarda invece più propriamente gli aspetti psicologici, sociali e culturali dell’ individuo, riguardando le circostanze della vita di una persona, l’ opinione che ogni individuo ha di se stesso ed il comportamento che uomini e donne hanno nella sfera sociale ed individuale, come appaiono, come pensano, cosa sentono, come si vestono e come percepiscono il mondo in cui vivono. Il “genere” riguarda, in altri termini, la costruzione sociale, culturale e simbolica della femminilità e della mascolinità nella società di riferimento¹¹⁶. Le differenze ed implicazioni nel significato del termine “genere” sono state descritte dall’Organizzazione Mondiale della Sanità nel 2002¹¹⁷ come segue:

“Gender is used to describe those characteristics of women and men, which are socially constructed, while sex refers to those which are biologically determined. People are born female or male but learn to be girls and boys who grow into women and men. This learned behavior makes up gender identity and determines gender roles”.

¹¹⁶Polland TM, Hyatt SB. Sex, gender and health: integrating biological and social perspectives. In: Polland TM, Hyatt SB (Eds). Sex, Gender and Health. Biosocial Society Symposium Series. Cambridge, UK, Cambridge University Press, 1999, pp. 1-16.

¹¹⁷WHO. World Health Organization. WHO gender policy: Integrating gender perspectives in the work of WHO. Annex 1. Genève 2002. Disponibile online all’ indirizzo <http://whqlibdoc.who.int/hq/2002/a78322.pdf> (Ultimo accesso 29 giugno 2016).

Per motivare le differenze di genere nel campo della salute sono state proposte cinque spiegazioni: la presenza di diverse caratteristiche biologiche, l'esistenza di diversi fattori di rischio acquisiti, i diversi atteggiamenti dei pazienti in rapporto allo stato di salute o a quello di malattia, le diverse previsioni di tutela della salute, passate o presenti, nell'organizzazione sanitaria ed infine il diverso atteggiamento dei professionisti sanitari nei confronti dei diversi generi¹¹⁸.

Le differenze di genere, necessariamente presenti nel corso di tutta la vita di un soggetto, possono avere effetti dirompenti, soprattutto sul versante delle ripercussioni psicologiche e sociali, nell'età adolescenziale, che è un'età di cambiamenti, fonte spesso di importanti mutamenti fisici e psicologici e di imponenti conflitti interiori.

Le diversità di genere, sia in ambito clinico che nell'ambito della ricerca, sussistono dunque anche in questa particolare categoria di pazienti minori, ossia gli adolescenti, che costituiscono un gruppo vulnerabile in rapporto alle scelte da compiersi in ambito sanitario. Le principali problematiche etiche che si possono individuare nell'ambito delle applicazioni della medicina di genere, con riferimento alle specificità dell'età adolescenziale, riguardano principalmente:

- sia l'ambito clinico:

- l'informazione al paziente ed ai genitori, in rapporto alle capacità di comprensione dell'adolescente in funzione della sua maturità, della sua vulnerabilità e della sua autonomia;
- il consenso al trattamento medico in rapporto ai diversi approcci terapeutici possibili, alla loro diversa efficacia ed ai possibili diversi effetti collaterali nel sesso maschile ed in quello femminile;

- che i contesti di ricerca:

¹¹⁸De Angelis CD. Medical needs of women through their life span. In: Spagnolo AG, Gambino G (Eds). Women's Health Issues. Roma, Società Editrice Universo, 2003, pp. 55-67.

- la partecipazione di soggetti minori di sesso femminile a sperimentazioni su farmaci notoriamente o potenzialmente dannosi per l' apparato riproduttivo femminile e/o teratogeni, la partecipazione dei minori a trials clinici per patologie cardiovascolari senza distinzione di genere;

- che di allocazione delle risorse in ambito di politiche sanitarie:

- l' equa distribuzione ed accessibilità alle risorse disponibili, in particolare quelle di tipo preventivo, considerando la giovane età dei soggetti coinvolti.

Una volta riassunte le principali problematiche etiche e prima di procedere all'argomentazione sul tema proposto, è opportuno fornire alcune note precisazioni sulle principali caratteristiche dell'età adolescenziale in rapporto alla tutela della salute.

5.2 Lo sviluppo dell' individuo nell' età adolescenziale

Sul versante psico-fisico e sociale un processo fondamentale nel passaggio dall' infanzia all' età adulta è lo sviluppo e la stabilizzazione dell' identità di sé, e tale processo si concretizza nella fase adolescenziale.

Gli adolescenti vivono una progressiva discrepanza tra il loro sviluppo fisico-intellettuale da un lato e le loro ridotte possibilità di espressione ed autodeterminazione rispetto agli adulti dall' altro¹¹⁹; sviluppano i loro valori e riferimenti culturali, devono adattarsi ai cambiamenti fisici ed alla loro identità di genere, possono desiderare un ruolo in una relazione di coppia ed, infine, essendo alla ricerca della propria identità, cominciano ad aver bisogno di prendere le distanze dagli adulti.

Inoltre, nel processo di individualizzazione, gli adolescenti si confrontano con insicurezza sociale e culturale, contraddizioni morali e valoriali ed incertezza sul futuro. Questo può

¹¹⁹Moffitt TE. Adolescence-limited and life-course-persistent antisocial behavior: a developmental taxonomy. Psychol Rev.,1993;100:674-701.

aiutare a spiegare il miglioramento della qualità della vita nell' area dell'accettazione sociale: i compagni diventano progressivamente più importanti degli adulti; con lo sviluppo dell' autonomia gli adolescenti scelgono con chi avere contatti e migliorano la propria capacità di inserirsi in un contesto sociale.

Sul versante clinico, rispetto alle fasi precedenti proprie dell' età pediatrica, gli adolescenti tendono a far proprio il concetto di “evoluzione” della malattia ed a comprendere le caratteristiche dei sintomi specifici della patologia di cui sono affetti, individuando le diverse fasi fisiopatologiche che la accompagnano. I pazienti adolescenti, rispetto a quelli più giovani, iniziano a comprendere i meccanismi fisiologici e patologici alla base della propria malattia e sono in grado di correlare tra loro cause, sintomi, terapia e prognosi. In questa fase, quindi, le ragazze ed i ragazzi hanno la capacità di comprendere le spiegazioni fornite dagli adulti circa terapie via via più complesse e, progressivamente, di percepire gli altri aspetti della malattia, come quelli psicologici, sociali ed affettivi¹²⁰.

5.3 La medicina di genere: da una politica sanitaria di “gender equality” verso una prospettiva di “gender equity”

Nel campo della salute, le differenze di genere non esistono sempre e soltanto a scapito delle donne¹²¹. Per tale ragione, la riflessione etica sulla medicina di genere in età adolescenziale e sulle sue applicazioni nella pratica clinica e nella ricerca non può prescindere da alcune considerazioni sui concetti di uguaglianza ed equità nel campo della salute.

La promozione di una maggiore uguaglianza - spesso indicata, nella Letteratura anglosassone con il termine “*equality*” - tra uomini donne è diventato un tema cruciale nel dibattito non solo bioetico ma anche socio-politico internazionale, pur persistendo una certa

¹²⁰Bailly D, op. loc. cit.

¹²¹Annadale E. Health and Gender. In Cockerham W (Ed). The New Companion to Medical Sociology. New York, Wiley-Blackwell, 2009, pp. 97-112.

confusione circa il significato del termine uguaglianza in questo contesto e, soprattutto, su come questa possa essere ottenuta a beneficio dei cittadini.

Le locuzioni anglosassoni “*gender equality*” e “*gender equity*” sono entrambe molto utilizzate nella Letteratura che analizza le differenze di genere e le loro implicazioni sulla biomedicina, ma, come detto, vi è poca chiarezza sulla differenza tra le due e sulle loro diverse implicazioni pratiche.

La maggior parte delle discussioni riguardanti la c.d. “giustizia di genere” partono dal presupposto che uomini e donne dovrebbero essere considerati di pari valore morale, ed in quest’ ottica è interessante analizzare la posizione di Payne e Doyal¹²². Secondo le due Autrici, se si ammette che non vi siano rilevanti differenze tra i generi, allora il rispetto del principio di giustizia imporrebbe che uomini e donne, in generale, fossero trattati ugualmente. Ciò significa che uomini e donne dovrebbero avere uguali possibilità di accesso ai medesimi strumenti ed agli stessi servizi che sono richiesti per una completa realizzazione in tutte le sfere della vita personale e sociale. Ammettendo l’assenza di differenze tra generi, quindi, dovrebbero essere perseguite, e potenzialmente raggiunte, sia l’ equità (“*equity*”) che l’ uguaglianza (“*equality*”).

Tuttavia, quando ci si sposta ad una riflessione nel campo della biomedicina, preso atto delle differenze biologicamente determinate che influenzano la capacità degli individui di tutelare la propria salute, allora qualsiasi applicazione della biomedicina che non tenesse conto di tali differenze sarebbe non giusta e certamente foriera di disuguaglianze. Nell’ ambito della salute, quindi, la programmazione e la gestione dei servizi dovrebbe tenere conto prioritariamente delle differenze di genere^{123,124}.

¹²²Payne S, Doyal L. Re-visiting Gender Justice in Health and Healthcare. In: Kuhlmann E, Annadale E (Eds). The Palgrave handbook of Gender and Healthcare - 2nd edition. Palgrave Macmillan UK, 2012, pp. 21-35.

¹²³Doyal L. Putting gender into health and globalization debates: new perspectives and old challenges. Third World Quarterly, 2002;23:233-50.

Dalla metà degli anni novanta in alcuni documenti internazionali redatti da organizzazioni ed istituzioni incaricate di ridurre diseguaglianze tra uomini e donne in diversi ambiti^{125,126}, la locuzione “*gender equality*” è stata considerata preferibile a quella di “*gender equity*”, allo scopo di evitare un implicito riferimento alle differenze esistenti evitando in tal modo una qualsiasi discriminazione di genere. La definizione di *gender equality* data dall’Office of the Special Advisor on Gender Issues and the Advancement of Women (OSAGI)¹²⁷ è, in lingua originale, la seguente:

“GENDER EQUALITY refers to the equal rights, responsibilities and opportunities of women and men and girls and boys. Equality does not mean that women and men will become the same but that women’s and men’s rights, responsibilities and opportunities will not depend on whether they are born male or female. Gender equality implies that the interests, needs and priorities of both women and men are taken into consideration, recognizing the diversity of different groups of women and men. Gender equality is not a women’s issue but should concern and fully engage men as well as women. Equality between women and men is seen both as a human rights issue and as a precondition for, and indicator of, sustainable people-centered development”¹²⁸.

Tuttavia, nonostante una iniziale preferenza dimostrata per la locuzione “*gender equality*”, alcune organizzazioni internazionali continuano ad utilizzare l’espressione “*gender equity*”

¹²⁴Jackson BE, Haworth-Brockman MJ. The quality of evidence: enhancing uptake of qualitative evidence for gender equity and health. *Int J Public Health*, 2007;52:265-266.

¹²⁵ World bank. Global Monitoring Report 2007: Confronting the Challenges of Gender Equality and Fragile States. New York 2007. Disponibile online all’indirizzo <http://www.imf.org/external/pubs/ft/gmr/2007/eng/gmr.pdf> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

¹²⁶ EHRC. Equality and human rights commission. Gender equality and Duty 2009.

¹²⁷ OSAGI. Office of the Special Advisor on Gender Issues and the Advancement of Women. Gender mainstreaming: strategy for promoting gender equality. New York 2001. Disponibile online all’indirizzo <http://www.un.org/womenwatch/osagi/pdf/factsheet1.pdf> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

¹²⁸ “Uguaglianza di genere si riferisce a uguali diritti, responsabilità ed opportunità di uomini, donne, ragazze e ragazzi. Uguaglianza non significa che le donne e gli uomini diventeranno uguali, ma che diritti, le responsabilità e le opportunità di donne e uomini non dipendono dal fatto che sono nati di sesso maschile o femminile. L’uguaglianza di genere implica che gli interessi, le esigenze e le priorità di donne e uomini sono presi in considerazione, riconoscendo le loro diversità. L’uguaglianza di genere non è un problema delle donne, ma deve riguardare e coinvolgere pienamente anche gli uomini. Uguaglianza tra donne e uomini è vista sia come una questione di diritti umani che come una condizione, nonché un indicatore, di uno sviluppo sostenibile incentrato sulla persona.”

in particolare nel settore delle politiche sanitarie. Questa espressione sembrerebbe infatti riflettere più propriamente l'importanza delle differenze biologiche e sociali nell'influenzare la morbilità e la mortalità di uomini e donne.

L'obiettivo fondamentale, infatti, nel campo della biomedicina e nell'ambito della programmazione sanitaria sia su scala locale che globale, non è l'uguaglianza di genere *per sé*, ma il riconoscimento dei diversi bisogni di salute di uomini e donne in virtù delle loro differenze, ossia l'equità di genere.

L'argomentazione più chiara per la combinazione di entrambi i concetti in ambito sanitario si trova nei documenti dell'Organizzazione Mondiale della Sanità¹²⁹ nei quali sia “*gender equity*” che “*gender equality*” sono locuzioni utilizzate in modo sistematico e coerente nell'ambito delle politiche sanitarie, con le seguenti definizioni:

“Gender equality is the absence of discrimination on the basis of a person's sex in opportunities, in the allocation of resources and benefits or in access to services.

Gender equity refers to fairness and justice in the distribution of benefits and responsibilities between women and men. The concept recognises that women and men have different needs and power and that these differences should be identified and addressed in a manner that rectifies the imbalance between the sexes.

Gender analysis identifies, analyses and informs action to address inequalities that arise from the different roles of women and men, or the unequal power relationships between them, and the consequences of these inequalities on their lives, their health and well-being. The way power is distributed in most societies means that women have less access to and control over resources to protect their health and are less likely to be involved in decision making. Gender analysis in health often highlights how inequalities disadvantage women's health, the constraints women face to attain health and ways to address and overcome these.

¹²⁹Cfr. nota n. 117.

Gender analysis also reveals health risks and problems which men face as a result of the social construction of their roles”¹³⁰.

La ragione per cui sembra essere più appropriato nell’ ambito della gestione delle politiche sanitarie, a differenza di altri ambiti, applicare la “*gender equity*” rispetto alla “*gender equality*” sta nella inevitabile differenza fisiologica tra soggetti biologicamente maschi e soggetti biologicamente femmine. La biologia e la fisiologia sono fattori determinanti nella promozione e nella tutela della salute, ed il mancato riconoscimento delle differenze esistenti può creare, come suggerito da Payne e Doyal¹³¹, addirittura maggiori disuguaglianze tra uomini e donne. Ovviamente le differenze biologiche non possono essere eliminate, ma i loro potenziali effetti dannosi, per un gruppo di pazienti rispetto ad un altro, possono essere prevenuti con politiche sanitarie che le tengano propriamente in considerazione, in un’ ottica quindi di perseguimento dell’ equità piuttosto che dell’ uguaglianza.

Qualunque strategia venga posta in essere, tutti i fattori biologici - siano essi fisiologici o patologici - rendono di fatto impossibile il raggiungimento di una condizione di completa uguaglianza biologica (“*equality*”) tra uomini e donne. Al contrario, l’ unico obiettivo che sembra ragionevolmente realizzabile è quello di garantire sia agli uomini che alle donne di

¹³⁰“Gender equality” è l’assenza di discriminazione sulla base del sesso di una persona nelle opportunità, nella distribuzione delle risorse e dei benefici o nell’accesso ai servizi. “Gender equity” si riferisce ad equità e giustizia nella distribuzione dei benefici e delle responsabilità tra donne e uomini. Il concetto riconosce che le donne e gli uomini hanno esigenze diverse e diverso potere e che queste differenze dovrebbero essere identificate ed affrontate in un modo da risolvere lo squilibrio tra i sessi. “Analisi di genere” identifica, analizza e istituisce le azioni per affrontare le disuguaglianze che nascono dai diversi ruoli di uomini e donne, o le relazioni di potere diseguali tra loro, e le conseguenze di queste disuguaglianze sulle loro vite, la loro salute e il benessere. Il modo in cui il potere è distribuito in molte società significa che le donne hanno meno accesso e controllo delle risorse per proteggere la loro salute e hanno meno probabilità di essere coinvolte nel processo decisionale. L’analisi di genere nella salute evidenzia come spesso le disuguaglianze determinino uno svantaggio per la salute delle donne, i limiti che le donne affrontano per tutelare la loro salute e il modo di affrontare e superare questi limiti. L’analisi di genere rivela anche rischi per la salute e problemi che gli uomini devono affrontare alla luce del loro ruolo sociale.”

¹³¹Payne S and Doyal L, op. loc. cit.

poter massimizzare le loro potenzialità di salute nei limiti di quanto possibile rispetto alle loro diversità biologiche, ed è in questo contesto che le strategie per raggiungere una condizione di equità di genere devono tenere conto dei diversi bisogni di salute.

È dunque a partire da tale concetto che si può affrontare una riflessione etica sulle applicazioni della medicina di genere per i pazienti minori, al fine di risolvere possibili conflitti ed attuare una più equa distribuzione delle risorse, senza perdere di vista il singolo individuo, per realizzare una più autentica medicina personalizzata¹³².

Si potrebbe pensare che le disuguaglianze di genere siano una naturale conseguenza delle differenze biologiche esistenti tra maschi e femmine e, di conseguenza, che queste siano difficili da eliminare. Il sesso cromosomico, le influenze sociali e culturali e le caratteristiche ambientali interagiscono tra di loro in modo da determinare quali individui siano in salute e quali no, chi possa essere trattato e chi no, chi sia più esposto o più vulnerabile rispetto a determinati agenti patogeni e quali comportamenti siano da considerarsi a rischio rispetto a particolari patologie. Le interazioni tra natura e cultura, tra biologia e società sono probabilmente più complesse nel campo della salute rispetto ad altri contesti della vita sociale nei quali si voglia perseguire una equità di genere.

Saranno discusse di seguito le principali implicazioni della medicina di genere, sia sul versante clinico che della ricerca, con particolare attenzione ai pazienti minori che vivono l'età adolescenziale.

¹³² Tozzo P, Caenazzo L. Ethical reflections of gender equality and equity in adolescence medicine. Clin Ter, 2015;166:170-175.

5.4 La medicina di genere in età adolescenziale: ripercussioni cliniche

Come risultato dello sviluppo ormonale, nell'età adolescenziale i processi fisiologici possono diventare così sbilanciati da alterare il benessere soggettivo¹³³, con ripercussioni cliniche che presentano importanti differenze nei generi.

In Letteratura sono descritte quelle differenze che riguardano non solo la qualità della vita, ma anche la percezione che gli stessi adolescenti hanno della propria qualità di vita, a partire dai 13 anni di età¹³⁴.

Innanzitutto, i cambiamenti della fase puberale sono fisicamente più marcati per le femmine rispetto ai maschi: ad esempio, il menarca è per le ragazze causa di molti problemi fisici, tanto che tra i 12 ed i 16 anni è stato riportato che i disordini mestruali rappresentino il più comune problema di salute, secondo solo alle problematiche respiratorie. Inoltre, le variazioni ormonali che avvengono nelle adolescenti femmine possono contribuire ad un loro minore benessere psicologico. Infine, si deve considerare che maschi e femmine in questa fase gestiscono i problemi e le difficoltà in modo diverso: le ragazze tendono ad interiorizzare maggiormente gli eventi, mentre i maschi sono più inclini ad esternare il loro vissuto: su queste basi possono essere meglio spiegati i più frequenti disordini psicosomatici nelle ragazze nella seconda decade di vita¹³⁵. Recentemente è stato riportato¹³⁶ come i ragazzi vivano la propria salute principalmente dal punto di vista emozionale e

¹³³Bisegger C, Cloetta B, von Rueden U, Abel T, Ravens-Sieberer U; European Kidscreen Group. Health-related quality of life: gender differences in childhood and adolescence. *Soz Präventivmed*, 2005;50:281-291.

¹³⁴Bisegger C et al., 2005, op. loc. cit.

¹³⁵Derdikman-Eiron R, Indredavik MS, Bakken IJ, Bratberg GH, Hjemdal O, Colton M. Gender differences in psychosocial functioning of adolescents with symptoms of anxiety and depression: longitudinal findings from the Nord-Trøndelag Health Study. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol*, 2012;47:1855-1863.

¹³⁶Randell E, Jerdén L, Öhman A, Flacking R. What is Health and What is Important for its Achievement? A Qualitative Study on Adolescent Boys' Perceptions and Experiences of Health. *Open Nurs J*, 2016;10:26-35.

relazionale, confinando il corpo ad un ruolo di contributore marginale del proprio benessere; la presenza di emozioni positive, di esperienze rinforzo di autostima, di relazioni autentiche e di appartenenza sono considerate dai giovani maschi come fattori fondamentali per migliorare il loro stato di salute, mentre il corpo è percepito come un mero strumento utile, ma non essenziale, per migliorare la propria salute.

Le giovani donne sono molto più preoccupate dei loro corpi rispetto ai coetanei maschi e sono molto più preoccupate per loro stesse e per il loro benessere. Inoltre le adolescenti di oggi, rispetto alle generazioni precedenti, sono meglio educate e partecipano alla vita sociale e lavorativa in modo più consistente e questo si riflette sulle loro generali condizioni di salute. Ciò è dovuto, in parte, ad una seppur lenta ma progressiva educazione dei soggetti, sia come erogatori che come fruitori di servizi sanitari, ad una maggiore sensibilità di genere. Oggi, la diffusione di una sensibilità di genere sembra essere ancora più di matrice culturale che basata su una concreta presa di consapevolezza da parte di chi organizza e struttura le politiche sanitarie sull'importanza di erogare servizi sanitari maggiormente orientati alle differenze di genere. Tuttavia, tale diffusione dimostra come un'educazione alle differenze di genere, in particolare in un momento evolutivo in cui l'autonomia e soprattutto la coscienza del sé si strutturano, sia funzionale ad un processo globale di raggiungimento dell'equità di genere.

