

# L'eugenica non è una minaccia. Per un uso meno strumentale della storia

GILBERTO CORBELLINI\*

ROSSELLA COSTA\*\*

*I know no safe depository of the ultimate powers of the society but people themselves, and if we think them non enlightened enough to exercise that control with a wholesome discretion, the remedy is not to take it from them, but to inform their discretion.*

Thomas Jefferson

Per spiegare le difficoltà che la neuropsichiatria incontra nella standardizzazione delle entità cliniche e nella comparazione degli esiti dei trattamenti terapeutici, Nancy Andreasen chiamava in causa la “fallacia astorica”, ovvero una incapacità di individui e istituzioni di inquadra-

---

\* Professore Ordinario di Storia della Medicina e Direttore del Museo di Storia della Medicina Sapienza Università di Roma.

\*\* Museo di Storia della Medicina, Dipartimento di Medicina molecolare, Sapienza Università di Roma.

re i problemi conoscitivi e pratici in un più ampio contesto temporale. La fallacia astorica si alimenta di assunzioni che contrastano con lo spirito antidogmatico e antiautoritario che dovrebbe ispirare un approccio scientifico, attribuendo un valore indiscutibile alle parole degli esperti, o assumendo che le tesi sostenute più di recente siano sempre essere più vere di quelle meno recenti, nonché assegnando alle informazioni empiriche una valenza conoscitiva indipendentemente dal tentativo di contestualizzarle all'interno di un quadro teorico coerente. Secondo la Andreasen, una percezione storicamente più allargata dei problemi contribuisce ad arricchire lo spettro di associazioni, la profondità critica dei ragionamenti e allo stesso tempo rende più modesti nelle aspettative circa la portata delle spiegazioni e degli interventi. Ovviamente deve trattarsi di una percezione adeguata, tale da rispettare le specificità del contesto storico, se vuole servire davvero per far meglio luce sul presente.

La fallacia astorica, a nostro modo di vedere, "colpisce" anche il dibattito sulle implicazioni etico-sociali della ricerca genetica e delle sue applicazioni. In particolare, è piuttosto carente una consapevolezza coerente e funzionale di quelle che sono state le percezioni etico-sociale della genetica nel '900, con la conseguenza che una serie di casi storici sono facilmente oggetto di strumentalizzazioni. Ovvero si tende a usare gli abusi della genetica praticati nel passato come argomenti per enfatizzare i rischi attuali.

Nel corso del secolo passato la percezione e l'impatto sociale della genetica sono state profondamente influenzate dalle dottrine e dalle leggi ispirate ai principi dell'eugenica, intese ad applicare teorie dell'ereditarietà allo scopo di migliorare la specie (o razza come si preferiva dire) umana. Questo avveniva tra gli ultimi anni dell'Ottocento e gli anni immediatamente seguenti la Seconda guerra mondiale.

A partire dai primi anni Cinquanta del Novecento le applicazioni della genetica alla medicina per la diagnosi e la prevenzione delle malattie ereditarie sono state accolte abbastanza positivamente e, malgrado le posizioni contrarie di alcune religioni, a partire dalla fine degli anni Sessanta l'aborto veniva legalizzato nella maggior parte dei paesi sviluppati. Quindi, la diffusione della diagnosi prenatale, rendeva possibile l'interruzione delle gravidanze che avrebbero visto nascere bambini con gravi patologie.

A partire dai primi anni Settanta, in concomitanza con l'invenzione della tecnica del Dna ricombinante e della clonazione dei geni e dopo la messa a punto con successo delle prime procedure di fecondazione in vitro, la percezione della genetica è stata influenzata da un'enfasi per i rischi associati alle nuove tecnologie. Un'enfasi alimentata dalla concomitante diffusione delle riflessioni di natura bioetica. Di fatto, le tecnologie dell'ingegneria genetica hanno trovato larga applicazione senza produrre alcune delle tanto temute conseguenze avverse, e lo stesso può dirsi per le tecniche di fecondazione assistita. Nondimeno, gli sviluppi soprattutto dell'ingegneria cellulare hanno riaperto il dibattito a livello internazionale sulle applicazioni delle tecniche di clonazione e manipolazione degli embrioni, e la liceità di sperimentare con embrioni umani.