Un diverso approccio che aiuti a comprendere le differenze di genere in età adolescenziale porta a considerare le diverse aspettative che la società pone sulle ragazze, aspettative più contraddittorie e spesso più difficili da soddisfare rispetto ai ragazzi. L'incertezza che affligge gli adolescenti è vissuta più pesantemente dalle ragazze, in quanto sembrano doversi confrontare con maggiori aspettative¹³⁷. Dal punto di vista sociologico ed antropologico,

¹³⁷Chawla L. The effects of political and economic transformations on children: the environment. In Kaufman NH, Rizzini I (Eds). Globalization and children: exploring potentials for enhancing opportunities in the lives of children and youth. New York, Kluwer Academic, 2002, pp. 91-97.

alcuni stereotipi femminili non sono molto cambiati nel tempo, soprattutto in rapporto all' ideale di bellezza delle ragazze e delle giovani donne e questo si riflette inevitabilmente sulle problematiche di carattere sanitario: le ragazze cominciano rigorosi, e spesso non giustificati, regimi dietetici in età sempre più precoci e sono affette molto più spesso da disordini alimentari rispetto ai ragazzi, dato che sembra confermare come le richieste sociali sembrano danneggiare maggiormente l' autostima delle giovani donne che dei giovani uomini. Con riferimento ai comportamenti a rischio per la salute, i maschi, in generale, consumano più frequentemente e più precocemente alcolici e fanno maggior uso di alcune sostanze psicotrope. Questi comportamenti a rischio possono essere considerati, secondo una prospettiva di genere, come orientati, rispettivamente, al perseguimento di un ideale di mascolinità e femminilità parzialmente distorto e basato più su stereotipi che su bisogni effettivi.

Non ultimo, è importante considerare che i rapporti con i coetanei, nell' ambito della scuola, dello sport e delle attività ricreative più in generale, cambiano dall' infanzia all' adolescenza, e le ragazze differiscono per molti aspetti dai ragazzi nelle loro relazioni sociali: sembra ad esempio che i maschi siano più frequentemente vittime di bullismo rispetto alle femmine¹³⁸.

Nonostante i cambiamenti sociali e la riduzione delle differenze di genere, in molti contesti persistono differenze nella tutela della salute nei diversi generi. Le ragazze riferiscono un più basso livello di soddisfazione della loro vita e del loro stato di salute, e le differenze di genere sono più evidenti nei gruppi con età più avanzata. Inoltre, le ragazze tendono più frequentemente a lamentare problematiche psico-somatiche, mentre i ragazzi hanno una più alta prevalenza di eventi traumatici che necessitano di cure mediche. I maschi inoltre

¹³⁸Colarossi LG, Eccles JS. A prospective study of adolescents' peer support: gender differences in the influence of parental relationships. *J Youth Adolesc*, 2000;29:661-78.

presentano più frequentemente problematiche legate all' obesità, anche se sono le femmine a manifestare più frequentemente disagi legati al peso corporeo^{139,140, 141}.

Uno studio svedese¹⁴² condotto dal 1988 al 2005 ha dimostrato che il numero di adolescenti con problemi psicosomatici è raddoppiato rispetto al passato, con un aumento dell' incidenza nelle femmine rispetto ai maschi, confermando i rilevati di studi precedenti che avevano già riportato un peggioramento della salute mentale e psico-somatica degli adolescenti mostrando differenze tra i due sessi¹⁴³. I risultati di questo studio hanno dimostrato chiaramente che la gestione dei problemi psico-somatici degli adolescenti dovrebbe essere gestita in un' ottica di genere, riportando considerazioni analoghe a quelle espresse in precedenza in questo capitolo.

In uno studio norvegese pubblicato nel 2011¹⁴⁴ su circa 9000 adolescenti è stata riportata una maggiore incidenza di sintomi quali ansia e depressione tra le ragazze rispetto ai ragazzi. In particolare, i maschi hanno dimostrato una maggiore percezione di benessere rispetto alle femmine ed un maggiore livello di autostima, sia nel gruppo di soggetti con ansia e depressione che nel gruppo senza questi sintomi. Inoltre, i maschi con ansia e depressione hanno mostrato una maggiore tendenza ad avere problemi scolastici rispetto alle femmine.

E' quindi ampiamente riportato in Letteratura come vi siano differenze significative sia in rapporto all' età che in rapporto al genere, nel corso della fase adolescenziale, relativamente

¹³⁹Michel G, Bisegger C, Fuhr DC, Abel T; KIDSCREEN group. Age and gender differences in health-related quality of life of children and adolescents in Europe: a multilevel analysis. *Qual Life Res*, 2009;18:1147-1157.

¹⁴⁰Cavallo F, Zambon A, Borraccino A, Raven-Sieberer U, Torsheim T, Lemma P. Girls growing through adolescence have a higher risk of poor health. *Qual Life Res*, 2006;15:1577-1585.

¹⁴¹Torsheim T, Ravens-Sieberer U, Hetland J, Välimaa R, Danielson M, Overpeck M. Cross-national variation of gender differences in adolescent subjective health in Europe and North America. *Soc Sci Med*, 2006;62:815-827.

¹⁴²Hagquist C. Psychosomatic health problems among adolescents in Sweden - are the time trends gender related? *Eur J Public Health*, 2009;19:331-336.

¹⁴³West P, Sweeting H. Fifteen, female and stressed: changing patterns of psychological distress over time. *J Child Psychol Psychiatry*, 2003;44:399-411.

¹⁴⁴Derdikman-Eiron R et al., op. loc. cit.

al benessere correlato allo stato di salute e tali differenze hanno evidentemente una qualche rilevanza per la pratica clinica.

5.5 Profili etici della medicina di genere in età adolescenziale: la questione della sperimentazione per la preservazione della fertilità nei pazienti oncologici

Le differenze di genere, come è stato illustrato nei precedenti paragrafi, sono presenti anche nell'età adolescenziale, ed altrettanto presenti sono le ripercussioni che tali differenze hanno sulle applicazioni della biomedicina ai minori.

In tale contesto appare interessante a questo introdurre, come esemplificazione delle diversità di genere sia nella pratica clinica che nella sperimentazione clinica, la questione della sperimentazione per preservare la fertilità di adolescenti oncologici¹⁴⁵.

Al fine di comprendere le considerazioni di natura etica proposte in tale paragrafo appare opportuno fornire, preliminarmente, alcune precisazioni cliniche sull'entità del fenomeno.

Le neoplasie che insorgono tra i 15 ed i 30 anni sono circa 2,7 volte più frequenti rispetto al gruppo di pazienti di età compresa tra 0 e 14 anni e rappresentano circa il 2% del totale delle neoplasie e l'incidenza delle neoplasie in questo gruppo di pazienti è progressivamente aumentata nell'ultimo quarto di secolo¹⁴⁶. La sopravvivenza a 5 anni per tutte le neoplasie nei pazienti tra i 15 ed i 30 anni è salita da valori sotto il 50% degli anni settanta a valori attuali dell'80% e come risultato del miglioramento delle strategie terapeutiche attualmente circa l'80% dei bambini e degli adolescenti che hanno avuto una diagnosi di neoplasia sopravvivono¹⁴⁷. È ben noto che l'infertilità è uno degli effetti collaterali a lungo termine che più possono influenzare la vita dei pazienti sopravvissuti ad una neoplasia in età

¹⁴⁵Redig AJ, Brannigan R, Stryker SJ, Woodruff TK, Jeruss JS. Incorporating fertility preservation into the care of young oncology patients. *Cancer*, 2011;117:4-10.

¹⁴⁶Bleyer A, Viny A, Barr R. Cancer in 15- to 29-year-olds by primary site. *Oncologist*, 2006;11:590-601.

¹⁴⁷Revel A, Revel-Vilk S. Fertility preservation in young cancer patients. *J Hum Reprod Sci*, 2010;3:2-7.

pediatrica come conseguenza dell' effetto gonadotossico delle terapie oncologiche, per cui è ormai ampiamente riconosciuto che la preservazione della fertilità deve essere considerata parte integrante del trattamento dei giovani pazienti neoplastici^{148,149}. Vi è da dire che l' impatto delle terapie oncologiche sulla fertilità è correlato all' età del paziente e dipende dalla durata del trattamento, dalla dose e dal tipo di trattamento: ad esempio gli schemi chemioterapici contenenti agenti alchilanti sono molto più tossici per le ovaie rispetto a terapie che prevedono l' uso di agenti non alchilanti^{150,151}. La radioterapia a livello cranico ad alte dosi può determinare una disfunzione dell' asse ipotalamo-ipofisario con conseguente riduzione della secrezione dell' ormone di rilascio della gonadotropina (GnRH) e successiva riduzione della fertilità sia nei maschi che nelle femmine. L' esposizione a terapia radiante in regione addomino-pelvica può provocare disfunzioni della spermatogenesi - anche a basse dosi - e del ciclo ovarico - ad alte dosi -¹⁵².

Per i pazienti maschi la criopreservazione degli spermatozoi, la terapia ormonale, la fecondazione assistita rappresentano interventi realmente disponibili per preservare a lungo termine le funzioni riproduttive in adolescenti trattati per malattie neoplastiche - si tratta di procedure la cui efficacia è oggi dimostrata - mentre per le pazienti di sesso femminile la situazione si complica, in quanto vi è minore certezza sull' efficacia delle varie procedure riportate in letteratura per la preservazione della fertilità.

Nei maschi la strategia di scelta è infatti quella della crioconservazione dello sperma, quando il paziente sia in grado di produrre un campione adeguato: questo può essere

¹⁴⁸ Ajala T, Rafi J, Larsen-Disney P, Howell R. Fertility preservation for cancer patients: A review. *Obstet Gynecol Int*, 2010;2010:160386.

¹⁴⁹ Pavone ME, Hirshfeld-Cytron J, Lawson AK, Smith K, Kazer R, Klock S. Fertility preservation outcomes may differ by cancer diagnosis. *J Hum Reprod Sci*, 2014;7:111-118.

¹⁵⁰ Levine J, Canada A, Stern CJ. Fertility preservation in adolescents and young adults with cancer. *J Clin Oncol*, 2010;28:4831-4841.

¹⁵¹ Wallace WH, Anderson RA, Irvine DS. Fertility preservation for young patients with cancer: Who is at risk and what can be offered? *Lancet Oncol*, 2005;6:209-218.

¹⁵² Coccia PF, Altman J, Bhatia S, Borinstein SC, Flynn J, George S, et al. Adolescent and young adult oncology Clinical practice guidelines in oncology. *J Natl Compr Canc Netw*, 2012;10:1112-1150.

ottenuto attraverso la masturbazione o mediante un prelievo testicolare per via chirurgica. Il prelievo va ovviamente effettuato prima dell' inizio di qualsiasi trattamento oncologico, al fine di evitare eventuali danni nucleari ai gameti raccolti. Tale raccolta è possibile solo dopo che sia iniziata la gametogenesi, che nel maschio non avviene prima dei 12-13 anni o prima che il volume testicolare non superi i 10 ml¹⁵³.

Per le giovani pazienti femmine le possibilità sono, seppur maggiori in termini di opzioni tecnicamente possibili, vincolate a procedure per le quali non vi sono dati di certezza sull' efficacia. Tra le strategie più utilizzate vi è la crioconservazione del tessuto ovarico corticale contenente i follicoli primordiali con successivo autotrapianto¹⁵⁴ e la crioconservazione (o vitrificazione) degli ovociti^{155,156}. La trasposizione di tessuto ovarico consiste in un intervento chirurgico in cui il tessuto germinale o l' intero ovaio vengono temporaneamente spostati rispetto alla loro sede anatomica, che dovrà essere irradiata, e successivamente sono riposizionati, anche se in quest' ultimo caso va tenuto presente, soprattutto per le neoplasie a localizzazione addominale, il rischio di reimpiantare, con il tessuto ovarico precedentemente prelevato, anche cellule neoplastiche e favorire così lo sviluppo di recidive locali o a distanza. Le tecniche chirurgiche descritte in letteratura sono molteplici e non vi è unanime

¹⁵³ Suhag V, Sunita BS, Sarin A, Singh AK, Dashottar S. Fertility preservation in young patients with cancer. *South Asian Journal of Cancer*, 2015;4:134-139.

¹⁵⁴ Demeestere I, Simon P, Dedeken L, Moffa F, Tsépididis S, Brachet C, Delbaere A, Devreker F, Ferster A. Live birth after autograft of ovarian tissue cryopreserved during childhood. *Hum Reprod*, 2015;30:2107-2109.

¹⁵⁵ Per le pazienti oncologiche maggiorenni, nei casi in cui il programma terapeutico possa essere ragionevolmente rinviato per sottoporre la paziente a stimolazione ovarica, può essere discussa anche la possibilità di procedere con la crioconservazione di embrioni dopo la fecondazione in vitro. Questa strategia richiede però la presenza di un partner maschile per la donazione dello sperma ed il rispetto della normativa di riferimento, per cui questa opzione non è, di fatto, applicabile alle giovani pazienti in età adolescenziale.

¹⁵⁶ Abir R, Ben-Aharon I, Garor R, Yaniv I, Ash S, Stemmer SM, Ben-Haroush A, Freud E, Kravarusic D, Sapir O, Fisch B. Cryopreservation of in vitro matured oocytes in addition to ovarian tissue freezing for fertility preservation in paediatric female cancer patients before and after cancer therapy. *Hum Reprod*, 2016;31:750-762.

consenso sulla tecnica più efficace¹⁵⁷. Un' altra strategia, che ha recentemente portato a risultati contrastanti^{158,159}, è quella della somministrazione, prima e durante il trattamento chemioterapico, di agonisti dell' ormone di rilascio della gonadotropina, ma ulteriori studi sono necessari, non essendo chiara, allo stato attuale, l' effettiva utilità di tale approccio.

Data la molteplicità di approcci possibili, la notevole invasività di alcuni di essi e l' incertezza di successo, nel caso di *trials* clinici finalizzati allo studio dell' efficacia di tali procedure e riferiti ad adolescenti femmine affette da neoplasia, i criteri, dal punto di vista etico, per poterne legittimare l' arruolamento, possono presentare delle criticità, stante l' incertezza sul beneficio atteso dalle procedure invasive di raccolta.

Dal punto di vista etico, è quindi difficile in quest'ultimo caso valutare quale sia il migliore interesse per le pazienti, soprattutto se minori, e stabilire come gestire l' informazione e chi debba decidere, eventualmente, con l' obiettivo di tutelare il loro interesse. La necessità di uniformare le procedure di informazione dei pazienti e dei genitori, in ambito clinico, circa questo tipo strategie terapeutiche è stato recentemente evidenziato da Barlevy e collaboratori¹⁶⁰, i quali sottolineano l' importanza di intercettare i bisogni comunicativi sia dei genitori che dei pazienti su questi temi, migliorando anche la formazione degli stessi medici in tema di oncofertilità.

Sia nella ricerca che nella pratica clinica, il rispetto del principio di autonomia richiede che il consenso debba essere informato e che siano presenti capacità, volontarietà e comprensione

¹⁵⁷ Barahmeh S, Al Masri M, Badran O, Masarweh M, El-Ghanem M, Jaradat I, et al. Ovarian transposition before pelvic irradiation: Indications and functional outcome. *J Obstet Gynaecol Res*, 2013;39:1533-1537.

¹⁵⁸ Badawy A, Elnashar A, El-Ashry M, Shahat M. Gonadotropin-releasing hormone agonists for prevention of chemotherapy-induced ovarian damage: Prospective randomized study. *Fertil Steril*, 2009;91:694-697.

¹⁵⁹ Behringer K, Wildt L, Mueller H, Mattle V, Ganitis P, van den Hoonaard B, et al. No protection of the ovarian follicle pool with the use of GnRH-analogues or oral contraceptives in young women treated with escalated BEACOPP for advanced-stage Hodgkin lymphoma Final results of a phase II trial from the German Hodgkin. Study Group *Ann Oncol*, 2010;21:2052-2060.

¹⁶⁰ Barlevy D, Wangmo T, Elger BS, Ravitsky V. Attitudes, Beliefs, and Trends Regarding Adolescent Oncofertility Discussions: A Systematic Literature Review. *J Adolesc Young Adult Oncol*, 2016;5:119-134.

nel soggetto che lo esprime. Come già ampiamente discusso nel capitolo introduttivo della presente tesi, i minori, dal punto di vista giuridico, sono considerati non in grado di esprimere un consenso valido, essendo la responsabilità decisionale in ordine alle questioni di salute in capo ai genitori, ovvero a chi detiene la responsabilità genitoriale. Sul versante etico, in rapporto al consenso all'atto sanitario prestato dai genitori, si pongono due questioni¹⁶¹: innanzitutto, la necessità di stabilire la rilevanza ed il peso delle preferenze genitoriali, in particolare quando queste confliggano con le indicazioni poste dal medico che ha in carico il minore o non comportino la tutela del migliore interesse per il minore stesso. Inoltre, la capacità di esprimere la propria opinione aumenta progressivamente con l'età del minore, e si rende necessaria un'attenta e consapevole valutazione dell'opinione espressa, nel rispetto di quanto previsto dall'articolo 6 della Convenzione di Oviedo¹⁶².

Il consenso all'atto sanitario implica il riconoscimento dell'autonomia individuale, della dignità della persona, dei suoi diritti e della sua capacità di autodeterminazione¹⁶³, anche quando giuridicamente non competente, come nel caso del paziente minore ma sufficientemente maturo per prendere decisioni consapevoli in ordine alla propria salute. Questo dovrebbe significare, nella fase informativa che precede l'acquisizione del consenso e rivolta sia ai genitori che al paziente adolescente, la descrizione della natura, della durata e degli obiettivi della procedura sanitaria proposta, nonché dei metodi utilizzati e dei possibili rischi, anche in funzione delle eventuali differenze di genere che potrebbero influire non solo sugli esiti del trattamento, ma anche sul processo di educazione ad una prospettiva di genere che dovrebbe iniziare fin dall'età adolescenziale. L'acquisizione del consenso non può che essere vista, anche per i pazienti minori, in particolare quelli adolescenti che

¹⁶¹Miller RB, 2005, op. loc. cit.

¹⁶²«Quando, secondo la legge, un minore non ha la capacità di dare consenso a un intervento, questo non può essere effettuato senza l'autorizzazione del suo rappresentante, di un'autorità o di una persona o di un organo designato dalla legge. Il parere di un minore è preso in considerazione come un fattore sempre più determinante, in funzione della sua età e del suo grado di maturità». Cfr. nota n. 9.

¹⁶³Kuther TL, op. loc. cit.

possono avere, in talune circostanze, adeguate capacità di comprensione, come un processo variabile in funzione della particolare situazione relazionale tra professionista sanitario e paziente e della storia individuale di chi riceve l'informazione e partecipa alla comunicazione¹⁶⁴.

Nel caso richiamato, ossia nell'arruolamento di pazienti oncologiche adolescenti nei *trials* dedicati alle modalità di conservazione della fertilità è opportuno considerare e bilanciare il rispetto dei principi di riferimento.

Per quanto riguarda il rispetto del principio di autonomia in Letteratura sono riportate differenti posizioni su quale sia "il momento" in cui un minore possa decidere di partecipare ad una ricerca in ambito medico ed esprimere, pertanto, un valido consenso all'arruolamento in uno studio¹⁶⁵. Sugli elementi di capacità e volontarietà si basa principalmente la discussione circa la validità del consenso prestato da un adolescente in questo ambito¹⁶⁶. Infatti, mentre è evidente che per i bambini più piccoli non vi è possibilità di autonomia decisionale, per gli adolescenti la prospettiva non è così chiara. Il problema risiede infatti nella determinazione della capacità del minore di comprendere quello che gli viene comunicato. Il concetto di volontarietà implica infatti che un individuo comprenda le informazioni inerenti l'oggetto del consenso, ed in caso degli adolescenti ci si potrebbe chiedere se e in che misura la loro vulnerabilità sia eventualmente legata all'autorità genitoriale o ad altra autorità, o condizionata dalla concomitante presenza di patologie fisiche o psichiche. La vulnerabilità è stata definita in Letteratura come l'incapacità di un soggetto di garantire il proprio migliore interesse¹⁶⁷. Nel caso specifico, sebbene gli adolescenti possano esprimere un valido consenso ad un trattamento sanitario proposto, nell'

¹⁶⁴Bailly D, op. loc. cit.

¹⁶⁵Lind C, Anderson B, Oberle K. Ethical issues in adolescent consent for research. *Nurs Ethics*, 2003;10:504-511.

¹⁶⁶Scherer DG, Brody JL, Annett RD, Turner C, Dalen J, Yoon Y. Empirically-derived Knowledge on Adolescent Assent to Pediatric Biomedical Research. *AJOB Prim Res*, 2013;4:15-26.

¹⁶⁷Tangwa GB. Research with vulnerable human beings. *Acta Trop*, 2009;112 Suppl 1:S16-S20.

ambito della ricerca medica, la soglia di consapevolezza nel consenso è più alta di quella richiesta per alcuni trattamenti, in quanto nel partecipare ad un progetto di ricerca non necessariamente vi è un diretto beneficio per l'adolescente. Inoltre, il coinvolgimento degli adolescenti nei processi decisionali alla partecipazione alle ricerche non è pratica routinaria, standardizzata e normativamente regolata e sebbene sia accettato che le volontà degli adolescenti debbano essere rispettate, vi possono essere degli ostacoli al loro pieno coinvolgimento nelle attività di ricerca. Questi ostacoli sono rappresentati da una certa resistenza a riconoscere gli adolescenti come persone con capacità decisionali, dalla preoccupazione da parte dei professionisti sanitari sugli aspetti di responsabilità correlati all'accoglimento delle loro volontà e da una scarsa chiarezza sul peso morale del loro assenso o dissenso¹⁶⁸.

Sulla base di quanto riportato da Baysal e collaboratori¹⁶⁹ circa i determinanti più rilevanti nel processo decisionale da parte delle giovani pazienti sull'essere o meno sottoposte a procedure di preservazione della fertilità, si ritiene che nel caso specifico il rispetto del principio di autonomia, declinato nei confronti della minore, dovrebbe implicare:

- l'accertamento della capacità di comprensione della paziente relativamente a: tipologia di terapie oncologiche proposte, significato dell'arruolamento in un *trial* clinico, impatto delle terapie sulla futura vita riproduttiva e sessuale della paziente stessa, al fine di verificare che la ragazza possa esprimere una consapevole opinione in merito alla partecipazione allo studio;

¹⁶⁸ Quinn GP, Murphy D, Knapp C, Stearsman DK, Bradley-Klug KL, Sawczyn K, Clayman ML. Who decides? Decision making and fertility preservation in teens with cancer: a review of the literature. *J Adolesc Health*, 2011;49:337-346.

¹⁶⁹ Baysal Ö, Bastings L, Beerendonk CC, Postma SA, IntHout J, Verhaak CM, Braat DD, Nelen WL. Decision-making in female fertility preservation is balancing the expected burden of fertility preservation treatment and the wish to conceive. *Hum Reprod*, 2015;30:1625-1634.

- il fornire un'informazione completa ed esaustiva, sia ai genitori che alla minore, sulle caratteristiche, sui rischi e sulle conoscenze scientifiche attuali delle procedure che saranno oggetto dello studio, sui costi delle procedure, sulla loro possibile efficacia;
- l'accompagnamento, sia della paziente che dei suoi genitori, nel processo decisionale, prevenendo situazioni di conflitto.

Il principio di autonomia va poi correlato, con l'obiettivo di garantire il migliore interesse della minore, al principio di beneficenza. Esso andrebbe inteso, da un lato, nel senso della tutela del diritto della minore di autodeterminarsi esercitando la propria autonomia e, dall'altro, nel senso di massimizzare il bene per la minore, che beneficerà della preservazione della sua fertilità e minimizzarne il potenziale danno. Per quanto possano essere incerti i risultati delle tecniche proposte, che per tale ragione necessitano appunto di ulteriori studi, le adolescenti affette da neoplasia si trovano certamente in una condizione di maggiore vulnerabilità rispetto alle coetanee sane, in quanto saranno esposte a terapie che la scienza ci descrive con certezza come dannose per la loro attuale e futura fertilità. Ne consegue che la certezza di subire un danno derivante dal non sottoporsi ad alcuna terapia di preservazione della fertilità, anche se sperimentale, pesa di più, in termini di definizione morale del migliore interesse per la paziente, rispetto all'incertezza sia del beneficio che ne può conseguire sia del potenziale danno legato, ad esempio, alla stimolazione ormonale o alle procedure chirurgiche. Di fronte al rischio di subire per tutta la vita le conseguenze del danno ovarico, con l'impatto dirompente che può avere sul piano psicologico la negazione della maternità, appare quindi, in quest'ottica, meno dannoso e più coerente con il perseguimento del massimo bene possibile l'ammissione delle pazienti oncologiche adolescenti a *trials* clinici relativi a tecniche per prevenire gli effetti gonadotossici delle terapie oncologiche.

Infine, poiché la ricerca in ambito medico e, soprattutto oncologico, permette di portare beneficio a milioni di pazienti, in questo caso minori, qualora siano rispettati, nei termini sopra indicati, sia il principio di autonomia sia il principio di beneficenza per tutelare l'interesse della paziente, anche il rispetto del principio di giustizia concorre a giustificare, dal punto di vista etico, l'arruolamento in questi studi delle pazienti adolescenti, in quanto il migliore interesse possibile in questo caso per la paziente adolescente è rappresentato da:

- la tutela del diritto di autodeterminarsi e di prendere decisioni consapevoli in ordine alla propria salute (principio di autonomia);
- la tutela del diritto alla sopravvivenza, mediante l'accesso alle terapie oncologiche, e ad un corretto sviluppo, mediante il tentativo di preservare la fertilità riducendo i possibili effetti collaterali delle terapie ed il loro impatto, fisico e psicologico, sulla vita futura di donna adulta (principio di beneficenza);
- la tutela del diritto alla protezione della salute in quanto singolo paziente inserito in una più ampia comunità di pazienti, ossia quella dei pazienti oncologici pediatrici, attraverso il progresso delle conoscenze scientifiche e la diffusione di strategie terapeutiche potenzialmente utili per milioni di altri ragazzi (principio di giustizia).

5.6 L'educazione alle differenze di genere: il ruolo dell'etica clinica

Tutte le differenze sopra citate, sia in ambito più prettamente clinico che nel campo della ricerca, dovrebbero essere tenute in considerazione nei diversi aspetti di programmazione sanitaria, compresi quelli relativi all'educazione non solo dei professionisti sanitari ma anche e soprattutto degli stessi cittadini.

Una riflessione etico-clinica, contestualizzata nei singoli casi, che tenga conto non solo delle differenze epidemiologicamente e biologicamente rilevanti, ma che consideri anche i principali determinanti della salute in età adolescenziale sotto il profilo bioetico, potrebbe

trovare un ruolo in un percorso strutturato di educazione alla diversità ed all' equità di genere.

Nel contesto familiare, infatti, nella fase di coinvolgimento dei genitori nel processo sanitario decisionale per il paziente adolescente, un miglioramento della consapevolezza dell' esistenza di una medicina di genere potrà portare anche ad un miglioramento dell' equità delle cure, favorendo una più consapevole e formata autonomia decisionale sia dei genitori che dei ragazzi, utile tanto in ambito clinico quanto in quello di ricerca.

Inoltre, la diffusione di quella che potremmo definire "sensibilità di genere" nella prospettiva della consulenza etico-clinica, in questo modo verrebbe a strutturarsi con una strategia sia di *bottom-up* tramite l' educazione della famiglia e dei professionisti sanitari, sia di *top-down* mediante la progettazione e l' applicazione di più congrue politiche sanitarie aziendali, territoriali, nazionali e, possibilmente, internazionali, che siano orientate al perseguimento dell' equità di genere.

L' irrequieta e mutevole fase adolescenziale può portare ad un maggiore carico in termini di tutela della salute. Gli adolescenti vivono un gran numero di nuove esperienze in questa fase e tali cambiamenti nello sviluppo psico-fisico dovrebbero essere accolti da adeguate politiche sanitarie che tengano conto non solo delle peculiarità dell'età adolescenziale, ma anche delle differenze che possono esservi tra diversi adolescenti. Rispettare gli adolescenti ed agire al fine di tutelare il loro interesse non significa considerarli pienamente in grado di prendere delle decisioni razionali ed autonome, ma implica la promozione della loro partecipazione al processo decisionale in modo adeguato al loro livello di sviluppo^{170,171}.

Con l' avvicinarsi all' età adulta, i pazienti manifestano un progressivo interesse a partecipare alla loro presa in carico, ed il loro coinvolgimento non rappresenta solo un

¹⁷⁰Melton GB. Treating children like people: a framework for research and advocacy. J Clin Child Adolesc Psychol, 2005;34:646-657.

¹⁷¹Kunin H. Ethical issues in pediatric life-threatening illness: dilemmas of consent, assent, and communication. Ethics Behav, 1997;7:43-57.

vincolo nell' agire professionale, ma costituisce un fattore utile al miglioramento della loro evoluzione.

Sul versante della ricerca, il riconoscimento del difficile bilanciamento tra l' interesse della collettività, che potrebbe beneficiare dei risultati dei progetti di ricerca, ed il migliore interesse del singolo adolescente arruolato in uno studio, non significa che questo tipo di ricerca non debba essere posta in atto, ma implica la necessità di un diverso approccio alla pianificazione e gestione del singolo progetto di ricerca, ossia un approccio multidisciplinare che comprenda figure diverse e che tenga conto anche dell' analisi etica in una prospettiva di medicina di genere che, come abbiamo visto, può avere influenze rilevanti sulla buona qualità dello studio stesso¹⁷².

In questi contesti si potrebbe inserire un ruolo attivo, sia di educazione che di tutela del miglior interesse del minore, della consulenza etica, sia applicata al singolo caso clinico, sia intesa come servizio erogato nell'ambito dei Comitati Etici per la sperimentazione.

5.7 Conclusioni

Nel presente capitolo si è analizzato come le differenze di genere esistano per i minori adolescenti anche nel campo della salute, esercitando un' influenza rilevante sulla salute di ragazze e ragazzi. Gli effetti delle differenze di genere sulla salute delle persone possono essere non solo inique, ma anche inefficaci. Lo sforzo da parte delle Istituzioni e delle strutture non governative in termini di programmazione sanitaria dovrebbe essere rivolto al raggiungimento di una equità di genere, allo scopo di favorire cambiamenti sostenibili per il miglioramento della salute e della qualità di vita degli individui, soprattutto per i minori che costituiscono un gruppo vulnerabile.

¹⁷²Jeruss JS, Woodruff TK. Preservation of fertility in patients with cancer. N Engl J Med, 2009;360:902-911.

Data la consistenza del problema, attivarsi per favorire il perseguimento di una equità di genere nel campo della salute ed, in alcune realtà, per favorire anche il pieno riconoscimento del diritto alla salute in rapporto alle diverse esigenze di genere, rappresenta una delle vie più efficaci e dirette per ridurre le disuguaglianze ed assicurare un impiego razionale ed efficiente delle risorse disponibili, anche mediante una riflessione bioetica sul tema.

Gli sforzi per promuovere la salute e prevenire l' insorgenza e lo sviluppo delle malattie dovrebbero tenere conto delle differenze di genere note e dei diversi comportamenti legati allo stato di salute. Nella fase informativa e comunicativa, sia a livello di programmazione sanitaria che di relazione tra il medico, il minore ed i suoi genitori, sono necessari metodi e contenuti comunicativi specifici per il genere delle persone cui sono indirizzati, in particolare nell' età adolescenziale, durante la quale si può intervenire con programmi di educazione scolastica mirati secondo una prospettiva di medicina di genere, anche eticamente orientata.

In conclusione, è chiaro che per gli adolescenti vi sono differenze significative correlate al genere in termini di qualità della vita legata allo stato di salute e queste differenze sono rilevanti sia da punto di vista della pratica clinica che della ricerca.

Nel presente capitolo si è cercato di dimostrare che è necessario differenziare vari aspetti per esaminare queste differenze ed è evidente che interventi di prevenzione e di promozione della salute dovrebbero essere modulati in rapporto al genere dei destinatari, enfatizzando gli aspetti più importanti per ciascun gruppo di individui, allo scopo di attuare al meglio una medicina sempre più personalizzata, anche e soprattutto considerando il genere e beneficiando dell' apporto che una riflessione strutturata all' interno di una consulenza etico-clinica può fornire.

CAPITOLO VI

ASPETTI ETICI E TUTELA DEI MINORI NELLA GESTIONE DELLE BIOBANCHE A SCOPO DI RICERCA E FORENSE IN ITALIA

6.1 Introduzione

Le biobanche sono un' importante risorsa ai fini della ricerca in campo medico. Il crescente interesse nei confronti delle biobanche può essere compreso alla luce di due processi, paralleli e in parte concomitanti, avvenuti negli ultimi decenni nei paesi industrializzati: da un lato il rafforzamento delle politiche di tutela e promozione della salute pubblica e dall'altro il rinnovato interesse scientifico per i campioni biologici di provenienza umana.

La creazione di ampie raccolte di campioni biologici e dei relativi dati ha accompagnato l'evoluzione di questi due processi¹⁷³. La biobanca dovrebbe essere intesa come una collezione istituzionale ed organizzata, secondo regole precise e condivise, di materiali biologici e delle relative informazioni cliniche di supporto collaborativo nell'ambito di un contesto di ricerca al quale afferiscono diversi laboratori dedicati ad aspetti peculiari dello stesso ambito o affini¹⁷⁴. Nel nostro Paese la definizione di biobanca è indicata nel documento del Comitato Nazionale di Bioetica e del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita intitolato "Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: Consenso Informato" in cui è riportato che le biobanche sono *"Unità operative e di servizio, preposte a raccogliere, conservare, classificare, gestire e distribuire materiali biologici umani (cellule, tessuti, DNA) d'individui o gruppi di individui*

¹⁷³Caenazzo L. New Insights on Biobanks. Cleup, 2013.

¹⁷⁴Yuille M, van Ommen GJ, Bréchet C, Cambon-Thomsen A, Dagher G, Landegren U, Litton JE, Pasterk M, Peltonen L, Taussig M, Wichmann HE, Zatloukal K. Biobanking for Europe. Brief Bioinform, 2008;9:14-24.

*sani o malati, per finalità biomediche (di ricerca, di diagnosi, di prevenzione o di terapia), all'interno dei presidi ospedalieri o centri di ricerca*¹⁷⁵.

La ricerca genetica sul materiale biologico appartenente a soggetti minorenni può fornire valide informazioni utili ad incrementare la comprensione delle interazioni fra assetto genetico ed ambiente nonché dello sviluppo di difetti genetici ad insorgenza precoce^{176,177}.

Anche se per molto tempo vi è stata la tendenza ad escludere dai progetti di ricerca i soggetti incapaci di esprimere un valido consenso, tale politica, anche se volta alla necessaria e doverosa tutela delle categorie di soggetti più vulnerabili, può determinare un danno per questi soggetti: l'esclusione, infatti, dai progetti di ricerca può comportare l'esclusione da eventuali benefici, in termini di tutela della salute, derivanti dalla sperimentazione e l'impossibilità di ottenere dati scientifici attendibili, specifici ed applicabili ad un particolare gruppo di pazienti, come ad esempio i pazienti pediatrici.

Le maggiori problematiche di carattere etico relative alle biobanche a scopo di ricerca riguardano il consenso, la riservatezza, la proprietà del campione biologico ed il ritorno dei risultati. In ogni caso, la ricerca su campioni biologici provenienti da minori, che non sono sufficientemente maturi per fornire un valido consenso, e la conseguente gestione di dati pediatrici, implicano la necessità di prestare una particolare attenzione ai temi dell'acquisizione del consenso e della garanzia del diritto alla riservatezza in tale ambito.

La tematica del consenso è ricorrente nel campo della ricerca pediatrica, e con riferimento alle biobanche sembra essere di maggior rilevanza rispetto ad altri aspetti, in quanto i minori costituiscono una popolazione di ricerca vulnerabile, la cui capacità a fornire un valido

¹⁷⁵Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale di Bioetica – Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita. Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: Consenso Informato. 16.02.2009. Disponibile online all'indirizzo: http://www.governo.it/bioetica/gruppo_misto/Consenso_Informato_allegato_Petrini_2009.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

¹⁷⁶Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. Biological sample collections from minors for genetic research: a systematic review of guidelines and position papers. *Eur J Hum Genet*, 2009;17:979-990.

¹⁷⁷Zika E, Schulte In den Bäumen T, Kaye J, Brand A, Ibarreta D. Sample, data use and protection in biobanking in Europe: legal issues. *Pharmacogenomics*, 2008;9:773-781.

consenso rappresenta un nodo cruciale, fonte di discussione e di ampio dibattito in ambito bioetico¹⁷⁸.

Nel presente capitolo sarà proposta un'analisi del tema dell'acquisizione del consenso, nel bilanciamento tra il principio di autonomia ed il principio di giustizia, alla luce dei riferimenti normativi sia nazionali che sovranazionali, relativamente sia alle biobanche a scopo di ricerca che alla banca dati nazionale del DNA a scopi forensi. Saranno analizzati infatti i principali documenti oggi disponibili con riferimento alle biobanche, sia quelle allestite per scopi di ricerca che quella nazionale per scopi forensi, valutandone l'impatto normativo ed i risvolti etici maggiormente rilevanti con particolare attenzione al coinvolgimento dei minori in entrambi i contesti.

Va detto innanzitutto che dalla ricognizione e dalla successiva analisi dei documenti di riferimento a disposizione emerge la presenza di un vuoto normativo in merito alla regolamentazione delle biobanche a scopo di ricerca, contro una specifica legge di pertinenza esclusiva della biobanca nazionale di DNA a scopo forense. Va sottolineato inoltre che vi è una diversità negli scopi che sottendono la costituzione ed il mantenimento delle due tipologie di biobanche, con un comune rilievo di scarse disposizioni riguardanti il trattamento dei campioni appartenenti a soggetti minorenni.

6.2 Biobanche di ricerca: le fonti normative di riferimento

Da alcuni anni un fervente dibattito circa alcuni aspetti etici in merito alla partecipazione dei minori alle biobanche si è animato in letteratura^{179,180,181,182,183}; le questioni etiche sollevate

¹⁷⁸Gurwitz D, Fortier I, Lunshof JE, Knoppers BM. Research ethics. Children and population biobanks. *Science*, 2009;325:818-819.

¹⁷⁹Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. Genetic research on stored tissue samples from minors: a systematic review of the ethical literature. *Am J Med Genet A*, 2009;149A:2346-2358.

¹⁸⁰Goldenberg AJ, Hull SC, Botkin JR, Wilfond BS. Pediatric biobanks: approaching informed consent for continuing research after children grow up. *J Pediatr*, 2009;155:578-583.

sono in parte differenti da quelle più tradizionalmente discusse relativamente alla partecipazione degli adulti alle biobanche^{184,185}.

In ambito europeo, in riferimento alla regolamentazione delle attività delle biobanche a scopo di ricerca, sono stati adottati diversi approcci normativi nei diversi Paesi. In Italia, la mancanza di tali leggi, unitamente alla grande quantità di documenti con scarso effetto vincolante, ha portato al tentativo di supplire a tale mancanza attraverso l' istituzione di Linee Guida o la pubblicazione di Pareri da parte di diversi organismi più o meno direttamente coinvolti nella gestione delle biobanche, rispetto ad implicazioni etiche quali il consenso, la riservatezza, la comunicazione dei risultati della ricerca ai soggetti coinvolti ed il trattamento dei campioni provenienti da minori, aspetti che trovano talvolta difficile soluzione applicativa nella gestione di una biobanca.

Appare utile a questo punto fornire una panoramica delle fonti normative di riferimento relative ai principali aspetti etici del coinvolgimento dei minori nelle biobanche, al fine di verificare quali e quanti riferimenti siano effettivamente a disposizione. Trattandosi di documenti riferiti alla stessa materia ma diversi tra loro in termini di collocazione normativa, si cercherà di evidenziare di seguito gli aspetti peculiari in ciascuno di essi nell' ambito dei temi etici sopra indicati.

Vanno in primo luogo considerati i documenti nazionali ed internazionali di carattere etico - deontologico che sono sicuramente di carattere più generale, ma risultano essere comunque

¹⁸¹Hawkins AK. Biobanks: importance, implications and opportunities for genetic counselors. *J Genet Couns*, 2010;19:423-429.

¹⁸²Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. The storage and use of biological tissue samples from minors for research: a focus group study. *Public Health Genomics*, 2011;14:68-76.

¹⁸³Levenson D. When should pediatric biobanks share data? *Am J Med Genet A*, 2010;152A:fmvii-iii.

¹⁸⁴Hens K, Lévesque E, Dierickx K. Children and biobanks: a review of the ethical and legal discussion. *Hum Genet*, 2011;130:403-413.

¹⁸⁵Hens K, Van El CE, Borry P, Cambon-Thomsen A, Cornel MC, Forzano F, Lucassen A, Patch C, Tranebjaerg L, Vermeulen E, Salvaterra E, Tibben A, Dierickx K; PPC of the European Society of Human Genetics. Developing a policy for paediatric biobanks: principles for good practice. *Eur J Hum Genet*, 2013;21:2-7.

pertinenti, in quanto le biobanche costituiscono comunque attività correlate a prassi biomediche. Ci riferiamo in tal senso agli articoli 5 e 6 della Convenzione di Oviedo¹⁸⁶, agli articoli 37 e 48 del Codice di Deontologia Medica del 2014¹⁸⁷ ed all' articolo 3 della Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea¹⁸⁸, tutti riferiti alla tematica del consenso del soggetto interessato anche quando minore.

Passando ai documenti più specificatamente orientati al tema specifico delle biobanche, le “Linee Guida per l’istituzione e l’Accreditamento delle Biobanche”, pubblicate nell’Aprile del 2006 dal Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie (CNBB)¹⁸⁹ ed il documento del Comitato Nazionale di Bioetica – Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita dal titolo “Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: Consenso Informato” del 2009¹⁹⁰ si presentano più come documenti di riferimento che come veri e propri strumenti di regolamentazione delle biobanche. Il gruppo di lavoro del CNBB ha usato come riferimento, per la stesura delle richiamate Linee Guida, la Raccomandazione R(2006) del Consiglio d’ Europa (2006)¹⁹¹. La finalità di queste linee guida è quella di definire le varie tipologie di biobanche ed i loro ruoli, di fornire indicazioni sulla base dei documenti nazionali ed internazionali in merito alle modalità di istituzione ed accreditamento delle biobanche, per le quali non esiste una specifica normativa, come invece

¹⁸⁶Cfr. nota n. 12.

¹⁸⁷Cfr. nota n. 105.

¹⁸⁸Parlamento Europeo, Consiglio Europeo e Commissione Europea. Carta dei Diritti Fondamentali dell'unione Europea (2000/C 364/01). Dicembre 2000. Disponibile online all' indirizzo: www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_it.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

¹⁸⁹ Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale di Bioetica – Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie. Linee guida per la certificazione delle biobanche. 16.04.2006. Disponibile online all' indirizzo: http://presidenza.governo.it/biotecnologie/documenti/7_biobanche_1.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

¹⁹⁰Cfr. nota n. 175.

¹⁹¹Council of Europe. Committee of Ministers. Draft Recommendation Rec (2006)4 of the Committee of Ministers to member states on research on biological materials of human origin. Marzo 2006. Disponibile online all' indirizzo: http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/texts_and_documents/Rec_2006_4.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

accade nel caso di altri ambiti di ricerca ed applicazione biomedica come i trapianti d'organo o la procreazione medicalmente assistita. Tali linee guida hanno come obiettivo principale quello di garantire la migliore qualità possibile del materiale biologico raccolto e conservato, sia per fornire solide basi alla ricerca e allo sviluppo in diversi laboratori, sia per contribuire alla protezione della salute dello staff di laboratorio, della collettività e dell'ambiente. Nel punto n. 5 di queste linee guida sono rapidamente considerati alcuni aspetti etici e giuridici, tra i quali: il consenso, la protezione della riservatezza, l'identificazione, l'anonimizzazione e pseudoanonimizzazione dei campioni, la proprietà del materiale biologico, le finalità non-profit della donazione, l'accesso alle informazioni ed il controllo dei dati personali dei soggetti interessati. Non si ravvisano, in tale documento, specifiche disposizioni relative al trattamento dei campioni prelevati dai minori.