## BREVE STORIA DELL'EUGENICA

In che misura la storia delle idee e delle pratiche eugeniche precedenti l'avvento della genetica molecolare giustifica le attuali paure di nuove derive eugeniche? Perché le dottrine delle pratiche eugeniche erano contro la dignità dell'uomo e negavano elementari diritti individuali? Che cosa del progetto eugenico è parte di naturali aspirazioni umane? Que-

ste aspirazioni possono realizzarsi senza provocare discriminazioni e sofferenze?

Sono verosimilmente queste le domande che vale la pena farsi se si vuole capire la pertinenza degli argomenti contro la genetica basati sulla storia dell'eugenica. La dottrina eugenica veniva concepita nel 1883 da Francis Galton, fondatore della biometria e cugino di Darwin. Ecco la definizione che egli ne diede: "l'eugenica [di buona nascita] è la scienza del miglioramento della stirpe – non solo attraverso l'accoppiamento scrupoloso, ma in qualsiasi modo che dia alle razze e ai ceppi di sangue più adatto una maggiore opportunità di prevalere su quelli meno adatti, rispetto a quella che altrimenti avrebbero avuto".

Ora, andrebbe riconosciuto che se l'idea di Galton trovò largo favore praticamente in tutto il mondo non è perché una parte dell'umanità era improvvisamente impazzita. La storia umana ci dice che la pressione per un controllo sociale della riproduzione e per promuovere accoppiamenti che incrementino nella popolazione tratti socialmente desiderati è stata presente in tutte le civiltà. Ed è probabile che sul piano delle dinamiche psicologiche e sociali non vi siano importanti discontinuità morali tra tentativi anche molto diversi di esercitare un controllo coercitivo sulla riproduzione umana: da quelli decantati nell'Avesta, all'esperimento di stirpicoltura a Oneida (1869-79), fino al progetto nazista Lebensborn. Sta di fatto che la risposta sociale e culturale innovativa dell'occidente in piena industrializzazione e con nuovi problemi demografici e sociali fu la creazione di società scientifiche dedicate allo studio dell'ereditarietà dei tratti umani cosiddetti disgenici; furono concepiti programmi sociali educativi per orientare le persone a evitare matrimoni con individui malati o ritardati, o a scegliere di accoppiarsi con gli individui migliori; furono emanate leggi per impedire matrimoni misti, per consentire la sterilizza-

zione obbligatoria (in alcuni casi l'eutanasia dei portatori di tratti disgenici) e per limitare l'immigrazione di individui considerati disgenici per ragioni etnico-nazionali.

Nella comunicazione divulgativa, continua a prevalere una visione per così dire mitologica dell'eugenica, che identifica questo movimento di pensiero con alcuni politici razzisti e reazionari, come Hitler, ispirati da una pseudoscienza. Ovvero si ritiene che l'eugenica esprimesse una visione della società alimentata dalla teoria della selezione naturale di Darwin applicata meccanicamente all'economia e alla politica (socialdarwinismo), la cui espressione più emblematica è ritenuta il concretizzarsi del progetto nazista di "igiene della razza". In realtà, come hanno dimostrato decine di studi storici, l'eugenica fu un movimento molto variegato in cui confluirono intellettuali con le idee più diverse, politici conservatori, attivisti e nazifascisti, ma anche socialisti e statisti fautori del welfare.

È più corretto quindi parlare di diverse concezioni eugeniche, aggettivandole in modo da meglio caratterizzare la natura articolata del movimento. Si può così identificare un'eugenica conservatrice, che partiva dall'assunto che chi emerge nella società è anche meglio dotato, e quindi dovrebbe essere favorito nel trasmettere le caratteristiche superiori alle future generazioni. I conservatori erano soprattutto ossessionati dal caos sociale prodotto dal prevalere di comportamenti devianti, ritenuti ereditari, nelle classi inferiori (povertà, prostituzione, alcolismo e criminalità). Essi connotavano inoltre i loro progetti in senso nazionalistico e razzista, interpretando per esempio la degenerazione come corruzione di una presunta identità e purezza del sangue (plasma germinale) nazionale. La tradizione del razzismo che ispirava l'evoluzionismo antropologico ottocentesco e le dottrine dell'igiene razziale propuginate da biologi e medici tedeschi sfociava come è noto nelle tesi del nazional-

socialismo tedesco. La manifestazione più conosciuta delle dottrine eugeniche conservatrici, che comunque trovarono largo credito anche negli Stati Uniti.