Il Comitato Nazionale Italiano di Bioetica (CNB)¹⁹², prima del più recente documento del 2014 che sarà più avanti richiamato, nel proprio parere "Biobanche e Ricerca su Materiale Biologico Umano" del Giugno 2006¹⁹³ aveva fornito un parere in merito alla Raccomandazione del Consiglio Europeo e al documento del CNBB precedentemente citati. Secondo il CNB i due documenti identificherebbero i principi di corretto comportamento dei ricercatori nell'utilizzo del materiale biologico e dei dati, a seconda della tipologia della

¹⁹²Il CNB e il CNBBSV, attraverso la stesura dei documenti *Biobanche e ricerca su materiale biologico umano*, 2006; *Linee guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche*, 2006 e *Raccolta di campioni biologici ai fini di ricerca: consenso informato*, 2009, avevano già sottolineato l'importanza delle biobanche a fini di ricerca sotto l'aspetto scientifico. Questi documenti, pur discutendo su molteplici problemi etici, scientifici e legislativi concernenti le biobanche in generale, non hanno tuttavia approfondita la questione delle biobanche pediatriche. Più vicino ad alcuni problemi etici che queste suscitano il parere del CNB - CNBBSV, *Considerazioni sulla conservazione protratta del materiale biologico residuo dello screening neonatale: vantaggi, problematiche e situazione italiana*, 2010. In merito alle problematiche etiche che suscitano i test e i dati genetici si richiama il parere del CNB, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, 1999, e CNB - CNBBSV, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, 2010.

¹⁹³Presidenza del Consiglio dei Ministri. Comitato Nazionale di Bioetica. Biobanche e Ricerca sul Materiale Biologico Umano. Parere del CNB su una Raccomandazione del Consiglio d'Europa e su un documento del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie. Approvato nella seduta Plenaria del 9 giugno 2006. Disponibile online all'indirizzo: <http://www.palazzochigi.it/bioetica/testi/Biobanche.pdf> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

biobanca, nell' interesse non solo del singolo donatore e della società, ma anche degli stessi ricercatori. Il parere del CNB 2006 sottolinea inoltre le proposte contenute nei due documenti che pongono particolare riguardo ad argomenti di pertinenza bioetica quali: l' informazione e consenso/dissenso del donatore, la finalità non-profit della donazione e quindi l' esclusione della remunerazione del donatore, il divieto di interferenza con la vita privata, il divieto di discriminazione per la partecipazione alla ricerca o per conoscenza dei dati relativi ai campioni conservati ed il diritto di accesso e controllo dei dati personali delle parti interessate. Il CNB concorda con le raccomandazioni europee riguardanti il prelievo del materiale biologico, la sua conservazione ed utilizzo, in accordo con la tutela del diritto all' informazione e consenso del donatore che, per quanto possibile, dovrà essere "specifico", ma che, se necessario e condiviso dal donatore, non sia limitato all' immediata utilizzazione ma riguardi anche utilizzazioni future coerenti con quelle per le quali inizialmente è stato effettuato il prelievo. Inoltre il CNB suggerisce l' urgenza di una precisa normativa in ordine alla definizione della responsabilità di gestione delle biobanche. Nel documento del CNB vengono richiamate anche le raccomandazioni (enunciate in entrambi i documenti di riferimento) per la valutazione indipendente di ciascun progetto di ricerca, considerando sia la sua pertinenza scientifica, che il rispetto dei requisiti etici. Infine il CNB, nell' ottica di una gestione democratica di questa vasta risorsa biologica rappresentata dalle biobanche, promuove l' idea di un censimento preliminare delle risorse di materiale biologico esistenti nelle strutture sanitarie sia pubbliche che private con la costituzione di un Registro Nazionale delle stesse.

Il decreto del Ministero dello Sviluppo Economico approvato nel Maggio 2006¹⁹⁴ stabilisce le procedure per l' istituzione di organismi deputati alla certificazione delle biobanche quali centri di risorse biologiche (CRB). L'attenzione principale del decreto è rivolta al controllo

¹⁹⁴Ministero dello Sviluppo Economico. CRB - Centro di Risorse Biologiche. 12 Giugno 2006.

della qualità del materiale biologico conservato, senza alcun riferimento a tematiche quali il consenso, la riservatezza, il trasferimento dei dati o la comunicazione dei risultati. L'Articolo 2 propone una definizione delle biobanche quali “centri deputati alla conservazione, al controllo e all' analisi di cellule vitali, dei genomi e delle informazioni relative all' ereditarietà e al funzionamento di sistemi biologici, inclusi gli organismi che possono essere soggetti a colture (microorganismi, piante, animali e cellule umane), strutture replicabili (genomi, plasmidi, virus, DNA), cellule e tessuti, associate ad un database contenente le relative informazioni fisiologiche e strutturali”. L' articolo definisce inoltre i CRB come biobanche che abbiano richiesto e ottenuto appropriate certificazioni, senza tuttavia entrare nel merito dei criteri necessari per la certificazione dei CRB. L' applicazione di questo decreto ministeriale come riferimento per le considerazioni di carattere etico relative alle biobanche è quindi di limitata utilità, stante il suo carattere prevalentemente tecnico-organizzativo.

Uno dei documenti di riferimento in Italia per questi temi, sebbene non sia giuridicamente vincolante, è rappresentato dalle Linee Guida per le Biobanche Genetiche, pubblicate nel Giugno 2003 dalla Società Italiana di Genetica Umana e dalla Fondazione Telethon¹⁹⁵. In questo documento le biobanche genetiche sono definite come: “unità di servizio, senza scopo di lucro diretto, finalizzate alla raccolta e alla conservazione di materiale biologico umano utilizzato per diagnosi genetica, per studi sulla biodiversità e per ricerca. La peculiarità delle biobanche genetiche richiede che i campioni conservati siano collegabili ai dati anagrafici, genealogici e clinici relativi ai soggetti da cui deriva il materiale depositato”. Gli aspetti etici vengono trattati nel capitolo 3 del documento con la premessa che: “In assenza di una specifica legislazione su questi aspetti, il materiale biologico umano ed i dati

¹⁹⁵Società Italiana di Genetica Umana. Linee Guida per le Biobanche Genetiche. A cura di Franca Dagna Bricarelli, Chiara Baldo, Mirella Filocamo, Lucia Monaco. Inserto Analysis - n. 5/6.2003. Disponibile online all'indirizzo: www.geneter.it/lib/d.php?c=mLOR4 (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

genetici ad esso collegati, devono essere trattati con modalità che garantiscano la dignità, i diritti e la libertà della persona in conformità a quanto enunciato in diversi documenti, nazionali ed internazionali, in tema di ricerca e pratica biomedica. Pertanto la biobanca genetica nel trattamento dei campioni e dei dati deve soddisfare i requisiti” che vengono indicati come: consenso del donatore, modalità di utilizzo di campioni in situazioni particolari, tutela e gestione della riservatezza, implicazioni sulla proprietà e sull’uso del materiale biologico umano.

Infine, vanno ricordate l’ Autorizzazione generale del Garante della privacy al trattamento dei dati genetici (Autorizzazione dell’ 11 dicembre 2014¹⁹⁶) e l’ Autorizzazione generale del Garante della privacy al trattamento dei dati personali effettuato per scopi di ricerca scientifica (Autorizzazione dell’ 11 dicembre 2014¹⁹⁷) che hanno rilevanza anche sulla regolamentazione delle biobanche in merito all’ utilizzo dei campioni biologici e all’ archiviazione dei dati relativi al paziente. L’ Autorizzazione sui dati genetici del 2014 non distingue, come del resto le precedenti Autorizzazioni nel medesimo ambito, tra campioni biologici e informazioni genetiche in essi contenute, considerandoli equivalenti: i campioni biologici sono perciò considerati quali “sorgenti” di ottenimento delle informazioni. Relativamente alla raccolta ed alla conservazione dei campioni (Punto 4.2 “Ricerca scientifica e statistica”), l’ Autorizzazione permette che, qualora la gestione dei dati genetici non possa prescindere dall’ identificazione anche temporanea, del paziente, vengano adottate

¹⁹⁶Garante per la protezione dei dati personali. Autorizzazione n. 8/2014 - Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici - 11 dicembre 2014 (Pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 301 del 30 dicembre 2014). Disponibile online all’ indirizzo: <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/3632835> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

¹⁹⁷Garante per la protezione dei dati personali. Autorizzazione n. 9/2014 - Autorizzazione generale al trattamento dei dati personali effettuato per scopi di ricerca scientifica - 11 dicembre 2014 (Pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 301 del 30 dicembre 2014) Disponibile online all’ indirizzo:<http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/3632879> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

specifiche misure volte al mantenimento separato dei dati fin dall' inizio della raccolta, ad eccezione di situazioni in cui tali misure precauzionali non siano tecnicamente possibili o richiedano uno sforzo eccessivo, non proporzionato al fine. La conservazione di informazioni genetiche e campioni biologici per finalità di ricerca (Punto 8 “Conservazione dei dati e dei campioni”), può essere effettuata fintanto che le analisi siano completate o le finalità della ricerca raggiunte. Il Punto 8.1 “Conservazione a fini di ricerca” stabilisce, inoltre, che la raccolta di materiale biologico e dati genetici per progetti di ricerca ed analisi statistiche debba essere subordinata al consenso informato del paziente, a meno che i dati non siano utilizzati esclusivamente per finalità statistiche o di ricerca stabilite dalla legge. Per ogni nuovo progetto di ricerca con finalità differenti da quelle indicate nel modulo di consenso firmato dal paziente, è dunque necessario che venga ottenuto un nuovo consenso. Sono tuttavia ammesse alcune eccezioni, come nel caso in cui i campioni biologici e le informazioni genetiche siano anonimizzati o nei casi in cui non sia possibile informare il paziente, nonostante tutti gli sforzi messi in atto, ed il progetto di ricerca (approvato dal Comitato Etico di riferimento) sia autorizzato dal Garante, ai sensi dell' articolo 90 del Codice in Materia di Protezione dei Dati Personali¹⁹⁸. Il Punto 6 “Consenso” stabilisce che il consenso fornito dal paziente, che deve essere espresso per iscritto, possa essere liberamente ritirato in ogni momento. In questo caso, il campione deve essere distrutto, a meno che esso non sia completamente anonimizzato.

6.3 I minori e le biobanche a scopo di ricerca: una questione aperta tra consenso, rischi e benefici

I documenti etici internazionali, specificatamente orientati al tema della partecipazione dei minori alle biobanche, riguardano principalmente tre ambiti: il consenso del legale

¹⁹⁸ Cfr. nota n. 106.

rappresentante, l'assenso/dissenso eventualmente espresso da parte del minore, il rapporto tra rischi, benefici e necessità di ricerca¹⁹⁹. Ciascuno di questi requisiti è ritenuto fondamentale nella creazione e nella gestione di qualsiasi biobanca di ricerca che coinvolga i minori.

L'opinione comune ed accettata, sia nella letteratura bioetica^{200,201} che nelle raccomandazioni e dichiarazioni internazionali (dalla Dichiarazione di Helsinki²⁰² alla Convenzione di Oviedo²⁰³) è che un minore, come altri soggetti incapaci, può essere coinvolto in un progetto di ricerca genetica quando siano rispettati alcuni requisiti:

- la ricerca è stata approvata da un comitato etico;
- la ricerca ha lo scopo di migliorare le conoscenze scientifiche relative alla condizione di cui soffre il soggetto coinvolto, o di cui soffre una particolare categoria clinica o socio-demografica di cui il soggetto fa parte;
- la ricerca non può essere condotta su altri gruppi di soggetti;
- la ricerca è effettuata nell'interesse del soggetto coinvolto (o comunque non è contro il suo interesse) ed ha per lui un minimo rischio, non solo in termini fisici ed emotivi, ma anche in rapporto a possibili conseguenze discriminatorie derivanti dalla partecipazione alla ricerca;
- è stato espresso un valido consenso per la partecipazione da parte di un soggetto che ne ha facoltà, solitamente i genitori nel caso di minori;
- quando sia possibile, l'assenso del soggetto interessato deve essere raccolto, unitamente al consenso del legale rappresentante;
- non vi è opposizione da parte del soggetto coinvolto;

¹⁹⁹Hens K, Lévesque E, Dierickx, K, 2011, op. loc. cit.

²⁰⁰Holm S. Informed consent and the bio-banking of material from children. GSP, 2005;1:16-26.

²⁰¹Knoppers BM, Avard D, Cardinal G, Glass KC. Science and society: children and incompetent adults in genetic research: consent and safeguards. Nat Rev Genet, 2002;3:221-225.

²⁰²World Medical Association. WMA Declaration of Helsinki: Ethical principles for medical research involving human subjects. Seoul, 2008. Disponibile online all'indirizzo:

<http://www.wma.net/en/30publications/10policies/b3/index.html> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

²⁰³Cfr. nota n. 12.

- il consenso è espresso per iscritto e può essere ritirato in ogni momento.

In Italia, nell'aprile del 2014 il CNB ha pubblicato il documento dal titolo "Biobanche pediatriche"²⁰⁴, nel quale vengono affermati alcuni principi rilevanti nell'analisi etica della questione, limitatamente dunque alle biobanche pediatriche, le quali sono caratterizzate dalla raccolta dei campioni biologici dei minori e sono finalizzate alla ricerca scientifica; tali principi saranno illustrati, nell'ambito dell'argomentazione proposta, nel presente paragrafo.

Il Comitato sottolinea in particolare che "l'interesse e il benessere dei soggetti i cui materiali biologici sono usati per ricerca - a maggior ragione se si tratta di minori - devono sempre prevalere sul solo interesse della società o della scienza".

Entrando nel merito della raccolta e conservazione di materiale biologico proveniente da minori, le fonti normative meritano alcune specifiche considerazioni in merito al loro rapporto con il rispetto dei principi di riferimento, ossia:

1. il rispetto del principio di autonomia del minore, quando questi sia in grado di esprimere la propria volontà;
2. il rispetto dell'autorità genitoriale nella scelta di donare o meno un campione biologico appartenente al proprio figlio ad una biobanca con scopi di ricerca;
3. la tutela del migliore interesse del minore, inteso in questo caso sia come la garanzia che non si produrrà alcun danno rilevante al minore stesso in virtù del rispetto del principio del "rischio minimo", sia come la realizzazione di un gesto solidaristico da parte di un soggetto in fase di accrescimento;

²⁰⁴Presidenza del Consiglio dei Ministri. Comitato Nazionale per la Bioetica. Biobanche Pediatriche. 11 aprile 2014. Disponibile online all'indirizzo: http://presidenza.governo.it/bioetica/pdf/Biobanche_pediatriche2014.pdf (Ultimo accesso 1 luglio 2016).

4. la promozione del bene comune, attraverso la armonizzazione di una ricerca scientifica rispettosa delle norme di riferimento ed eticamente orientata, in rapporto alla proprietà dei tessuti e delle informazioni ad essi correlate.

6.3.1 IL RAPPORTO TRA L' AUTONOMIA DEL MINORE E L' AUTORITÀ GENITORIALE

Con riferimento ai punti 1 e 2, a livello sovranazionale, importanti indicazioni vengono, oltre che dalle già citate Dichiarazione di Helsinki (artt. 24, 25, 26) e dalla Convenzione di Oviedo (art. 17) con il suo Protocollo Aggiuntivo sulla Ricerca Biomedica²⁰⁵, anche da altri documenti. Riteniamo utile a tale proposito ricordare il “Draft Explanatory Memorandum to the draft recommendation on research on biological materials of human origin”²⁰⁶ stilato dallo Steering Committee on Bioethics del Consiglio d’Europa (CDBI, responsabile per le attività intergovernative del Consiglio Europeo in ambito bioetico), che commenta la Raccomandazione R (2006)4 del Consiglio stesso. L’ International Declaration on Human Genetic Data dell’UNESCO²⁰⁷ e le raccomandazioni sviluppate dall’Organizzazione per lo Sviluppo e la Cooperazione Economica (OCSE-OECD)²⁰⁸ ribadiscono che il consenso, in caso di ricerca genetica su minori, deve essere ottenuto dal legale rappresentate in accordo con le normative nazionali. Sulla base di quanto indicato dal Council for International

²⁰⁵Council of Europe. Steering Committee on Bioethics. Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Biomedical Research. Strasbourg, 2005. Disponibile online all’indirizzo: <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/html/195.htm> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

²⁰⁶Council of Europe. Steering Committee on Bioethics. Draft Explanatory Memorandum to the Recommendation Rec (2006)4 of the Committee of Ministers to member states on research on biological materials of human origin. Strasbourg, 2006. Disponibile online all’indirizzo: <https://wcd.coe.int/ViewDoc.jsp?id=961137> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

²⁰⁷United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization (UNESCO). International Declaration on Human Genetic Data. Parigi, 2003. Disponibile online all’indirizzo: http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

²⁰⁸Organization for Economic Co-operation and Development (OECD). Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases. Parigi, 2009. Disponibile online all’indirizzo: <https://www.oecd.org/sti/biotech/44054609.pdf> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Organizations for Medical Sciences (CIOMS)²⁰⁹, i genitori ovvero il tutore devono poter ragionevolmente seguire l'evoluzione della ricerca cui il minore partecipa, in modo da poter ritirare il consenso in qualsiasi momento, allo scopo di salvaguardare l'interesse del minore. In ogni caso, in funzione della maturità del bambino, la sua opinione deve essere presa in considerazione, principio quest'ultimo ribadito anche dalle Nazioni Unite²¹⁰, dall'UNESCO, nella Convenzione di Oviedo e nella più recente versione della Dichiarazione di Helsinki (2008). Analogamente, anche il dissenso del minore deve essere preso in considerazione, come indicato dal CIOMS²¹¹, dalla WMA²¹² e dalla CE²¹³.

Va detto che in Letteratura, molti Autori hanno suggerito dei limiti di età oltre i quali l'opinione del minore dovrebbe essere vincolante: le età proposte variano dai 7, 9, 10, 11, 12 fino a 15 e 18 anni, secondo i diversi Autori^{214,215}. Poiché l'incapacità del minore è solo temporanea ed i campioni possono essere conservati nelle biobanche a scopo di ricerca per molto tempo, le linee guida CIOMS suggeriscono che il consenso del minore venga acquisito nuovamente quando lo stesso sia capace di esprimerlo, nel rispetto del principio secondo cui la condizione essenziale e permittente per poter disporre di materiale biologico da conservare e trattare in una biobanca è la decisione libera, consapevole e volontaria del donatore. Le raccomandazioni OCSE prevedono l'adozione nelle biobanche di specifiche politiche gestionali con riguardo al raggiungimento della maggiore età da parte dei "donatori" minori.

²⁰⁹Council for International Organizations of Medical Science (CIOMS). International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects. Geneva, 2002. Disponibile online all'indirizzo: http://www.cioms.ch/publications/guidelines/guidelines_nov_2002_blurb.htm (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

²¹⁰ Cfr. nota n.1.

²¹¹ Cfr. nota n. 209.

²¹² Cfr. nota n. 202.

²¹³ Cfr. nota n. 12.

²¹⁴Hens K, Snoeck J, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. An exploratory survey of professionals on the use of stored tissue samples from minors for genetic research. *Genet Mol Res*, 2010;9:973-980.

²¹⁵Goldenberg AJ et al, op. loc. cit.

Nel nostro Paese, il consenso alla partecipazione del minore alla biobanca è dato dai genitori, se entrambi hanno ne hanno la responsabilità, o, in mancanza, dal legale rappresentante. In Italia non esistono specifiche norme di riferimento vincolanti circa la gestione e la conservazione dei campioni biologici appartenenti ai minori e le informazioni genetiche da essi derivate. Leggi che regolamentino il campo specifico della conservazione di campioni nelle biobanche a fini di ricerca sono decisamente scarse nel nostro Paese ed il vuoto normativo è solo parzialmente colmato da documenti o da riferimenti a dichiarazioni internazionali che hanno limitato valore vincolante. Con riferimento al consenso alla partecipazione ad una biobanca di ricerca il CNB nel 2014 ha espresso il seguente orientamento “Nel caso delle biobanche pediatriche, non provenendo il consenso dal diretto partecipante e dato che la cessione dei campioni biologici del minore potrebbe non essere neutra nei suoi effetti, il CNB ribadisce, come in altro documento dello stesso Comitato, che i campioni non debbono essere anonimizzati in modo irreversibile e l’ autorizzazione dei genitori o del rappresentante legale non debba essere “ampia”, bensì data per una ricerca specifica o direttamente correlata (“consenso parzialmente ristretto”), a seguito di una informativa completa e dettagliata, così che i cedenti possano valutare le finalità, la durata, i luoghi e le modalità di esecuzione del progetto scientifico nel quale viene impiegato il campione. I genitori conservano, dunque, un “controllo” sull’ uso che viene fatto del materiale biologico del proprio figlio, così da poterne richiedere informative e la stessa distruzione conseguente alla revoca del consenso (distruzione sia dei campioni biologici sia dei dati biografici/clinici associati)” e ancora che “Ciò implica che per una corretta gestione e utilizzazione del materiale concesso ad una biobanca pediatrica sia regola imprescindibile, nel momento in cui il minore si avvii verso la maturità, la perdita d’ importanza del consenso rilasciato da i genitori e l’ avvio di un processo mirato ad ottenere l’ ascolto dell’ adolescente. Coloro che raggiungano la maggiore età legale debbono avere l’ opportunità di

dare fin da subito il loro consenso o, se la ricerca già ha avuto inizio, rinnovare, modificare o revocare il consenso all'uso dei loro campioni e dei dati presenti nella biobanca.”