Parallelamente è esistita un'eugenica riformista ispirata da idee socialiste e alimentata dalla propaganda di importanti genetisti, come H. Muller, J.B.S. Haldane, J. Huxley. Alla fine dell'Ottocento e agli inizi del Novecento le idee eugenetiche erano diffuse all'interno di tutte le dottrine politiche, ma soprattutto nelle democrazie sociali di paesi come Svezia e Norvegia, dove sulla base di argomenti paternalistici si implementavano legislazioni eugenetiche. Karl Pearson, che dopo Galton fu il principale teorico dell'eugenica in Gran Bretagna, era un socialista utopista radicale, mentre la Fabian Society, un movimento intellettuale britannico di ispirazione socialista degli anni Trenta, che arruolava tra altre prestigiose figure H.G. Wells, Keynes, G.B. Shaw o William Henry Beveridge, era a favore di politiche eugenetiche. Per la storia, la Gran Bretagna fu salvata dall'aver una legge di ispirazione eugenica per vietare la riproduzione alle persone considerate mentalmente ritardate, per la quale erano schierati anche i conservatori, dall'azione di un parlamento di orientamento radicale e libertario, Josiah Wedgwood. L'azione parlamentare di Wedgwood si concentrò nel denunciare la minaccia alla libertà individuale e il carattere oppressivo che rappresentava una legislazione eugenica, e riuscì a ritardare e deviare le manovre parlamentari sino a che l'interesse si esaurì.

Tutte le concezioni eugeniche avevano in comune la tesi della degenerazione della qualità umana, come conseguenza o di una selezione "innaturale" o del peggioramento della qualità della vita per quegli eugenisti, numerosi soprattutto in Francia, di orientamento lamarckiano. Inoltre gli eugenisti assumevano l'ereditabilità mendeliana dei tratti comportamentali, nel senso che trasferivano tranquillamente per

analogia i principi della genetica utilizzati per la selezione artificiale dei polli all'uomo. Tutte le versioni dell'eugenica (conservatrice, socialista o nazifascista) erano quindi favorevoli alla segregazione dei ritardati mentali, nonché all'eutelegenesi (inseminazione di donne con sperma di uomini di talento).

Sul piano delle indicazioni pratiche per ottenere il miglioramento della specie o il prevalere dei tratti razziali o adattativi ritenuti superiori, le dottrine eugeniche riformiste suggerivano soprattutto metodi positivi, ovvero incoraggiare i più adatti ad avere famiglie più numerose (attraverso incentivi sociali); mentre quelle conservatrici privilegiavano i metodi negativi, ovvero il controllo coercitivo della riproduzione per ridurre la fertilità dei meno adatti. Le leggi che vietavano i matrimoni, l'immigrazione o che prevedevano la sterilizzazione di ritardati mentali o disadattati implementavano le visioni dell'eugenica conservatrice. Alcune famose leggi eugeniche furono quelle promulgate dallo stato della Virginia nel 1924 (Virginia Racial Integrity Act e Virginia Eugenic Sterilization Act). Nello stesso anno veniva promulgata negli Stati Uniti la legge sull'immigrazione che discriminava gli immigrati su basi razziali e nel quadro di un progetto eugenico. Nel 1927 la Corte Suprema stabiliva con la sentenza *Buck vs Bell* che la legge dello stato della Virginia in base alla quale doveva essere sterilizzata Carrie Buck era costituzionale. Rimane storica la motivazione scritta dal giudice Oliver Wendell Holmes Jr.: "It is better for all the world, if instead of waiting to execute degenerate offspring for crime or to let them starve for their imbecility society can prevent those who are manifestly unfit from continuing their kind... Three generations of imbeciles are enough."

Se gli Stati Uniti fecero da battistrada, i tedeschi recuperarono rapidamente terreno. Nel 1935 venivano emanate la legge per la protezione del sangue e dell'onore tedesco e leg-

ge sulla cittadinanza del Reich (le cosiddette leggi di Norimberga), quindi, nel 1939 veniva promulgata la legge sull'eutanasia, con cui Hitler decretava la soppressione delle “vite non degne di essere vissute” (nome in codice Aktion T4).

Le conseguenze documentate delle leggi già citate, e di quelle promulgate in diversi paesi scandinavi – lasciando da parte lo sterminio organizzato nei campi di concentramento tedeschi e guardando solo alle sterilizzazioni involontarie – furono la sterilizzazione di circa 60.000 cittadini statunitensi negli stati federati che promulgarono leggi eugeniche, di circa 350.000 tedeschi dal 1934 al 1939 e di 62.888 cittadini svedesi (quasi tutti donne) tra il 1935 e il 1975 (nel periodo in cui in Svezia è stata in vigore una legge che prevedeva la sterilizzazione involontaria per scopi eugenici).

Le dottrine eugeniche entrano in crisi con la scoperta, durante la Seconda guerra mondiale, delle tragiche conseguenze prodottesi nella Germania nazista, e sia sul piano politico sia tra i biologi si sviluppa un'approfondita riflessione sul movimento eugenico, nonché una decisa presa di distanza.

Perché dunque l'eugenica era sbagliata e come mai produsse tante sofferenze? La storiografia dell'eugenica ha proposto diverse risposte, che nell'insieme inquadrano ormai piuttosto bene il fenomeno. L'eugenica faceva prevalere un presunto interesse della società sulla libertà personale, mettendo delle astrazioni come popolazione, razza, umanità, al di sopra dei diritti e dei bisogni concreti degli individui e delle loro famiglie. I limiti delle conoscenze biologiche accentuavano l'enfasi sulla necessità di interferire con, o influenzare, le scelte riproduttive (la riproduzione era inoltre come un atto con conseguenze sociali piuttosto che come una questione privata). Di fatto, i pochi genetisti che aderirono alle dottrine eugeniche – in realtà furono soprattutto medici, il che spiega come mai le dottrine eugeniche divennero parte di aberranti progetti di igiene “sociale” – appli-



cavano in maniera inappropriata le leggi mendeliane sulla trasmissione ereditaria dei tratti fenotipi a caratteristiche complesse come i comportamenti. Quello che era moralmente inaccettabile dell'eugenica, a parte la strumentalizzazione della genetica, era essenzialmente la coercizione, ovvero la pratica istituzionalizzata di condizionamento forzato delle scelte procreative individuali.

Dopo la Seconda guerra mondiale, la genetica sarà applicata, e stavolta sulla base di conoscenze e tecniche valide, per diagnosticare e prevenire le malattie ereditarie, ma di fatto non si determineranno le tragiche conseguenze prodotte dalle ideologie e politiche eugeniche. Perché?

#### DALL'EUGENICA ALLA GENETICA MEDICA: LA NOVITÀ DEL COUNSELING

Se le teorie eugeniche non avevano alcuna base scientifica, in quanto si fondavano su assunzioni e metodologie sbagliate, l'idea che dei tratti patologici fossero ereditari era corretta. E la dimostrazione empirica venne alla luce proprio agli inizi del Novecento attraverso gli studi di Archibald Garrod sugli errori innati del metabolismo. Gli sviluppi concettuali e tecnici della biochimica e della genetica consentirono di mettere a punto procedure per diagnosticare le basi molecolari delle malattie ereditarie e studiarne le modalità di trasmissione. Nel 1949 Linus Pauling dimostrava che l'anemia falciforme è dovuta a un'alterazione molecolare dell'emoglobina, mentre James Neel e E.A. Beet stabilirono indipendentemente che il tratto falcemico si trasmette come un carattere mendeliano recessivo. In quegli stessi anni due medici romani, Ezio Silvestroni e Ida Bianco, dimostravano le basi genetiche della talassemia e davano inizio a campagne di prevenzione, prima in provincia di Ferrara e in altre regioni con un'elevata incidenza di casi di talassemia. Dal 1952, con la creazione a

Roma del Centro per lo studio delle microcitemie, Silvestroni e Bianco svilupparono una capillare azione di censimento e di consulenza prematrimoniale che avrebbe creato in Italia le condizioni per una più efficace applicazione, dopo la metà degli anni Settanta, della diagnosi prenatale e quindi della quasi completa eliminazione della malattia (non dei geni, ovviamente). Inoltre il piano di Silvestroni e Bianco rappresentò un modello per la messa a punto della campagne di lotta contro le talassemie in Grecia e a Cipro.