Le già citate Linee Guida SIGU, in accordo con la Convenzione di Oviedo (articolo 6) e con il Codice di Deontologia Medica (articoli 37 e 48) stabiliscono che, per i campioni prelevati da individui che non siano in grado di fornire un valido consenso (minori ovvero incapaci), esso può essere fornito dalla persona che eserciti legalmente l'autorità e ne abbia, quindi, la responsabilità genitoriale. Un ulteriore spunto di riflessione deriva da quanto previsto dal Codice Deontologico degli Infermieri²¹⁶ che, in riferimento al consenso ottenuto dal minore, all'art. 31 recita: “L'infermiere si adopera affinché sia presa in considerazione l'opinione del minore rispetto alle scelte assistenziali, diagnostico-terapeutiche e sperimentali, tenuto conto dell'età e del suo grado di maturità”, riferendosi quindi specificatamente al minore e non a persona incapace in generale. Secondo quanto previsto da alcuni Codici Deontologici delle professioni sanitarie, ed in accordo con quanto previsto dalla Convenzione di Oviedo, il minore può, in rapporto alla propria maturità ed alla complessità del processo decisionale da compiere, essere in grado di autodeterminarsi operando scelte consapevoli. Al fine di autodeterminarsi nel rispetto dei propri diritti, il minore deve preliminarmente comprendere le modalità e le finalità della “scelta” compiuta²¹⁷. Tuttavia, essendo le biobanche uno straordinario strumento di ricerca è pressoché impossibile poter prevedere, nel momento in cui viene istituito un progetto di ricerca che utilizzerà i campioni biologici conservati, quali potranno essere gli usi e gli impieghi futuri o le possibili evoluzioni del progetto di ricerca originario. Pertanto è irrealistico pensare che le informazioni fornite, al momento della donazione, possano essere esaustive: si è quindi discusso ampiamente in letteratura negli ultimi anni su quale sia la forma di consenso più adatta a rappresentare e tutelare gli interessi

²¹⁶IPASVI. Federazione Nazionale Collegi Infermieri. Codice deontologico dell'infermiere, 2009. Disponibile online all'indirizzo: <http://www.ipasvi.it/professione/content.asp?ID=19> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

²¹⁷Knoppers BM et al, 2002, op. loc. cit.

del donatore. Il modello di consenso che sembrava prevalere secondo i recenti orientamenti era quello del “broad consent”, ossia di consenso ampliato²¹⁸, in quanto il modello del consenso specifico e limitato al singolo progetto di ricerca sembra essere insostenibile, in quanto richiederebbe di ricontattare e riacquisire il consenso da parte di ogni donatore ogni qual volta vi sia una modifica o un ampliamento del progetto di ricerca originario o si decida di utilizzare i medesimi campioni per più progetti di ricerca.

Le nuove forme di ricerca scientifica, nelle quali un numero elevatissimo di dati provenienti da diverse fonti possono essere raccolti, conservati, organizzati, scambiati in modo sempre più massivo rispetto al passato, mettono in dubbio l’ adeguatezza delle modalità tradizionali di acquisizione del consenso rispetto alla dinamicità che la ricerca stessa ha assunto negli ultimi anni. Più recentemente, in sostituzione del modello di “broad consent” è stato proposto, come tipologia di consenso da utilizzare nell’ ambito delle biobanche di ricerca, quello del “dynamic consent”, ossia una forma di consenso che potrebbe superare, almeno in parte, la difficoltà di mantenere informato il donatore nel corso del tempo, attraverso l’ utilizzo di piattaforme informatiche, siti internet, applicazioni per telefonia che potrebbero aiutare il donatore a seguire l’ evoluzione del progetto di ricerca originario o le altre attività delle biobanche al fine di esprimere, di volta in volta, in modo interattivo il proprio consenso^{219,220}. Kaye e collaboratori hanno definito il “dinamic consent” come un nuovo approccio per coinvolgere gli individui in merito all’ utilizzo delle loro informazioni personali e che costituisce una interfaccia interattiva e personalizzata che consente ai partecipanti ad un progetto di ricerca di esserne coinvolti in misura maggiore o minore a

²¹⁸ Strech D, Bein S, Brumhard M, Eisenmenger W, Glinicke C, Herbst T, Jahns R, von Kielmansegg S, Schmidt G, Taupitz J, Tröger HD. A template for broad consent in biobank research. Results and explanation of an evidence and consensus-based development process. *Eur J Med Genet*, 2016;59:295-309.

²¹⁹ Kaye J. From single biobanks to international networks: developing e-governance. *Hum Genet*, 2011;130:377-382.

²²⁰ Kaye J, Curren L, Anderson N, et al. From patients to partners: participant-centric initiatives in biomedical research. *Nat Rev Genet*, 2012;13:371-376.

seconda delle loro preferenze e di variare il proprio consenso, in ogni momento, in tempo reale²²¹. Questo modello di consenso ha la potenzialità di coinvolgere maggiormente coloro che hanno donato i propri campioni alla biobanca, mettendoli nella condizione di potere interagire, longitudinalmente e capillarmente, con i ricercatori²²². Questo tipo di consenso sembra utile in particolare per i donatori minori, in quanto i sistemi informativi basati sulle *web technologies* sono certamente alla portata di una popolazione più giovane, che ha maggiore facilità di accesso a queste piattaforme e ne conosce modalità, tempi e strategie comunicative. Un modello di consenso maggiormente inclusivo può portare anche ad una maggiore fiducia nei confronti della ricerca, e ad una maggiore diffusione di interesse per le attività connesse alle biobanche²²³. Preliminare all' acquisizione del consenso vi è infatti la fase informativa, in cui il minore deve essere correttamente ed adeguatamente informato, possibilmente con l' aiuto del genitore che può fungere da “traduttore” tra ricercatore e ragazzo, adattando le necessità informative del ricercatore alle caratteristiche ricettive del minore.

Le informazioni che dovrebbero essere esplicitate, non solo nel caso di donatori adulti ma anche per i donatori minori, evidentemente mediante un linguaggio adeguato e con il filtro dei genitori o di personale esperto nella comunicazione con i bambini e i ragazzi, dovrebbero comprendere: gli scopi del prelievo e della conservazione del campione biologico, la localizzazione delle strutture deputate allo stoccaggio, quali siano i soggetti abilitati ed autorizzati ad utilizzare il campione e ad accedere alle informazioni, i metodi e le tecniche utilizzati, le modalità con cui sono garantite la riservatezza dei dati, il grado di anonimizzazione e gli strumenti adottati per garantirle, le procedure per una eventuale

²²¹ Kaye J, Whitley EA, Lund D, Morrison M, Teare H, Melham K. Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks. *Eur J Hum Genet*, 2015;23:141-146.

²²² Whitley EA, Kanellopoulou N, Kaye J. Consent and research governance in biobanks: evidence from focus groups with medical researchers. *Public Health Genomics*, 2012;15:232-242.

²²³ Steinsbekk KS, Kåre Myskja B, Solberg B. Broad consent versus dynamic consent in biobank research: is passive participation an ethical problem? *Eur J Hum Genet*, 2013;21:897-902.

revoca del consenso o per richiedere la distruzione del campione e l'eliminazione delle informazioni ad esso correlate, le modalità di acquisizione di un nuovo consenso in caso di modifiche al progetto di ricerca per cui è stato donato il campione, il ritorno dei risultati, comprese le eventuali notizie inattese che potrebbero derivare dalle analisi sul campione, la descrizione dei potenziali rischi connessi alla donazione, le condizioni di risarcimento in caso di danno cagionato dalla ricerca, gli eventuali rimborsi per le spese sostenute ed i possibili benefici per il donatore derivanti dalla ricerca.

Entrambe le fasi, quella cioè della comprensione dell'informazione fornita e quella dell'espressione del consenso, si concretizzano in funzione del grado e delle caratteristiche individuali del processo di maturazione e della scelta da operare²²⁴. L'importanza di tenere in considerazione la crescente maturità del minore è stata anche sottolineata nelle raccomandazione del CNB al paragrafo n. 3 del documento sulle Biobanche pediatriche: *“Il minore, in rapporto al suo progressivo grado di maturità, dovrà essere ascoltato e la sua volontà tenuta in conto. Inoltre, qualora la ricerca abbia avuto inizio in epoche precedenti, egli deve avere la possibilità di sapere di essere stato arruolato e di conoscere il destino del proprio campione biologico e degli eventuali risultati emersi dal suo impiego, in modo tale da essere in grado di confermare o modificare o ritirare il consenso ed eventualmente chiedere la distruzione o l'anonimizzazione senza tracciabilità del campione e dei dati connessi.”*. Il consenso alla donazione deve essere quindi uno strumento capace di promuovere la partecipazione, la comprensione e la maturazione dei donatori minori.

6.3.2 LA TUTELA DEL MIGLIORE INTERESSE DEL MINORE

Per quanto riguarda il terzo dei principi richiamati, ossia la tutela del migliore interesse del minore, le indicazioni che derivano dalle citate linee guida e raccomandazioni internazionali

²²⁴Rodriguez, D. Il codice deontologico dell'ostetrica/o – riflessioni e confronti. Milano, Mc Graw Hill, 2003, pp.189-199.

(CE 1997, CIOMS 2002, WMA 2008), così come la Letteratura bioetica degli ultimi anni^{225,226} prevedono che la ricerca, che non può essere condotta su soggetti adulti, non provochi più di un minimo rischio per il minore, o comunque determini un rischio non superiore a quello normalmente previsto nelle routinarie attività di accertamento medico o psicologico. Tale principio può trovare naturalmente applicazione anche nel caso della partecipazione di minori a biobanche a scopo di ricerca. Per stabilire, dunque, in che cosa consista in tale ambito la tutela del migliore interesse per il minore vanno valutati i rischi potenziali connessi alla raccolta e conservazione di campioni biologici di minori: essi possono essere suddivisi in tre categorie: quelli correlati all' eventuale danno fisico e/o morale (ad esempio per la necessità di eseguire venopunture o per la necessità di rimanere alcune ore in ambiente ospedaliero), quelli relativi alla gestione delle informazioni, con il rischio di violare la riservatezza, con il possibile rischio di discriminazione, del minore, e quelli infine correlati alla eventuale violazione della scala di valori che il minore, con il passare del tempo, costruisce con lo sviluppo della propria maturità²²⁷. Inoltre la ricerca connessa alla biobanca, se non di diretto beneficio per il minore, dovrebbe essere quantomeno di beneficio per le persone che si trovino nella medesima condizione clinico-patologica ovvero che presentino la stessa disabilità del minore coinvolto. Questo principio, tuttavia, è stato messo in discussione da alcuni Autori in quanto, da un lato, l' appartenenza di un minore ad un particolare gruppo clinico o socio-demografico è estremamente instabile (la patologia può manifestarsi infatti solo in una specifica fascia di età od essere rapidamente evolutiva o ancora la ricerca può necessitare di tempi molto lunghi), dall' altro, soprattutto

²²⁵Ross LF. Ethical and policy issues in pediatric genetics. *Am J Med Genet Part C: Seminars in Medical Genetics*, 2008;148:1-7.

²²⁶Helgesson G. Children, longitudinal studies, and informed consent. *Med Health Care Philos*, 2005;8:307-313.

²²⁷Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. The return of individual research findings in paediatric genetic research. *J Med Ethics*, 2011;37:179-183.

con riferimento alla ricerca di base, è pressoché impossibile stabilire quali saranno i benefici derivati da quel preciso progetto di ricerca per una specifica categoria di minori²¹.

Il CNB con riferimento alla necessità di stimare l' entità del "rischio minimo per il minore" nell' ambito delle biobanche di ricerca si è espresso, nel 2014, nei termini seguenti *"Data comunque la difficoltà nell' ambito della ricerca in generale sugli incapaci e sui minori, di definire quali rischi e inconvenienti siano minimi e pertanto tollerabili a favore di interessi scientifici e sociali, il CNB, anziché appellarsi a standard fissi e predefiniti, approva una stima della situazione che tenga conto del contesto dello studio e della particolarità delle collezioni da parte del Comitato etico competente"*, sottolineando pertanto l' importanza della consulenza etica a tal fine. Un altro modo di definire in questo ambito il migliore interesse per il minore muove le proprie basi dalle possibili situazioni di conflitto che si possono creare tra genitori e minore. Secondo quanto previsto da alcuni Codici Deontologici delle professioni sanitarie, in accordo con quanto previsto dalla Convenzione di Oviedo, il minore può, in rapporto alla propria maturità ed alla complessità del processo decisionale da compiere, essere in grado di autodeterminarsi operando scelte consapevoli.

Il conflitto fra opinione di genitori e figli nasce in particolare quando un minore, ragionevolmente maturo, desidera ritirare in un secondo momento il consenso all' utilizzo del proprio materiale biologico già precedentemente raccolto e conservato con il consenso dei genitori. La questione può essere affrontata secondo due diversi approcci. Un primo approccio vede la donazione come una "costrizione all' altruismo" da parte dei genitori. In questo caso, stante la possibilità, prevista dalla normativa italiana, di contattare il Giudice Tutelare in altri campi (ad esempio interruzione di gravidanza, prescrizione di contraccettivi orali, consenso a pratiche terapeutiche sperimentali), se l' opinione del minore è diversa da quella dei genitori, potrebbe essere appropriato contattare il Giudice Tutelare. Tuttavia, in questo caso, sembra che la decisione del Giudice si ponga tra la tutela del miglior interesse

del minore e la tutela della finalità scientifica della biobanca, poiché in questo caso la raccolta di campioni biologici non è finalizzata a procedure mediche di salvaguardia della salute.

Un secondo punto di vista può portare a considerare la donazione come un atto altruistico da parte dei genitori che insegnano e guidano i propri figli verso un desiderio solidale rispetto alla società²²⁸. I campioni prelevati dai minori possono essere considerati come doni, per i quali non vi è un' immediata ricompensa, in assenza di una conoscenza a priori delle conseguenze. Da questo punto di vista non può esserci conflitto fra volontà di genitori e figli, in quanto i genitori, "garanti" del miglior interesse del minore, anticipano il desiderio altruistico del minore stesso. Seguendo tali argomentazioni, il miglior interesse del minore potrebbe essere rappresentato dal contributo che lo stesso può fornire nell' interesse della collettività e del bene comune, che prevale sulle conseguenze individuali della donazione²²⁹. Il ruolo anche educativo che potrebbe essere svolto dalla biobanca, e quindi la possibilità di tutelare il migliore interesse del minore attraverso l' educazione, dapprima sui genitori e, tramite i genitori, sui minori, è stato sottolineato dal CNB nel richiamato documento del 2014: *"Il CNB sottolinea che nell' ambito del consenso informato è compito della biobanca richiamare esplicitamente il dovere dei genitori di informare il proprio figlio in merito all' avvenuta donazione e di mantenere i contatti con la biobanca per consentire a quest' ultimo di subentrare nel consenso."*

6.3.3 UN PERCORSO VERSO IL BENE COMUNE: ARMONIZZAZIONE DELLE PROCEDURE E TUTELA DELLA PROPRIETÀ

²²⁸Rapport FL, Maggs CJ. Titmuss and the gift relationship: altruism revisited. JAN, 2002;40:495-503.

²²⁹Hoedemaekers R, Gordijn B, Pijnenburg M. Does An Appeal To The Common Good Justify Individual Sacrifices For Genomic Research? Theor Med Bioeth, 2006;27:415-431.

Anche quando si parli di biobanche di ricerca pediatriche, la tutela degli interessi dei singoli individui, in particolare dei donatori che partecipano alla implementazione della biobanca, va necessariamente bilanciata con gli interessi della collettività, che in tale campo sono rappresentati dal progresso della ricerca biomedica e dalla prospettiva di poter disporre in un futuro relativamente vicino di nuove strategie diagnostiche e terapeutiche per un numero sempre maggiore di pazienti.

Nell' ampia e ormai decennale produzione scientifica che riguarda le biobanche, vi sono due aspetti che sembrano rappresentare il punto di incontro e di massimo bilanciamento tra gli interessi dei singoli donatori minori ed il perseguimento dell' interesse comune:

- la necessità di armonizzazione delle procedure di istituzione, gestione e collaborazione nelle singole biobanche e tra le reti di plurime biobanche, al fine di garantire l' uguaglianza tra tutti i partecipanti e tra tutti i bambini e ragazzi che beneficeranno dei risultati di una ricerca pediatrica condotta, in tutto il mondo, seguendo le medesime regole;
- la tutela della proprietà materiale del campione biologico e della proprietà intellettuale delle informazioni ad esso collegate, considerando la vulnerabilità dei soggetti coinvolti e l' imprescindibile valutazione sia della responsabilità che della autorità genitoriale.

Per quanto riguarda l' armonizzazione, la regolamentazione delle biobanche pediatriche potrebbe beneficiare senza dubbio di una maggiore armonizzazione in termini di linee guida e di modalità operative, anche attraverso il contributo della consulenza etica, con particolare riferimento al prelievo ed all' utilizzo di campioni provenienti dai minori. Lo stesso CNB²³⁰ raccomanda infatti *“E', altresì, necessario che la biobanca pediatrica sia collegata ad un Comitato etico, in grado di valutare la scientificità e l' eticità della ricerca, garantendo il rispetto del consenso e della volontà del minore durante il suo sviluppo.”*.

²³⁰ Cfr. nota n. 204.

I riferimenti normativi, etici e deontologici tradizionalmente considerati nella pratica medica per legittimare l'atto sanitario sul minore sono solo parzialmente appropriati in questo ambito ed una loro traslazione acritica nel campo delle biobanche potrebbe determinare più rischi che benefici, in quanto nel caso degli atti sanitari diagnostico-terapeutici tradizionalmente intesi essi riguardano situazioni connesse ad un eventuale beneficio diagnostico-terapeutico per il minore, mentre nel caso delle biobanche a scopo di ricerca il campione biologico può essere prelevato ed utilizzato indipendentemente dal possibile eventuale vantaggio clinico per i soggetti partecipanti. Ciò che va tenuto presente nella redazione di norme che regolamentino, con diversa vincolatività e su più livelli, la partecipazione dei minori alle biobanche è che in caso di soggetti minori, la vulnerabilità e l'incapacità sono temporanee, diversamente da altri soggetti vulnerabili, ad esempio per la presenza di patologie neuro-psichiatriche croniche o degenerative.

A partire da tale considerazione e tenendo presente gli aspetti di rilevanza etica, tra cui quelli trattati nel presente paragrafo, il contributo della consulenza etica, istituzionalizzata all'interno di un Comitato Etico dedicato²³¹, può essere certamente utile al coinvolgimento di bambini e ragazzi come donatori di campioni biologici per biobanche di ricerca nel rispetto dei loro diritti fondamentali. Tale aspetto, infatti, è stato sottolineato anche dal CNB nel documento del 2014.

Per quanto riguarda la proprietà, le biobanche richiamano questioni legate sia alla proprietà fisica dei tessuti sia alla proprietà intellettuale sulle informazioni²³². Relativamente ai campioni biologici, in letteratura si parla di un modello di custodia piuttosto che di un modello proprietario e che quindi al momento della donazione tali campioni, intesi nella loro dimensione fisica, non dovrebbero appartenere né ai donatori né ai ricercatori che

²³¹ Caenazzo L, Tozzo P, Borovecki A. Ethical governance in biobanks linked to electronic health records. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*, 2015;19:4182-4186.

²³² Ferioli E, Picozzi M. La conservazione del materiale biologico finalizzato alla ricerca scientifica: questioni giuridiche e riflessioni etiche sulle biobanche. *Medicina e Morale*, 2011;4:1-32.

utilizzeranno i tessuti, ma dovrebbero diventare patrimonio comune, da utilizzare per il bene di tutti, attraverso la regolamentazione delle biobanche pubbliche, terze ed equidistanti sia dai pazienti donatori che dai ricercatori, che custodiscono i tessuti a beneficio della comunità e del progresso scientifico.

L'abbandono di un modello proprietario non implicherebbe però la perdita di ogni diritto per i singoli, che anzi conserverebbero due diritti fondamentali: quello alla tutela della privacy e quello di poter gestire il ritorno dei risultati della ricerca che possano essere per loro rilevanti, in altri termini il diritto di sapere o non sapere, originando un circolo virtuoso tra le parti coinvolte. Alla base di tale visione della proprietà dei campioni vi è la fiducia del singolo nei confronti della biobanca ed il modello basato sulla fiducia appare quindi il più adatto schema organizzativo e strutturale per consentire, nel caso in particolare delle biobanche pediatriche, una relazione tra biobanca, ricercatori, minori donatori e genitori, in modo da attuare un effettivo bilanciamento tra libertà di ricerca scientifica, diritti individuali ed esigenze collettive in nome di un principio di socialità nel quale ciascuno si realizza nella partecipazione alla realizzazione del bene dei propri simili e delle future generazioni, rappresentati in questo caso da una categoria che necessita di speciale protezione, ossia i minori affetti da qualche patologia. In questo senso la biobanca diviene luogo di custodia dei campioni biologici, in virtù dell'affidamento degli stessi da parte dei donatori che si fidano dell'istituzione biobanca e credono nelle potenzialità di crescita e di progresso della ricerca scientifica, favorendo dunque un'alleanza tra comunità e scienza medica, in quanto in esso la donazione di materiale biologico acquista molteplici valenze morali: la donazione infatti, contribuendo, rappresenta tanto un atto di altruismo, in quanto può portare beneficio ad altre persone nell'immediato o nel futuro, quanto un atto di prudenza, nel caso di proprie necessità future per il donatore.

Il valore del materiale conservato, tuttavia, non è dato solo dal campione in sé, inteso fisicamente, ma anche dal corteo di informazioni ad esso correlate e potenzialmente ricavabili dallo stesso. Si deve passare quindi dalla dimensione fisica del campione biologico, del tessuto donato alla dimensione informazionale dei dati che da quel campione si possono ricavare con il concetto di proprietà intellettuale che comprende il diritto d'autore o copyright e la proprietà industriale con il deposito di brevetti. Sempre più Autori si sono espressi negli ultimi anni a favore dei benefici che un approccio aperto e partecipativo alla scienza può fornire, in particolare nella forma dell'*open data sharing*²³³; in altri termini, è sempre più diffusa la convinzione secondo cui i dati delle ricerche dovrebbero essere rilasciati rapidamente nel pubblico dominio, senza che siano esercitati diritti di proprietà intellettuale tali da precluderne l'accesso ad altri utilizzatori. Alla base di tale modo di intendere la ricerca scientifica vi è la convinzione che i dati appartengano, estesamente, al genere umano e che eventuali restrizioni all'accesso ai dati e al loro utilizzo legate al diritto di proprietà possano limitare lo sviluppo e la diffusione della conoscenza a beneficio del bene comune. Ne consegue che anche per la proprietà intellettuale prende spazio una nuova forma di solidarietà nell'ottica che le informazioni legate ai campioni biologici donati siano un bene comune e rappresentino delle risorse preziose per tutta la collettività. È importante a tale proposito sottolineare che tanto nel contesto italiano quanto in quello europeo i tessuti umani sono considerati beni non commercializzabili e non assoggettabili a scambi a titolo oneroso. Il corpo umano, infatti, non può essere sottoposto alle leggi di mercato, in quanto questo determinerebbe una lesione della dignità umana: ne consegue che la ricerca sui campioni biologici e sulle informazioni ad essi correlate dovrebbe essere svincolata da eventuali interessi economici, strumentalizzazioni e possibili conflitti di interesse. È

²³³ Choudhury S, Fishman JR, McGowan ML, Juengst ET. Big data, open science and the brain: lessons learned from genomics. *Front Hum Neurosci*, 2014;8:239.

evidente, quindi, che sia il materiale biologico che le informazioni potenzialmente ottenute dalle analisi su quel campione biologico non devono diventare merce di totale interesse economico, ma devono rappresentare uno strumento di fiducia nei confronti della ricerca, una risorsa per la comunità scientifica, ed un' occasione irrinunciabile di crescita e progresso per il bene comune.