Nel 1957 veniva sviluppato il test biochimico automatizzato della fenilchetonuria per lo screening postatale, nonché scoperta l'anomalia cromosomica che causa la sindrome di Down (trisomia 21). A metà degli anni Sessanta venivano varati negli Stati Uniti e in Gran Bretagna i primi programmi di screening neonatale per la fenilchetonuria, e sviluppata l'analisi citogenetica di cellule ottenute mediante amniocentesi, mentre avveniva la legalizzazione dell'aborto (nel 1967 nel Regno Unito e nel 1973 negli Stati Uniti). A partire dagli inizi degli anni Settanta veniva introdotta sistematicamente la diagnosi prenatale per le malattie genetiche, che sarebbe progressivamente migliorata grazie all'applicazione delle tecniche di ibridazione molecolare (1976) e con la scoperta nel 1980 dei polimorfismi nella lunghezza dei frammenti di restrizione (RFLP), e nel 1984 la messa a punto delle tecniche del *fingerprint* genetico. Dopo la nascita, nel 1978, della prima bambina concepita mediante fecondazione in vitro, nel 1989 venne effettuata la prima biopsia di un embrione per la diagnosi reimpianto, che rendeva possibile la selezione embrionale reimpianto, con la nascita, nel 2000 del primo bambino programmato geneticamente (mediante selezione embrionale) per essere donatore di midollo.

Che cosa c'è accaduto di nuovo nell'applicazione della genetica alla medicina, per cui nonostante l'allarme e le condanne costantemente lanciate circa i pericoli di derive

eugeniche, di fatto le tecniche di indagine genetica sono largamente utilizzate nell'ambito della sanità pubblica? Intanto è entrata in gioco, nel mondo anglosassone, la pratica del *genetic counseling*, termine introdotto nel 1947 per descrivere il rapporto tra genetisti clinici e coloro a cui essi fornivano l'informazione sull'eziologia, la storia naturale e i rischi di ricorrenza delle malattie ereditarie. L'idea soggiacente era proprio quella di evitare le connotazioni eugeniche che erano state associate alle pratiche genetiche del passato e promuovere invece tra i medici un atteggiamento rispettoso dei diversi valori e delle diverse aspettative di coloro che venivano consigliati. Gli sviluppi accademici della psicologia contribuirono all'affermarsi di un approccio non direttivo della consulenza genetica, stabilito come norma nel 1974.

Nel 1975 l'American Society of Human Genetics definiva il *counseling* genetico nei seguenti termini: “un processo comunicativo che affronta i problemi umani associati all'occorrenza, o al rischio di occorrenza, di una malattia genetica in una famiglia. Questo processo implica un tentativo da parte di una o più persone adeguatamente preparate di aiutare l'individuo o la famiglia (1) a comprendere i fatti medici, inclusa la diagnosi, il probabile corso della malattia e il trattamento disponibile; (2) ad apprezzare il modo in cui l'eredità contribuisce alla malattia, e il rischio di ricorrenza nei parenti di diverso grado; (3) a comprendere le alternative per affrontare il rischio di ricorrenza; (4) a scegliere l'azione che appare più appropriata in vista del rischio che si prospetta, in relazione agli scopi della famiglia e ai valori etici e religiosi a cui aderisce, e ad agire in base a quella decisione; e (5) ad adattarsi nel modo migliore possibile alla malattia che eventualmente colpisca la famiglia e/o al rischio di ricorrenza di quella malattia”. Benché in questa definizione non si faccia specifica menzione alla “non direzionalità”, è implicito che il valore di base è l'autodeterminazione dei pazienti.

I principi della consulenza genetica furono definiti quando le tecniche di indagine si limitavano allo studio degli alberi genealogici o agli studi di *linkage*. Per cui i problemi erano prevalentemente di natura etico-psicologica. Con lo sviluppo delle tecnologie cosiddette gnomiche sono diventati più complessi, e sono diventate chiare le difficoltà e i limiti della consulenza genetica. È emerso, per esempio, che i medici non formati nel campo della genetica sono impreparati al compito, vale a dire all'interpretazione dei test genetici, e contravvengono ai principi etici fondamentali (per esempio prevale la direzionalità della consulenza nella forma del tipico atteggiamento paternalistico). Risulta inoltre la necessità di studiare forme alternative di consulenza, per superare il problema del numero limitato di personale disponibile per gestire una quantità di informazioni sempre più ampia, e che il problema della non direttività non deve essere comunque assunto in modo dogmatico, nel senso che come per il paternalismo spesso corrisponde a una domanda che viene dal consultante. Il principio etico più importante appare quello di giustizia in quanto può prevenire i vari conflitti sociali.

La vera sfida del *counseling* genetico è rappresentata dai test per le predisposizioni genetiche. La National Society of Genetic Counselors ha redatto un documento (*position paper*) in cui si insiste soprattutto sull'educazione dei clinici per quanto riguarda "la complessità del testing genetico per le predisposizioni a malattie che si manifestano nella vita adulta e a incrementare la consapevolezza dei clinici che le persone che chiedono questo testing hanno bisogno di un'appropriata educazione e consulenza genetica pre-test e una cura delle ricadute post-test".