6.4 Banca dati nazionale del DNA

A fronte di questo vuoto normativo in merito alle biobanche per scopi di ricerca biomedica, con la Legge n. 85/2009²³⁴ in Italia è stato ratificato il Trattato di Prum²³⁵ e si sono poste le basi per l' istituzione della Banca Dati nazionale del DNA a scopi forensi, le cui disposizioni di attuazione sono entrate in vigore il 10 giugno 2016 ai sensi del Decreto del Presidente della Repubblica del 7 aprile 2016, n. 87²³⁶.

I progressi nella genetica e la scoperta dei polimorfismi del DNA permettono, infatti, la creazione di banche dati (o database) di profili genetici per finalità criminalistiche: comparando profili genetici ottenuti da tracce biologiche rilevate sulla scena del crimine con profili genetici di soggetti e reperti presenti nella banca dati, in caso di uguaglianza del

²³⁴Parlamento Italiano: Adesione della Repubblica italiana al Trattato concluso il 27 maggio 2005 tra il Regno del Belgio, la Repubblica federale di Germania, il Regno di Spagna, la Repubblica francese, il Granducato di Lussemburgo, il Regno dei Paesi Bassi e la Repubblica d'Austria, relativo all'approfondimento della cooperazione transfrontaliera, in particolare allo scopo di contrastare il terrorismo, la criminalità transfrontaliera e la migrazione illegale (Trattato di Prum). Istituzione della banca dati nazionale del DNA e del laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA. Delega al Governo per l'istituzione dei ruoli tecnici del Corpo di polizia penitenziaria. Modifiche al codice di procedura penale in materia di accertamenti tecnici idonei ad incidere sulla libertà personale. 30 giugno 2009. Disponibile online all'indirizzo: <http://www.camera.it/parlam/leggi/090851.htm> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

²³⁵Testo del Trattato di Prum disponibile online all' indirizzo: <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/HTML/?uri=URISERV:j10005&from=RO> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

²³⁶Repubblica Italiana. Decreto del Presidente della Repubblica 7 aprile 2016, n. 87 "Regolamento recante disposizioni di attuazione della legge 30 giugno 2009, n. 85, concernente l'istituzione della banca dati nazionale del DNA e del laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA, ai sensi dell'articolo 16 della legge n. 85 del 2009. (16G00091). Pubblicato in Gazzetta Ufficiale n.122 del 26/5/2016, Vigente al: 10/6/2016. Disponibile online all'indirizzo <http://www.archiviopenale.it/apw/wp-content/uploads/2016/05/DPR-7-aprile-2016-n.-87-Regolamento-banca-dati-dna.pdf> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

profilo genetico della traccia con un profilo contenuto nel database è possibile ricondurre la presenza di quel soggetto sulla scena del crimine. Logicamente, al crescere del numero di cittadini il cui DNA viene analizzato ed incluso in una banca dati a scopi forensi, aumenta la probabilità di individuazione dell'appartenenza di una traccia ad un soggetto.

Molti Paesi Europei hanno approvato di recente, o stanno approvando, specifiche leggi destinate alla regolazione di database del DNA con finalità criminalistiche. Chiaramente, il motivo alla base di una differente regolamentazione delle biobanche a scopo di ricerca in ambito biomedico e biobanche destinate a scopi forensi deriva dal diverso bilanciamento di interessi tra diritti dell'individuo ed interessi di giustizia.

Vi sono molte differenze, nelle legislazioni dei diversi Paesi Europei, in merito ai criteri di inclusione dei profili genetici nella banca dati a scopi forensi (semplici sospettati o soggetti già condannati), in riferimento ai criteri di cancellazione dei profili genetici acquisiti ed in rapporto alla possibilità di conservare i campioni ed i profili che possono essere conservati permanentemente o per un periodo limitato ed essere routinariamente utilizzati per individuare eventuali corrispondenze con campioni rilevati in scene del crimine o per ricerche in ambito familiare.

Il 27 maggio 2005, sette Stati Membri dell'Unione Europea (Belgio, Germania, Spagna, Francia, Lussemburgo, Paesi Bassi e Austria) hanno sottoscritto il Trattato di Prum per la cooperazione a fini di giustizia ed affari interni. Il Trattato ha lo scopo di rafforzare la cooperazione in materia di lotta al terrorismo, alla criminalità transfrontaliera e all'immigrazione clandestina, lasciando aperta a tutti gli altri Stati Membri dell'UE la possibilità di ratificare il Trattato.

La legge n. 85/2009 regola in Italia l'istituzione della banca dati nazionale del DNA a scopi forensi e introduce modifiche al Codice di Procedura Penale in merito agli accertamenti

tecniche che possono violare la libertà dell' individuo. Consiste di 33 articoli, in cui le finalità della banca dati del DNA sono così enunciate (Art. 7):

- a) raccolta del profilo del DNA dei soggetti di cui all' articolo 9, commi 1 e 2;
- b) raccolta dei profili del DNA relativi a reperti biologici acquisiti nel corso di procedimenti penali;
- c) raccolta dei profili del DNA di persone scomparse o loro consanguinei, di cadaveri e resti cadaverici non identificati;
- d) raffronto dei profili del DNA a fini di identificazione.

La legge stabilisce l' istituzione di un Laboratorio Centrale le cui attività sono regolate dall'art. 8 e che sono rappresentate da: tipizzazione del profilo del DNA dei soggetti di cui all' articolo 9, commi 1 e 2 e conservazione dei campioni biologici dai quali sono tipizzati i profili del DNA.

Il controllo sulla banca dati nazionale del DNA è esercitato dal Garante per la protezione dei dati personali, mentre il Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita (CNBBSV) garantisce l' osservanza dei criteri e delle norme tecniche per il funzionamento del laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA (art. 15).

Il Ministero dell' Interno ed il Ministero di Giustizia ogni anno informano il Parlamento riguardo le attività della Banca Dati e del Laboratorio Centrale (Art. 19).

Di seguito si propongono alcune considerazioni in merito alla banca dati nazionale del DNA a scopi forensi relativamente a consenso, conservazione dei campioni biologici e dei profili genetici, criteri di inclusione e regolazione del trasferimento dei dati, aspetti considerati anche nell' analisi etica proposta nella sezione relativa alle biobanche per scopi di ricerca.

Con la legge n. 85/2009 è possibile ottenere campioni biologici da particolari categorie di soggetti riportate nell' art. 9 della legge²³⁷.

Qualora il soggetto rifiuti di fornire il consenso a tale prelievo e questo sia assolutamente indispensabile per la prova dei fatti, è possibile procedere su disposizione del Giudice, in virtù delle previsioni dell' art.24, al prelievo coattivo e pertanto senza preventiva acquisizione del consenso da parte dell'interessato. È evidente che in questo contesto di biobanca l' interesse di giustizia nel proteggere la società da un possibile danno attuale o futuro che potrebbe essere perpetrato da un soggetto prevale sui diritti di tutela della libertà personale del singolo individuo.

L' Art. 13 contiene le disposizioni relative alla distruzione delle informazioni genetiche e dei campioni inseriti in banca dati²³⁸. In alternativa, i campioni di DNA saranno conservati per 20 anni, e le informazioni genetiche per 40 anni. La legge prevede inoltre appropriate misure tecniche ed organizzative al fine di proteggere i campioni ed i dati (conservati peraltro separatamente) da utilizzi impropri.

Relativamente alla legge italiana, le previsioni per i soggetti minori sono regolate dall' art. 29²³⁹ della legge in modificazione dell'art.72-bis del Codice di Procedura Penale (Prelievo

²³⁷ Ai fini dell' inserimento del profilo del DNA nella banca dati nazionale del DNA, sono sottoposti a prelievo di campioni biologici: i soggetti ai quali sia applicata la misura della custodia cautelare in carcere o quella degli arresti domiciliari; arrestati in flagranza di reato o sottoposti a fermo di indiziato di delitto; detenuti o internati a seguito di sentenza irrevocabile, per un delitto non colposo; i soggetti nei confronti dei quali sia applicata una misura alternativa alla detenzione a seguito di sentenza irrevocabile, per un delitto non colposo; i soggetti ai quali sia applicata, in via provvisoria o definitiva, una misura di sicurezza detentiva. Il prelievo di cui al comma 1 può essere effettuato esclusivamente se si procede nei confronti dei soggetti di cui al comma 1 per delitti, non colposi, per i quali è consentito l'arresto facoltativo in flagranza.

²³⁸ La cancellazione avviene:

- a) a seguito di identificazione di cadavere o di resti cadaverici, nonché del ritrovamento di persona scomparsa;
- b) quando le operazioni di prelievo siano state compiute in violazione delle disposizioni previste dall'articolo 9.

²³⁹ L'articolo 29 (Introduzione degli articoli 72-bis, 72-ter e 72-quater delle norme di attuazione, di coordinamento e transitorie del codice di procedura penale) della L. 85/2009 recita:

“1. Dopo l'articolo 72 delle norme di attuazione, di coordinamento e transitorie del codice di procedura penale, di cui al decreto legislativo 28 luglio 1989, n. 271, sono inseriti i seguenti:

di campioni biologici e accertamenti medici su minori e su persone incapaci o interdetto), stabilendo in particolare che, nei casi previsti dai riformati articoli 224-bis e 359-bis del Codice di Procedura Penale, «se il soggetto il cui campione biologico deve essere prelevato è minore o incapace, il consenso è fornito dal genitore o dal tutore, che può presenziare alle procedure». Si tratta di casi nei quali, procedendo per particolari delitti previsti dall' art. 24 della l. 85/2009, si renda necessario per l' esecuzione della perizia, compiere atti idonei ad incidere sulla libertà personale. Tale accertamento, necessario per la prova dei fatti, può rendersi indispensabile anche su minori, anche se non direttamente coinvolti nel delitto. In questo caso il consenso dovrebbe essere prestato dal genitore - testualmente indicato al singolare - o dal tutore, o ancora da un curatore speciale nominato dal giudice.

È possibile in ogni caso ipotizzare che, in particolari situazioni, si pervenga all' esecuzione di un prelievo di materiale biologico o di un intervento medico coattivo anche su minori, in assenza di ulteriori specifiche previsioni di legge. In caso di consenso negato, infatti, come per gli adulti, è ipotizzabile che, proprio seguendo quanto previsto dagli artt. 24-25 della

«Art. 72-bis. - (Prelievo di campioni biologici e accertamenti medici su minori e su persone incapaci o interdetto). - 1. Nei casi previsti dagli articoli 224-bis e 359-bis del codice, se la persona da sottoporre a prelievo di campioni biologici o ad accertamenti medici è minore, incapace ovvero interdetta per infermità di mente, il consenso è prestato dal genitore o dal tutore, i quali possono presenziare alle operazioni.

2. Ai fini di cui al comma 1, se il genitore o il tutore mancano o non sono reperibili, ovvero si trovano in conflitto di interessi con la persona da sottoporre a prelievo di campioni biologici o ad accertamenti medici, il consenso è prestato da un curatore speciale nominato dal giudice, il quale può presenziare alle operazioni.

3. Si osservano, in quanto applicabili, le disposizioni di cui agli articoli 224-bis e 359-bis del codice.

Art. 72-ter. - (Redazione del verbale delle operazioni). - 1. Nel verbale relativo alle operazioni di prelievo di campioni biologici o all'effettuazione di accertamenti medici è fatta espressa menzione del consenso eventualmente prestato dalla persona sottoposta ad esame.

Art. 72-quater. - (Distruzione dei campioni biologici). - 1. All'esito della perizia su campioni biologici, ai sensi dell'articolo 224-bis del codice, il giudice dispone l'immediata distruzione del campione prelevato, salvo che non ritenga la conservazione assolutamente indispensabile. La distruzione è effettuata a cura del perito il quale ha proceduto alla relativa analisi, che ne redige verbale da allegare agli atti.

2. Dopo la definizione del procedimento con decreto di archiviazione o dopo che è stata pronunciata sentenza non più soggetta ad impugnazione, la cancelleria procede, in ogni caso e senza ritardo, alla distruzione dei campioni biologici prelevati ai sensi degli articoli 224-bis e 359-bis del codice».”

legge n.85/2009, il Giudice, su richiesta del Pubblico Ministero ovvero d' ufficio, disponga con ordinanza l' esecuzione coattiva del prelievo di materiale biologico, purché le operazioni avvengano «nel rispetto della dignità della persona». L' espressione del consenso da parte dei genitori sembra non rappresentare una garanzia sufficiente al rispetto dei diritti dei minori, lasciando aperta la questione del bilanciamento tra gli interessi di giustizia e la tutela di un gruppo vulnerabile e degno di particolare attenzione. Anche in questo caso la questione etica della protezione del benessere del minore si dimostra essenziale: è particolarmente difficile stabilire chi, in casi così peculiari come quelli previsti dalla legge (si pensi alle problematiche psicologiche relative al coinvolgimento in indagini penali o alla potenziale scomparsa o morte di un familiare del minore) possa garantire la migliore tutela del minore e se lo stesso possa essere considerato moralmente capace di prevedere le conseguenze delle proprie azioni. Sulla base di quanto previsto dalla legge 85/2009 sembra che gli interessi di tutela dei minori siano superati dagli interessi di giustizia, con scarsa o nulla attenzione nei confronti dell' impatto che tale coinvolgimento potrebbe avere sulla crescita e sullo sviluppo di fanciulli ed adolescenti.

Nel testo di legge, non sono presenti ulteriori e più approfondite indicazioni circa il coinvolgimento di bambini ed adolescenti nel database del DNA a scopi forensi italiano. Relativamente infatti all' inclusione dei campioni biologici e dei profili genetici, il termine utilizzato dal Legislatore in tutto il testo di legge, eccezion fatta per il già citato art. 29, è quello di “cittadini” o di “soggetti”: non vi è dunque alcuna distinzione tra adulti e minori, indicando implicitamente che per le due categorie è previsto il medesimo trattamento.

Non vi sono nella legge indicazioni relative all' adozione di particolari misure di conservazione dei campioni biologici e dei profili genetici provenienti da minori. Nonostante possa sembrare ragionevole trattenere profili per un periodo di tempo congruo nei casi di reati gravi (in accordo con la legge 85/2009 i campioni di DNA sono conservati

per 20 anni, i profili genetici per 40 anni), sarebbe appropriato conservarli in una parte separata del database, costituita *ad hoc* per i soggetti minori, e per periodi di tempo più limitati per due ordini di motivi. Innanzitutto i minori colpevoli di particolari reati che comportino l' inserimento nel database sono soggetti potenzialmente in grado di risolvere con la maturità il comportamento criminale. Si può inoltre osservare che la conservazione di bioinformazioni relative ai minori è in contrasto con quanto previsto dall'articolo 40²⁴⁰ della Convenzione sui Diritti del Fanciullo delle Nazioni Unite, in particolare con riferimento al

²⁴⁰ L'art. 40 così recita: "Gli Stati parti riconoscono a ogni fanciullo sospettato, accusato o riconosciuto colpevole di reato penale il diritto a un trattamento tale da favorire il suo senso della dignità e del valore personale, che rafforzi il suo rispetto per i diritti dell'uomo e le libertà fondamentali e che tenga conto della sua età nonché della necessità di facilitare il suo reinserimento nella società e di fargli svolgere un ruolo costruttivo in seno a quest'ultima.

1 A tal fine, e tenendo conto delle disposizioni pertinenti degli strumenti internazionali, gli Stati parti vigilano in particolare: a) affinché nessun fanciullo sia sospettato, accusato o riconosciuto colpevole di reato penale a causa di azioni o di omissioni che non erano vietate dalla legislazione nazionale o internazionale nel momento in cui furono commesse; b) affinché ogni fanciullo sospettato o accusato di reato penale abbia almeno diritto alle seguenti garanzie:

I - di essere ritenuto innocente fino a quando la sua colpevolezza non sia stata legalmente stabilita;

II - di essere informato il prima possibile e direttamente, oppure, se del caso, tramite i suoi genitori o rappresentanti legali, delle accuse portate contro di lui, e di beneficiare di un'assistenza legale o di ogni altra assistenza appropriata per la preparazione e la presentazione della sua difesa;

III - che il suo caso sia giudicato senza indugio da un'autorità o istanza giudiziaria competenti, indipendenti e imparziali per mezzo di un procedimento equo ai sensi di legge in presenza del suo legale o di altra assistenza appropriata, nonché in presenza dei suoi genitori o rappresentanti legali a meno che ciò non sia ritenuto contrario all'interesse preminente del fanciullo a causa in particolare della sua età o della sua situazione;

IV - di non essere costretto a rendere testimonianza o dichiararsi colpevole; di interrogare o far interrogare i testimoni a carico e di ottenere la comparsa e l'interrogatorio dei testimoni a suo discarico a condizioni di parità;

V - qualora venga riconosciuto che ha commesso reato penale, poter ricorrere contro questa decisione e ogni altra misura decisa di conseguenza dinanzi a un'autorità o istanza giudiziaria superiore competente, indipendente e imparziale, in conformità con la legge;

VI - di essere assistito gratuitamente da un interprete se non comprende o non parla la lingua utilizzata;

VII - che la sua vita privata sia pienamente rispettata in tutte le fasi della procedura.

3 Gli Stati parti si sforzano di promuovere l'adozione di leggi, di procedure, la costituzione di autorità e di istituzioni destinate specificamente ai fanciulli sospettati, accusati o riconosciuti colpevoli di aver commesso reato, e in particolar modo: a) di stabilire un'età minima al di sotto della quale si presume che i fanciulli non abbiano la capacità di commettere reato; b) di adottare provvedimenti ogni qualvolta ciò sia possibile e auspicabile per trattare questi fanciulli senza ricorrere a procedure giudiziarie rimanendo tuttavia inteso che i diritti dell'uomo e le garanzie legali debbono essere integralmente rispettate.

4 Sarà prevista tutta una gamma di disposizioni concernenti in particolar modo le cure, l'orientamento, la supervisione, i consigli, la libertà condizionata, il collocamento in famiglia, i programmi di formazione generale e professionale, nonché soluzioni alternative all'assistenza istituzionale, in vista di assicurare ai fanciulli un trattamento conforme al loro benessere e proporzionato sia alla loro situazione che al reato."

riconoscimento che “[...] a ogni fanciullo sospettato, accusato o riconosciuto colpevole di reato penale il diritto a un trattamento tale da favorire il suo senso della dignità e del valore personale, che rafforzi il suo rispetto per i diritti dell’uomo e le libertà fondamentali e che tenga conto della sua età nonché della necessità di facilitare il suo reinserimento nella società e di fargli svolgere un ruolo costruttivo in seno a quest’ultima.”. Il reinserimento sociale, auspicato da tale autorevole riferimento sovranazionale, potrebbe trovare un punto di partenza nella distruzione dei campioni biologici così come dei profili genetici. La stessa Convenzione Europea dei Diritti dell’ Uomo²⁴¹ ha riconosciuto la peculiare posizione dei minori nel sistema giudiziario. Tra gli Stati Europei, solo la Germania ha specifiche previsioni di legge per i minori nell’ ambito del Database forense: i profili dei minori sono censiti ogni 5 anni e vengono rimossi quando la loro conservazione non si renda più necessaria.

È interessante notare come, a distanza di sette anni dall’ approvazione della legge, in Italia vi sia uno scarso interesse da parte dell’ opinione pubblica in merito all’ inclusione dei minori nel database del DNA forense, considerando che generalmente gli infra-diciottenni sono ritenuti un gruppo vulnerabile che necessita di particolare protezione e considerazione nell’ ambito della ricerca, in altri ambiti di legge e nella vita quotidiana e familiare. Va sottolineato a tale proposito che anche nel citato Decreto del Presidente della Repubblica²⁴² sulle disposizioni di attuazione alla Legge di istituzione della banca dati del DNA a scopi forensi non vi sono precisi riferimenti ai soggetti minorenni: essi sono infatti citati soltanto all’ art. 5 c. 2 e sono equiparati agli adulti nei seguenti termini: “*Salvo quanto previsto al comma 3, al prelievo provvede, sia per i soggetti minorenni che per gli adulti, il personale di Polizia penitenziaria, specificamente formato e addestrato.*”.

²⁴¹ Consiglio d’Europa. Convenzione per la salvaguardia dei Diritti dell’Uomo e delle Libertà fondamentali. Roma, 1950.

²⁴² Cfr. nota n. 236.

Al fine di garantire la protezione dei minori, in particolare considerando la loro vulnerabilità, si ritiene che il Legislatore potrebbe fornire, nell'ambito del Database forense, alcuni supporti atti a garantire il reale rispetto della dignità e fragilità del minore, ad esempio riservando ai bambini camere separate, rispetto agli adulti, per la raccolta di campioni biologici, addestrando personale con specifiche competenze per effettuare i prelievi, riducendo il periodo di detenzione dei campioni biologici e delle informazioni genetiche, ovvero escludendo bambini molto piccoli, ad esempio al di sotto di una determinata soglia di età, orientativamente quella dei 10-12 anni.

La questione cruciale che sembra emergere da un'analisi eticamente orientata della legge è che la scelta del Legislatore sia poco proporzionata alla legittima necessità di proteggere i diritti dei minori: si tratta di una necessità che, al pari di quella di giustizia, è connaturata all'esistenza di una società civile, nella quale il bilanciamento degli interessi in gioco è compito di non facile esecuzione ma certamente necessario.

6.5 Conclusioni

Nel nostro Paese, la presenza di una specifica Legge sulla banca dati nazionale del DNA si accompagna ad un vuoto legislativo in merito alle biobanche a scopo di ricerca, vuoto che è solo parzialmente colmato da una serie di Linee Guida e di Documenti che comunque hanno scarso valore legale.

A fronte della diffusione delle biobanche e dell'interesse che ne deriva, si ritiene fondamentale che in Italia si abbia una rapida regolamentazione della loro istituzione e utilizzo, in particolare in riferimento al coinvolgimento dei minori, quantomeno per stabilire principi che guidino il comportamento dei gestori e dei donatori, non necessariamente imponendo regole troppo rigide e dettagliate che sarebbero difficilmente applicabili per la rapida evoluzione del progresso scientifico.

Relativamente alle biobanche a scopo di ricerca in cui sono raccolti campioni biologici di minori, in Italia vi è quindi la necessità di una maggiore attenzione legislativa sull'argomento, considerando in particolare le indicazioni che provengono da importanti ed autorevoli documenti sovranazionali, sia europei che su scala mondiale e tenendo conto del rapido diffondersi di queste raccolte biologiche e dell'attenzione sempre più crescente nei confronti dell'argomento sia nella Letteratura scientifica che in quella bioetica. Infatti, numerose problematiche etiche emergono dall'analisi del tema del coinvolgimento dei minori nelle biobanche a scopo di ricerca, con caratteristiche peculiari rispetto al coinvolgimento degli adulti e con più stringenti necessità di bilanciare la tutela dei diritti dei minori in rapporto, da un lato, alla garanzia del rispetto del principio di autonomia e, dall'altro, alla garanzia del rispetto del principio di giustizia.

La prospettiva di un efficace e massimale utilizzo di queste biobanche sarà sicuramente quella della creazione almeno di un network di condivisione volontaria di campioni ed informazioni, per disporre di una risorsa comune che, basata sulla prevalenza dell'interesse della collettività più che sulla tutela del singolo individuo, potrà far superare le problematiche sopra discusse quali consenso, protezione della riservatezza, identificazione, anonimizzazione e pseudoanonimizzazione dei campioni, proprietà del materiale biologico, finalità non-profit della donazione, accesso alle informazioni, controllo dei dati personali dei soggetti interessati e tutela dei minori.

D'altro canto, anche la legge n. 85/2009, che regolamenta nel nostro Paese la Banca dati Nazionale del DNA a scopi forensi, non fa distinzione alcuna fra l'inclusione nel database di campioni biologici e dati genetici dei minori e degli adulti, senza considerare che i primi costituiscono una categoria vulnerabile e necessitante di particolari forme di tutela ed attenzione.

Ciò che si riscontra è una pressoché totale assenza di una riflessione sistematica sui problemi etici e legislativi che derivano dalla partecipazione di soggetti minorenni alle biobanche, siano esse istituite a scopo di ricerca nell'ottica del bene comune per la società ovvero a scopi forensi con l'obiettivo di garantire la sicurezza di tutti i cittadini.

CONCLUSIONI

Nel presente lavoro è stata proposta una riflessione su alcune problematiche in ambito pediatrico, sia di clinica che di ricerca, che possono costituire, come riportato nel titolo, “nuove sfide per l’etica clinica”.

La scelta della locuzione “nuove sfide” non è casuale, ed è concludendo questo percorso attraverso temi diversi, solo apparentemente molto distanti tra loro, che si ritiene utile giustificare tale scelta.

L’aggettivo “nuove” ha una duplice connotazione. In primo luogo vi è, infatti, il riconoscimento delle peculiarità dei minori, che non vanno intesi come adulti in miniatura, e che è ben radicato nella pratica medica quotidiana da qualche decennio sia dal punto di vista della fisiopatologia che delle manifestazioni cliniche, e che va riconosciuto anche quando alla clinica si affianchi l’etica, come strumento facilitatore nella soluzione di conflitti. È utile tenere presente, infatti, che anche nell’analisi etico-clinica dei conflitti, quando i soggetti interessati siano minori, vi sono delle diversità rispetto agli adulti: il bilanciamento tra principi richiede senza dubbio cautele particolari, è necessario considerare la presenza dei genitori quali agenti morali che inevitabilmente entrano nel rapporto tra professionista sanitario e bambino, considerando che, diversamente dall’adulto, il percorso di diagnosi e cura che il medico affronta con il piccolo paziente può essere a volte caratterizzato da una straordinaria ed incessante evolutività. In un’epoca in cui la pratica medica ha riconosciuto ormai da decenni la necessità di valorizzare e comprendere le peculiarità dei pazienti pediatrici, anche l’etica clinica richiede una riflessione dedicata per sapersi misurare con le precise, e mutevoli, istanze morali dell’età evolutiva.

Il secondo elemento di novità è dato dal fatto che la consapevolezza circa le nuove e promettenti aree di ricerca biomedica e la tendenza a richiedere, come pazienti, e ad erogare,

come professionisti sanitari, una medicina sempre più personalizzata e partecipata da parte del paziente e della società, non possono che suscitare interesse anche nell'etica clinica: assistiamo infatti ad una sempre maggiore diffusione di nuovi modi di fare ricerca nell'ambito delle biobanche; vi sono nuove necessità, per i professionisti sanitari, di sapersi cimentare con la potenzialità di rivelare notizie inattese nell'ambito dei test genetici di ultima generazione; vi è una sempre maggiore sensibilità culturale alla personalizzazione della medicina che tenga conto anche delle differenze di genere; infine, emergono nuove consapevolezze del ruolo anche sociale che la professione medica riveste soprattutto nell'intercettare situazioni di abuso o maltrattamento, così drammaticamente e costantemente attuali nella cronaca e per l'opinione pubblica.

Un'ultima considerazione riguarda la scelta del sostantivo "sfide": l'etica clinica rappresenta, per definizione, una sfida, poiché la consulenza è spesso utilizzata quale ultima risorsa per la gestione di un conflitto percepito, dal professionista sanitario o dal paziente, come un disagio morale. L'etica clinica in ambito pediatrico dovrebbe essere un supporto per i professionisti sanitari, per i pazienti e per i genitori, al fine di interagire e raggiungere una soluzione, quando possibile, di mediazione tra istanze diverse, quando le risorse personali di sensibilità, predisposizione al dialogo ed empatia tra professionisti sanitari, minori e genitori non siano da sole sufficienti alla gestione di una situazione conflittuale. Mediazione in tale contesto è ciò che consente di raggiungere il migliore bene possibile in una data situazione; una soluzione di mediazione consente ai soggetti coinvolti di essere e di sentirsi ascoltati, riconoscendosi nelle scelte compiute: questo presuppone necessariamente la presenza di risorse personali quali l'empatia e la predisposizione al dialogo.

Comprendere che non ci sono risposte universalmente valide per i vari contesti, che per trovare le soluzioni a volte è necessario riconoscere e definire, in modo strutturato e razionale, il problema e che il motore della crescita professionale e della conoscenza non

può che essere la consapevolezza che esistono sfide non ancora o non completamente risolte in tale ambito, rappresenta il punto di arrivo delle considerazioni proposte nella presente tesi, con l'auspicio che tale consapevolezza possa rappresentare, al contempo, il punto di partenza per ulteriori e future riflessioni.

BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA

Capitoli I e II

Agich GJ. What kind of doing is clinical ethics?. *Theor Med Bioeth*, 2005;26:7-24.

Bailly D. Problèmes liés au consentement chez l'enfant et l'adolescent. *Archives de Pédiatrie*, 2010;17:S7-S15.

Baines P. Medical ethics for children: applying the four principles to paediatrics. *J Med Ethics*, 2008;4:141-145.

Bartholome WG. Informed consent, parental permission, and assent in pediatric practice. *Pediatrics*, 1995;96:981-982.

Beauchamp TL and Childress JF. *Principles of Biomedical Ethics*. V Edition. Oxford University Press, 2001, p.84.

Berlan ED, Bravender T. Confidentiality, consent, and caring for the adolescent patient. *Curr Opin Pediatr*, 2009;21:450-456.

Birchley G. Deciding together? Best interests and shared decision-making in paediatric intensive care. *Health Care Anal*, 2014;22:203-222.

Bowyer L. Autonomy and why you can "Never Let Me Go". *J Bioeth Inq*, 2014;11:139-149.

Bowyer L. The Ethical Grounds for the Best Interest of the Child. *Camb Q Healthc Ethics*, 2016;25:63-69.

Cheng TL, Savageau JA, Sattler AL, et al. Confidentiality in healthcare. A survey of knowledge, perceptions, and attitudes among high school students. *JAMA*, 1993;269:1404-1407.

Comitato Nazionale per la Bioetica. Gestione degli "Incidental Findings" nelle indagini genomiche con le nuove piattaforme tecnologiche. 17 marzo 2016. Disponibile online

all'indirizzo http://presidenza.governo.it/bioetica/pdf/Incidental_findings.pdf (Ultimo accesso il 16 giugno 2016).

Committee On Bioethics. Informed Consent in Decision-Making in Pediatric Practice. *Pediatrics*. 2016;138: e20161484.

Consiglio d' Europa. Convenzione per la protezione dei Diritti dell' Uomo e della dignità dell' essere umano nei confronti delle applicazioni della biologia e della medicina: Convenzione sui Diritti dell' Uomo e la biomedicina. Oviedo, 4 aprile 1997. Disponibile online all'indirizzo <http://conventions.coe.int/Treaty/ita/Treaties/Html/164.htm> (Ultimo accesso 27 giugno 2016).

DeGrazia D. Value theory and the best interests standard. *Bioethics*, 1995;9:50-61.

Downie RS, Randall F. Parenting and the best interests of minors. *J Med Philos*, 1997;22:219-231.

Ford CA, Millstein SG, Halpern-Felsher BL, Irwin CE Jr. Influence of physician confidentiality assurances on adolescents' willingness to disclose information and seek future healthcare. A randomized controlled trial. *JAMA*, 1997;278:1029-1034.

Ford CA, Thomsen SL, Compton B. Adolescents' interpretations of conditional confidentiality assurances. *J Adolesc Health*, 2001;29:156-159.

Jonsen AR, Siegler M, Winslade WJ. *Clinical Ethics - A practical Approach to Ethical Decisions in Clinical Medicine*. Sixth Edition. McGraw-Hill, 2006.

Kuhse H, Singer P. Debate: severely handicapped newborns. For sometimes letting-and helping-die. *Law Med Health Care*, 1986;14:149-154.

Kuther TL. Medical decision-making and minors: issues of consent and assent. *Adolescence*, 2003;38:343-358.

Lehrer JA, Pantell R, Tebb K, Shafer MA. Forgone healthcare among U.S. adolescents: associations between risk characteristics and confidentiality concern. *J Adolesc Health*, 2007;40:218-226.

McAbee GN; Committee on Medical Liability and Risk Management American Academy of Pediatrics. Consent by proxy for nonurgent pediatric care. *Pediatrics*, 2010;126:1022-1031.

McMurdo M, Gillett G. Consent, competence and lies to children: veracity in paediatric care. *J Law Med*, 2013;21:265-272.

Miller RB. Role responsibility in pediatrics: Appeasing or transforming parental demands? In: Frankel LR, Goldworth A, Rorty MV, Silverman WA (Eds). *Ethical Dilemmas in Pediatrics*. Cambridge, UK, Cambridge University Press, 2005.

Morreale MC, Stinnett AJ, Dowling EC. *Policy Compendium on Confidential Health Services for Adolescents*. 2nd ed. Chapel Hill, North Carolina, USA, Center for Adolescent Health and the Law, 2005.

Nelson HL, Nelson J. *The patient in the family, an ethics of medicine and families*. Routledge, 1995.

Nelson HL. What child is this? *Hastings Cent Rep*, 2002;32:29-38.

Pegoraro R, Picozzi M, Spagnolo AG. *La consulenza di etica clinica in Italia. Lineamenti e prospettive*. Piccin-Nuova Libreria Editore, 2016.

Peña AL, Rojas JG. Ethical aspects of children's perceptions of information-giving in care. *Nurs Ethics*, 2014;21:245-256.

Piker A. Balancing liberation and protection: a moderate approach to adolescent health care decision-making. *Bioethics*, 2011;25:202-208.

Robertson JA. Involuntary euthanasia of defective newborns: a legal analysis. *Stanford Law Rev*, 1975;27:213-269.

Scott ES, Reppucci D, Woolard JL. Evaluating adolescent decision making in legal contexts. *Law Hum Behav*, 1995;19:221.

Society for Health and Human Values - Society for Bioethics Consultation, Task Force on Standards for Bioethics Consultation. Core competencies for healthcare ethics consultation. The report of American Society for Bioethics and Humanities. Second Edition. 2011.

United Nations. Convention on the Rights of the Child Adopted and Opened for signature, ratification and accession by General Assembly resolution 44/25 of 20 November 1989 entry into force 2 September 1990. Disponibile online all'indirizzo <http://www2.ohchr.org/english/law/crc.htm>. (Ultimo accesso 27 giugno 2016).

Weithorn LA, Campbell SB. The competency of children and adolescents to make informed treatment decisions. *Child Dev*, 1982;53:1589-98.

Capitolo III

Aprile A, Buzzi F. Medicina legale per il pediatra: In: Burgio GR, Martini A, Nespoli L, Notarangelo LD (Eds). *Pediatria essenziale. Trattato di clinica e terapia*. Milano, Edi Ermes, 2012.

Asher R. Münchhausen's syndrome. *Lancet*, 1951;1:339-341.

Bass C, Glaser D. Early recognition and management of fabricated or induced illness in children. *Lancet*, 2014;383:1412-1421.

Baines P. Medical ethics for children: applying the four principles to paediatrics. *J Med Ethics*, 2008;34:141-145.

Bauer KA. Covert video surveillance of parents suspected of child abuse: the British experience and alternative approaches. *Theor Med Bioeth*, 2004;25:311-327.

Beauchamp TL and Childress JF. Principles of Biomedical Ethics. V Edition. Oxford University Press, 2001, p.84.

Birchley G, Huxtable R. Critical decisions for critically ill infants: Principles, processes, problems. In: Stanton C, Devaney S, Farrell AM and Mullock A (Eds). Pioneering Healthcare Law: Essays in honour of Margaret Brazier. New York, Routledge, 2016.

Buchanan A and Brock D. Deciding for others: the ethics of surrogate decision making. Cambridge, UK, Cambridge University Press, 1990.

Burton MC, Warren MB, Lapid MI, Bostwick JM. Münchausen syndrome by adult proxy: a review of the literature. J Hosp Med, 2015;10:32-35.

Byard RW. Münchausen syndrome by proxy: problems and possibilities. Forensic Sci Med Pathol, 2009;5:100-101.

Canniotto Z, Marchetti F, Da Dalt E, Brusa S, Ventura A. La sindrome di Münchausen by proxy. Medico e Bambino, 2009;5:309-318.

Clark JD. Balancing the tension: parental authority and the fear of paternalism in end-of-life care. Arch Pediatr Adolesc Med, 2012;166:594.

Cozzi G. Chi era il barone di Münchausen? Medico e Bambino, 2014;8:498.

Connelly R. Ethical issues in the use of covert video surveillance in the diagnosis of Münchausen syndrome by proxy: the Atlanta study - an ethical challenge for medicine. HEC Forum, 2003;15:21-41.

Dworkin G. The theory and practice of Autonomy. New York: Cambridge University Press, 1988.

Ferrara P, Vitelli O, Bottaro G, Gatto A, Liberatore P, Binetti P, Stabile A. Factitious disorders and Münchausen syndrome: the tip of the iceberg. J Child Health Care, 2013;17:366-374.

Flaherty EG, Macmillan HL. Committee On Child Abuse And Neglect. Caregiver-fabricated illness in a child: a manifestation of child maltreatment. *Pediatrics*, 2013;132:590-597.

Fulton DR. Early recognition of Munchausen Syndrome by Proxy. *Crit Care Nurs Q*, 2000;23:35-42.

Hester DM. Ethical issues in pediatrics. In: Hester DM and Shonfeld T (Eds). *Guidance for Healthcare Ethics Committee*. Cambridge, UK: Cambridge University Press, 2012.

Holstege CP, Dobmeier SG. Criminal poisoning: Munchausen by proxy. *Clin Lab Med*, 2006; 26:243-253.

Jacobi G, Dettmeyer R, Banaschak S, Brosig B, Herrmann B. Child abuse and neglect: diagnosis and management. *Dtsch Arztebl Int*, 2010;107:231-239.

Lewis W. Detecting fabricated or induced illness in children: covert video surveillance can protect children and parents if rules are clear. *BMJ*, 2005;331:1144.

Meadow R. Munchausen syndrome by proxy. The hinterland of child abuse. *Lancet*, 1977;2:343-345.

Morrell B, Tilley DS. The role of nonperpetrating fathers in Munchausen syndrome by proxy: a review of the literature. *J Pediatr Nurs*, 2012;27:328-335.

Salter EK. Deciding for a child: a comprehensive analysis of the best interest standard. *Theor Med Bioeth*, 2012;33:179-198.

Shaw RJ, Dayal S, Hartman JK, De Maso DR. Factitious disorder by proxy: pediatric condition falsification. *Harv Rev Psychiatry*, 2008;16:215-224.

Sheridan MS. The deceit continues: an updated literature review of Munchausen Syndrome by proxy. *Child Abuse Negl*, 2003;27:431-451.

Squires JE, Squires RH. A review of Munchausen syndrome by proxy. *Pediatr Ann*, 2013;42:67-71.

Tozzo P, Picozzi M, Caenazzo L. La protezione dei diritti del minore nella Sindrome di Munchausen per procura: una riflessione etica. *Medicina e Morale*, 2015;2:287-298.

Vaught W. Parents, lies, and videotape: covert video surveillance in pediatric care. *J Clin Ethics*, 2004;15:161-172.

Vennemann B, Bajanowski T, Karger B, Pfeiffer H, Kohler H, Brinkmann B. Suffocation and poisoning-the hard-hitting side of Munchausen syndrome by proxy. *Int J Legal Med*, 2005;119:98-102.

Capitolo IV

Anderson KG. How well does paternity confidence match actual paternity. *Curr Anthropol*, 2006;47:513-520.

Burke K, Clarke A. The challenge of consent in clinical genome-wide testing. *Arch Dis Child*, 2016 Apr 28.

Caenazzo L, Tozzo P, Rodriguez D. Disclosing non paternity in genetic counseling: in Italy the law overcomes the bioethical debate. *Archives: The International Journal of Medicine*, 2010;3:336-338.

Consiglio d' Europa. Convenzione per la protezione dei Diritti dell' Uomo e della dignità dell' essere umano nei confronti delle applicazioni della biologia e della medicina: Convenzione sui Diritti dell' Uomo e la biomedicina. Oviedo, 4 aprile 1997. Disponibile online all'indirizzo <http://conventions.coe.int/Treaty/ita/Treaties/Html/164.htm> (Ultimo accesso 27 giugno 2016).

Federazione Nazionale degli Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri. Codice di Deontologia Medica. 2014, modificato il 19 maggio 2016. Disponibile online all' indirizzo <http://www.unipd.it/sites/unipd.it/files/CODICE%20DEONTOLOGIA%20MEDICA%202014.pdf> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Garrett JR. Beyond Harms and Benefits: Rethinking Duties to Disclose Misattributed Parentage. *Hastings Cent Rep.* 2015;45(4):37-38.

Governo Italiano. Decreto legislativo 30 giugno 2003, n. 196. Codice in Materia di Protezione Dei Dati Personali. Disponibile online all' indirizzo <http://garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/1311248> (Ultimo accesso 28 giugno 2016).

Governo Italiano, Presidenza del Consiglio dei Ministri Comitato Nazionale per la Bioetica. Gestione degli incidental findings nelle indagini genomiche con le nuove piattaforme tecnologiche. 17 marzo 2016. Disponibile online all'indirizzo http://presidenza.governo.it/bioetica/pdf/Incidental_findings.pdf (Ultimo accesso 28 giugno 2016).

Hercher L, Jamal L. An old problem in a new age: Revisiting the clinical dilemma of misattributed paternity. *Appl Transl Genom*, 2016;8:36-39.

Hofmann B. Incidental findings of uncertain significance: To know or not to know--that is not the question. *BMC Med Ethics*, 2016;17:13.

Lucassen A, Parker M. Revealing false paternity, some ethical considerations. *Lancet*, 2001;357:1033-1035.

Lucast EK. Informed consent and the misattributed paternity problem in genetic counseling. *Bioethics*, 2007;21:41-50.

MacIntyre S, Soonman A. Nonpaternity and prenatal genetic testing. *Lancet*, 1991;338:869-871.

Marsh V, Kombe F, Fitzpatrick R, Molyneux S, Parker M. Managing misaligned paternity findings in research including sickle cell disease screening in Kenya: "Consulting communities" to inform policy. *Social Science & Medicine*, 2013;96:192-199.

National Society of Genetic Counselor (NSGC): Code of Ethics. Chicago, Illinois, 2006. Disponibile online all'indirizzo <http://ethics.iit.edu/ecodes/node/4301> (Ultimo accesso il 28 giugno 2016).

Palmor M, Fiester A. Incidental findings of nonparentage: a case for universal nondisclosure. *Pediatrics*, 2014;13:163-168.

Parker M, Lucassen A. Concern for families and individuals in clinical genetics. *J Med Ethics*, 2003;29:70-73.

Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. Anticipate and Communicate: Ethical management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical, Research, and Direct-to-consumer Contexts. Washington D.C., 2013. Disponibile online all'indirizzo http://bioethics.gov/sites/default/files/FINALAnticipateCommunicate_PCSBI_0.pdf (Ultimo accesso 28 giugno 2016).

Ross LF. Disclosing misattributed paternity. *Bioethics*, 1996;10:114-130.

Schroeder NM. The dilemma of unintentional discovery of misattributed paternity in living kidney donors and recipients. *Curr Opin Organ Transplant*, 2009;14:196-200.

Società Italiana di Genetica Umana (SIGU). www.sigu.net

Tozzo P, Caenazzo L, Parker MJ. Discovering misattributed paternity in genetic counselling: different ethical perspectives in two countries. *J Med Ethics*, 2014;40:177-181.

Turney L. The incidental discovery of nonpaternity through genetic carrier screening: an exploration of lay attitudes. *Qual Health Res*, 2005;15:620-634.

Wertz DC, Fletcher JC. Ethics and medical genetics in the United States: a National survey. *Am J Genet*, 1988;29:815-817.

Wertz DC, Fletcher JC, Mulvihill JJ. Medical genetics confront ethical dilemmas: cross cultural comparisons among 19 nations. *Am J Hum Genet*, 1990;46:1200-1213.

Wertz DC, Fletcher JC. Privacy and disclosure in medical genetics examined in an ethics of care. *Bioethics*, 1991;5:212–232.

Wertz D, Fletcher J. Kluwer Academic Publishers; Dordrecht: 2004. *Genetics and ethics in global perspective*.

Wright L, MacRae S, Gordon D, Elliot E, Dixon D, Abbey S, Richardson R. Disclosure of misattributed paternity: issues involved in the discovery of unsought information. *Semin Dial*, 2002;15:202-206.

Zelenietz SA, Harrison C, Trevors C, Shuman C, Chitayat D, McKeever P. Disclosing misattributed paternity: a survey of genetic counselors in the United States and Canada. *J Genet Counsel*, 2007;16:17.

Capitolo V

Abir R, Ben-Aharon I, Garor R, Yaniv I, Ash S, Stemmer SM, Ben-Haroush A, Freud E, Kravarusic D, Sapir O, Fisch B. Cryopreservation of in vitro matured oocytes in addition to ovarian tissue freezing for fertility preservation in paediatric female cancer patients before and after cancer therapy. *Hum Reprod*, 2016;31:750-762.

Ajala T, Rafi J, Larsen-Disney P, Howell R. Fertility preservation for cancer patients: A review. *Obstet Gynecol Int*, 2010; 2010:160386.

Annadale E. Health and Gender. In Cockerham W (Ed). *The New Companion to Medical Sociology*. New York, Wiley-Blackwell, 2009.

Badawy A, Elnashar A, El-Ashry M, Shahat M. Gonadotropin-releasing hormone agonists for prevention of chemotherapy-induced ovarian damage: Prospective randomized study. *Fertil Steril*, 2009;91:694-697.

Baggio G, Corsini A, Floreani A, Giannini S, Zagonel V. Gender medicine: a task for the third millennium. *Clin Chem Lab Med*, 2013;51:713-727.

Bailly D. Problèmes liés au consentement chez l'enfant et l'adolescent. *Archives de Pédiatrie*, 2010;17:S7-S15.

Barahmeh S, Al Masri M, Badran O, Masarweh M, El-Ghanem M, Jaradat I, et al. Ovarian transposition before pelvic irradiation: Indications and functional outcome. *J Obstet Gynaecol Res*, 2013;39:1533-1537.

Barlevy D, Wangmo T, Elger BS, Ravitsky V. Attitudes, Beliefs, and Trends Regarding Adolescent Oncofertility Discussions: A Systematic Literature Review. *J Adolesc Young Adult Oncol*, 2016;5:119-134.

Baysal Ö, Bastings L, Beerendonk CC, Postma SA, IntHout J, Verhaak CM, Braat DD, Nelen WL. Decision-making in female fertility preservation is balancing the expected burden of fertility preservation treatment and the wish to conceive. *Hum Reprod*, 2015;30:1625-1634.

Behringer K, Wildt L, Mueller H, Mattle V, Ganitis P, van den Hoonaard B, et al. No protection of the ovarian follicle pool with the use of GnRH-analogues or oral contraceptives in young women treated with escalated BEACOPP for advanced-stage Hodgkin lymphoma Final results of a phase II trial from the German Hodgkin. Study Group *Ann Oncol*, 2010;21:2052-2060.

Bisegger C, Cloetta B, von Rueden U, Abel T, Ravens-Sieberer U; European Kidscreen Group. Health-related quality of life: gender differences in childhood and adolescence. *Soz Präventivmed*, 2005;50:281-291.

Bleyer A, Viny A, Barr R. Cancer in 15- to 29-year-olds by primary site. *Oncologist*, 2006;11:590-601.

Cavallo F, Zambon A, Borraccino A, Raven-Sieberer U, Torsheim T, Lemma P. Girls growing through adolescence have a higher risk of poor health. *Qual Life Res*, 2006;15:1577-1585.

Chawla L. The effects of political and economic transformations on children: the environment. In Kaufman NH, Rizzini I (Eds). *Globalization and children: exploring potentials for enhancing opportunities in the lives of children and youth*. New York, Kluwer Academic, 2002.

Coccia PF, Altman J, Bhatia S, Borinstein SC, Flynn J, George S, et al. Adolescent and young adult oncology Clinical practice guidelines in oncology. *J Natl Compr Canc Netw*, 2012;10:1112-1150.

Colarossi LG, Eccles JS. A prospective study of adolescents' peer support: gender differences in the influence of parental relationships. *J Youth Adolesc*, 2000;29:661-78.

De Angelis CD. Medical needs of women through their life span. In: Spagnolo AG, Gambino G (Eds). *Women's Health Issues*. Roma, Società Editrice Universo, 2003.

Demeestere I, Simon P, Dedeken L, Moffa F, Tsépélidis S, Brachet C, Delbaere A, Devreker F, Ferster A. Live birth after autograft of ovarian tissue cryopreserved during childhood. *Hum Reprod*, 2015;30:2107-2109.

Derdikman-Eiron R, Indredavik MS, Bakken IJ, Bratberg GH, Hjemdal O, Colton M. Gender differences in psychosocial functioning of adolescents with symptoms of anxiety and depression: longitudinal findings from the Nord-Trøndelag Health Study. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol*, 2012;47:1855-1863.

Doyal L. Putting gender into health and globalization debates: new perspectives and old challenges. *Third World Quarterly*, 2002;23:233-50.

EHRC. Equality and human rights commission. *Gender equality and Duty*. 2009.

Hagquist C. Psychosomatic health problems among adolescents in Sweden - are the time trends gender related? *Eur J Public Health*, 2009;19:331-336.

Jackson BE, Haworth-Brockman MJ. The quality of evidence: enhancing uptake of qualitative evidence for gender equity and health. *Int J Public Health*, 2007;52:265-266.

Jeruss JS, Woodruff TK. Preservation of fertility in patients with cancer. *N Engl J Med*, 2009;360:902-911.

Kunin H. Ethical issues in pediatric life-threatening illness: dilemmas of consent, assent, and communication. *Ethics Behav*, 1997;7:43-57.

Kuther TL. Medical decision-making and minors: issues of consent and assent. *Adolescence*, 2003;38:343-358.

Levine J, Canada A, Stern CJ. Fertility preservation in adolescents and young adults with cancer. *J Clin Oncol*, 2010;28:4831-4841.

Lind C, Anderson B, Oberle K. Ethical issues in adolescent consent for research. *Nurs Ethics*, 2003;10:504-511.

Melton GB. Treating children like people: a framework for research and advocacy. *J Clin Child Adolesc Psychol*, 2005;34:646-657.

Michel G, Bisegger C, Fuhr DC, Abel T; KIDSCREEN group. Age and gender differences in health-related quality of life of children and adolescents in Europe: a multilevel analysis. *Qual Life Res*, 2009;18:1147-1157.

Miller R.B. Role responsibility in pediatrics: Appeasing or transforming parental demands? In: Frankel LR, Goldworth A, Rorty MV, Silverman WA (Ed). *Ethical Dilemmas in Pediatrics*. Cambridge, UK, Cambridge University Press, 2005.

Moffitt TE. Adolescence-limited and life-course-persistent antisocial behavior: a developmental taxonomy. *Psychol Rev*, 1993;100:674-701.

OSAGI. Office of the Special Advisor on Gender Issues and the Advancement of Women. *Gender mainstreaming: strategy for promoting gender equality*. New York 2001. Disponibile online all' indirizzo <http://www.un.org/womenwatch/osagi/pdf/factsheet1.pdf> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Pavone ME, Hirshfeld-Cytron J, Lawson AK, Smith K, Kazer R, Klock S. Fertility preservation outcomes may differ by cancer diagnosis. *J Hum Reprod Sci*, 2014;7:111-118.

Payne S, Doyal L. Re-visiting Gender Justice in Health and Healthcare. In: Kuhlmann E, Annadale E (Eds). *The Palgrave handbook of Gender and Healthcare - 2nd edition*. Palgrave Macmillan UK, 2012.

Polland TM, Hyatt SB. Sex, gender and health: integrating biological and social perspectives. In: Polland TM, Hyatt SB (Eds). *Sex, Gender and Health*. Biosocial Society Symposium Series. Cambridge, UK, Cambridge University Press, 1999.

Quinn GP, Murphy D, Knapp C, Stearsman DK, Bradley-Klug KL, Sawczyn K, Clayman ML. Who decides? Decision making and fertility preservation in teens with cancer: a review of the literature. *J Adolesc Health*, 2011;49:337-346.

Randell E, Jerdén L, Öhman A, Flacking R. What is Health and What is Important for its Achievement? A Qualitative Study on Adolescent Boys' Perceptions and Experiences of Health. *Open Nurs J*, 2016;10:26-35.

Redig AJ, Brannigan R, Stryker SJ, Woodruff TK, Jeruss JS. Incorporating fertility preservation into the care of young oncology patients. *Cancer*, 2011;117:4-10.

Revel A, Revel-Vilk S. Fertility preservation in young cancer patients. *J Hum Reprod Sci*, 2010;3:2-7.

Scherer DG, Brody JL, Annett RD, Turner C, Dalen J, Yoon Y. Empirically-derived Knowledge on Adolescent Assent to Pediatric Biomedical Research. *AJOB Prim Res*, 2013;4:15-26.

Suhag V, Sunita BS, Sarin A, Singh AK, Dashottar S. Fertility preservation in young patients with cancer. *South Asian Journal of Cancer*, 2015;4:134-139.

Tangwa GB. Research with vulnerable human beings. *Acta Trop*, 2009;112 Suppl 1:S16-S20.

Torsheim T, Ravens-Sieberer U, Hetland J, Välimaa R, Danielson M, Overpeck M. Cross-national variation of gender differences in adolescent subjective health in Europe and North America. *Soc Sci Med*, 2006;62:815-827.

Tozzo P, Caenazzo L. Ethical reflections of gender equality and equity in adolescence medicine. *Clin Ter*, 2015;166:170-175.

Wallace WH, Anderson RA, Irvine DS. Fertility preservation for young patients with cancer: Who is at risk and what can be offered? *Lancet Oncol*, 2005;6:209-218.

West P, Sweeting H. Fifteen, female and stressed: changing patterns of psychological distress over time. *J Child Psychol Psychiatry*, 2003;44:399-411.

WHO. World Health Organization. WHO gender policy: Integrating gender perspectives in the work of WHO. Annex 1. Genève 2002. Disponibile online all'indirizzo <http://whqlibdoc.who.int/hq/2002/a78322.pdf> (Ultimo accesso 29 giugno 2016).

World bank. Global Monitoring Report 2007: Confronting the Challenges of Gender Equality and Fragile States. New York 2007. Disponibile online all' indirizzo <http://www.imf.org/external/pubs/ft/gmr/2007/eng/gmr.pdf> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Capitolo VI

Caenazzo L. *New Insights on Biobanks*. Cleup, 2013.

Caenazzo L, Tozzo P, Borovecki A. Ethical governance in biobanks linked to electronic health records. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*, 2015;19:4182-4186.

Choudhury S, Fishman JR, McGowan ML, Juengst ET. Big data, open science and the brain: lessons learned from genomics. *Front Hum Neurosci*, 2014;8:239.

Council for International Organizations of Medical Science (CIOMS). *International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects*. Geneva, 2002. Disponibile online all' indirizzo:

http://www.cioms.ch/publications/guidelines/guidelines_nov_2002_blurb.htm (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Comitato Nazionale per La Bioetica. Biobanche e Ricerca sul Materiale Biologico Umano. Parere del CNB su una Raccomandazione del Consiglio d'Europa e su un documento del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie. Approvato nella seduta Plenaria del 9 giugno 2006. Disponibile online all' indirizzo: <http://www.palazzofigli.it/bioetica/testi/Biobanche.pdf> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Consiglio d'Europa. Convenzione per la salvaguardia dei Diritti dell'Uomo e delle Libertà fondamentali. Roma, 1950.

Council of Europe. Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine. Aprile 1997. Disponibile online all' indirizzo: <https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=090000168007cf98>. (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Council of Europe. Committee of Ministers. Draft Recommendation Rec (2006) of the Committee of Ministers to member states on research on biological materials of human origin. March 2006. Disponibile online all' indirizzo: http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/texts_and_documents/Rec_2006_4.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Council of Europe. Steering Committee on Bioethics. Draft Explanatory Memorandum to the Recommendation Rec (2006)4 of the Committee of Ministers to member states on research on biological materials of human origin. March 2006. Disponibile online all' indirizzo: <https://wcd.coe.int/ViewDoc.jsp?id=961137> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Council of Europe. Steering Committee on Bioethics. Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Biomedical Research.

Strasbourg, 2005. Disponibile online all' indirizzo:
<http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/html/195.htm> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Federazione Nazionale degli Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri. Codice di Deontologia Medica. 2014, modificato il 19 maggio 2016. Disponibile online all' indirizzo <http://www.unipd.it/sites/unipd.it/files/CODICE%20DEONTOLOGIA%20MEDICA%202014.pdf> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Ferioli E, Picozzi M. La conservazione del materiale biologico finalizzato alla ricerca scientifica: questioni giuridiche e riflessioni etiche sulle biobanche. *Medicina e Morale*, 2011;4:1-32.

Garante per la protezione dei dati personali. Autorizzazione n. 8/2014 - Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici - 11 dicembre 2014 (Pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 301 del 30 dicembre 2014). Disponibile online all'indirizzo: <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/3632835> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Garante per la protezione dei dati personali. Autorizzazione n. 9/2014 - Autorizzazione generale al trattamento dei dati personali effettuato per scopi di ricerca scientifica - 11 dicembre 2014 (Pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale n. 301 del 30 dicembre 2014) Disponibile online all'indirizzo:<http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/3632879> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Goldenberg AJ, Hull SC, Botkin JR, Wilfond BS. Pediatric biobanks: approaching informed consent for continuing research after children grow up. *J Pediatr*, 2009;155:578-583.

Governo Italiano. Ministero dello Sviluppo Economico. CRB - Centro di Risorse Biologiche. 12 Giugno 2006.

Gurwitz D, Fortier I, Lunshof JE, Knoppers BM. Research ethics. Children and population biobanks. *Science*, 2009;325:818-819.

Hawkins AK. Biobanks: importance, implications and opportunities for genetic counselors. *J Genet Couns*, 2010;19:423-429.

Helgesson G. Children, longitudinal studies, and informed consent. *Med Health Care Philos*, 2005;8:307-313.

Hens K, Lévesque E, Dierickx K. Children and biobanks: a review of the ethical and legal discussion. *Hum Genet*, 2011;130:403-413.

Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. Biological sample collections from minors for genetic research: a systematic review of guidelines and position papers. *Eur J Hum Genet*, 2009;17:979-990.

Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. Genetic research on stored tissue samples from minors: a systematic review of the ethical literature. *Am J Med Genet A*, 2009;149A:2346-2358.

Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. The storage and use of biological tissue samples from minors for research: a focus group study. *Public Health Genomics*, 2011;14:68-76.

Hens K, Snoeck J, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. An exploratory survey of professionals on the use of stored tissue samples from minors for genetic research. *Genet Mol Res*, 2010;9:973-980.

Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K. The return of individual research findings in paediatric genetic research. *J Med Ethics*, 2011;37:179-183.

Hens K, Van El CE, Borry P, Cambon-Thomsen A, Cornel MC, Forzano F, Lucassen A, Patch C, Tranebjaerg L, Vermeulen E, Salvaterra E, Tibben A, Dierickx K; PPC of the

European Society of Human Genetics. Developing a policy for paediatric biobanks: principles for good practice. *Eur J Hum Genet*, 2013;21:2-7.

Hoedemaekers R, Gordijn B, Pijnenburg M. Does An Appeal To The Common Good Justify Individual Sacrifices For Genomic Research? *Theor Med Bioeth*, 2006;27:415-431.

Holm S. Informed consent and the bio-banking of material from children. *GSP*, 2005;1:16-26.

IPASVI. Federazione Nazionale Collegi Infermieri. Codice deontologico dell'infermiere, 2009. Disponibile online all' indirizzo: <http://www.ipasvi.it/professione/content.asp?ID=19> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Kaye J. From single biobanks to international networks: developing e-governance. *Hum Genet*, 2011;130:377-382.

Kaye J, Curren L, Anderson N, et al. From patients to partners: participant-centric initiatives in biomedical research. *Nat Rev Genet*, 2012;13:371-376.

Kaye J, Whitley EA, Lund D, Morrison M, Teare H, Melham K. Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks. *Eur J Hum Genet*, 2015;23:141-146.

Knoppers BM, Avard D, Cardinal G, Glass KC. Science and society: children and incompetent adults in genetic research: consent and safeguards. *Nat Rev Genet*, 2002;3:221-225.

Levenson D. When should pediatric biobanks share data? *Am J Med Genet A*, 2010;152A:fmvii-iii.

Organization for Economic Co-operation and Development (OECD). Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases. Parigi, 2009. Disponibile online all' indirizzo: <https://www.oecd.org/sti/biotech/44054609.pdf> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Parlamento Europeo, Consiglio Europeo e Commissione Europea. Carta dei Diritti Fondamentali dell'unione Europea (2000/C 364/01). Dicembre 2000. Disponibile online all'indirizzo: www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_it.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Parlamento Italiano. Adesione della Repubblica italiana al Trattato concluso il 27 maggio 2005 tra il Regno del Belgio, la Repubblica federale di Germania, il Regno di Spagna, la Repubblica francese, il Granducato di Lussemburgo, il Regno dei Paesi Bassi e la Repubblica d'Austria, relativo all'approfondimento della cooperazione transfrontaliera, in particolare allo scopo di contrastare il terrorismo, la criminalità transfrontaliera e la migrazione illegale (Trattato di Prum). Istituzione della banca dati nazionale del DNA e del laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA. Delega al Governo per l'istituzione dei ruoli tecnici del Corpo di polizia penitenziaria. Modifiche al codice di procedura penale in materia di accertamenti tecnici idonei ad incidere sulla libertà personale. 30 giugno 2009. Disponibile online all'indirizzo: <http://www.camera.it/parlam/leggi/090851.htm> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale di Bioetica – Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie. Linee guida per la certificazione delle biobanche. 16 aprile 2006. Disponibile online all'indirizzo: http://presidenza.governo.it/biotecnologie/documenti/7_biobanche_1.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale di Bioetica – Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita. Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: Consenso Informato. 16 febbraio 2009. Disponibile online all'indirizzo: http://www.governo.it/bioetica/gruppo_misto/Consenso_Informato_allegato_Petrini_2009.pdf (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Presidenza del Consiglio dei Ministri. Comitato Nazionale per la Bioetica. Biobanche Pediatriche. 11 aprile 2014. Disponibile online all' indirizzo: http://presidenza.governo.it/bioetica/pdf/Biobanche_pediatriche2014.pdf (Ultimo accesso 1 luglio 2016).

Repubblica Italiana. Decreto del Presidente della Repubblica 7 aprile 2016, n. 87 “Regolamento recante disposizioni di attuazione della legge 30 giugno 2009, n. 85, concernente l'istituzione della banca dati nazionale del DNA e del laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA, ai sensi dell'articolo 16 della legge n. 85 del 2009. (16G00091). Pubblicato in Gazzetta Ufficiale n.122 del 26/5/2016, Vigente al: 10/6/2016. Disponibile online all'indirizzo: <http://www.archiviopenale.it/apw/wp-content/uploads/2016/05/DPR-7-aprile-2016-n.-87-Regolamento-banca-dati-dna.pdf> (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Rapport FL, Maggs CJ. Titmuss and the gift relationship: altruism revisited. *JAN*, 2002;40:495-503.

Rodriguez, D. Il codice deontologico dell'ostetrica/o – riflessioni e confronti. Milano, Mc Graw Hill, 2003, pp.189-199.

Ross LF. Ethical and policy issues in pediatric genetics. *Am J Med Genet Part C: Seminars in Medical Genetics*, 2008;148:1-7.

Società Italiana di Genetica Umana. Linee Guida per le Biobanche Genetiche. A cura di Franca Dagna Bricarelli, Chiara Baldo, Mirella Filocamo, Lucia Monaco. *Inserto Analysis - n. 5/6.2003*. Disponibile online all' indirizzo: www.geneter.it/lib/d.php?c=mLOR4 (Ultimo accesso 05 luglio 2016).

Steinsbekk KS, Kåre Myskja B, Solberg B. Broad consent versus dynamic consent in biobank research: is passive participation an ethical problem? *Eur J Hum Genet*, 2013;21:897-902.

Strech D, Bein S, Brumhard M, Eisenmenger W, Glinicke C, Herbst T, Jahns R, von Kielmansegg S, Schmidt G, Taupitz J, Tröger HD. A template for broad consent in biobank research. Results and explanation of an evidence and consensus-based development process. *Eur J Med Genet*, 2016;59:295-309.

United Nations. Convention on the Rights of the Child Adopted and Opened for signature, ratification and accession by General Assembly resolution 44/25 of 20 November 1989 entry into force 2 September 1990. Disponibile online all' indirizzo: <http://www2.ohchr.org/english/law/crc.htm>. (Ultimo accesso 27 giugno 2016).

United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization (UNESCO). International Declaration on Human Genetic Data. Parigi, 2003. Disponibile online all' indirizzo: <http://portal.unesco.org/en/ev.php->

World Medical Association. WMA Declaration of Helsinki: Ethical principles for medical research involving human subjects. Seoul, 2008. Disponibile online all' indirizzo: <http://www.wma.net/en/30publications/10policies/b3/index.html> (Ultimo accesso 01 luglio 2016).

Whitley EA, Kanellopoulou N, Kaye J. Consent and research governance in biobanks: evidence from focus groups with medical researchers. *Public Health Genomics*, 2012;15:232-242.

Yuille M, van Ommen GJ, Bréchet C, Cambon-Thomsen A, Dagher G, Landegren U, Litton JE, Pasterk M, Peltonen L, Taussig M, Wichmann HE, Zatloukal K. Biobanking for Europe. *Brief Bioinform*, 2008;9:14-24.

Zika E, Schulte In den Bäumen T, Kaye J, Brand A, Ibarreta D. Sample, data use and protection in biobanking in Europe: legal issues. *Pharmacogenomics*, 2008;9:773-781.

RINGRAZIAMENTI

Ringrazio il Prof. Mario Picozzi per la preziosa opportunità di seguire il mio progetto di Dottorato e per l'indispensabile aiuto nella riflessione sui temi proposti nella presente tesi.