La possibilità di diagnosticare precocemente un sempre maggior numero di patologie per le quali non esistono terapie ha determinato un aumento delle interruzioni delle

gravidezze, con una drastica riduzione per esempio delle nascite di bambini affetti da sindrome di Down, nonché la diffusione nelle società occidentali dell'idea che attraverso la diagnosi prenatale e la consulenza genetica si possano mettere al mondo dei bambini perfetti, rifiutando quelle gravidanze che evidenziano qualsiasi tipo di difetto congenito dal concepimento. Del resto, dopo una prima fase in cui le donne che si sottoponevano alle diagnosi lo facevano con apprensione, nel corso degli anni le diagnosi prenatali hanno assunto la funzione di attenuare lo stato di ansia nelle madri per l'esito della gravidanza in generale. Il rincorrersi delle offerte e delle domande di test diagnostici ha reso necessario regolamentare (negli Stati Uniti) tali servizi e predisporre sistemi di controllo sui laboratori e sull'efficacia dei test che venivano via via offerti.

A fronte di questa progressiva trasformazione della diagnosi prenatale in una vera e propria strategia di sanità pubblica, da alcuni anni, soprattutto in Gran Bretagna, si tende a promuovere un'educazione alla consulenza prima del concepimento in modo da ottenere una reale prevenzione delle malformazioni congenite e da informare su quelle che sono le malattie ereditarie davvero gravi e su quelle disfunzioni che, prese certe precauzioni sanitarie, consentono invece di condurre una vita normale.

#### LA COMMERCIALIZZAZIONE DEI TEST GENETICI VENDUTI DIRETTAMENTE AI CONSUMATORI

A partire dal novembre 2007 il panorama e le possibilità di accesso alle informazioni genetiche è cambiato con la prima offerta da parte dell'impresa biofarmaceutica islandese deCODE genetics di un servizio di scansione dei genomi personali e analisi dei dati, offerti direttamente online al prez-

zo di poco meno di 1000€. L'impresa islandese approfittava degli avanzamenti tecnologici che in quei mesi vedano svilupparsi nuove procedure di sequenziamento (*post-Sanger sequencing* o *next generation sequencing*) che in circa due anni avrebbero visto abbattersi il costo del sequenziamento di un singolo genoma umano da circa 10 milioni di dollari a meno di 10.000 dollari. L'avanzamento delle tecniche di sequenziamento ha generato un'elevata efficienza e un abbattimento dei costi tanto da poter analizzare centinaia di migliaia di polimorfismi a singolo nucleotide (SNPs, le varianti di cui si parlava sopra) in un solo colpo e su ampie regioni del genoma, se non tutto.

Negli ultimi sei anni, cioè fino al novembre scorso, quando la Food and Drug Administration è intervenuta, lo scenario della comunicazione occidentale ha visto circolare una quantità ingente di informazioni genetiche, nella forma principalmente di test genetici diretti al consumatore (DTC-GT Direct To Consumers - Genetic Testing), cioè venduti, generalmente via internet e senza la partecipazione di un medico, direttamente ai destinatari che possono ottenere diversi tipi d'informazione, dalle caratteristiche del cerume al rischio di sviluppare malattie, tra cui il diabete o l'Alzheimer, associato a specifiche varianti geniche. Il nuovo mercato veniva subito battuto da numerose aziende, principalmente statunitensi, che fino al novembre scorso pubblicizzavano kit che chiunque poteva acquistare sul web a prezzi via via decrescenti e che si sono stabilizzati dai 100 ai 1000 dollari circa, in base al servizio richiesto. 23andMe e Navigenics sono alcune delle aziende che hanno sfruttato studi detti di associazione *genome-wide*, che accoppiano a una data variante genica una precisa malattia, fornendo al consumatore interessato un'indicazione del rischio di manifestarla. Per quanto riguarda il sequenziamento dell'intero genoma, i costi sono rimasti superiori ai 5000 euro. La

procedura era semplice: bastava sputare nel tubo fornito dal kit e contrassegnato da un codice a barre, rispedirlo e aspettare pochi giorni per accedere alle informazioni con un semplice login.

Ciò che spinge i consumatori a sottoporsi ai test è nella maggior parte dei casi una semplice curiosità che si manifesta con la ricerca di caratteristiche individuali attraverso dati sui propri antenati, sull'appartenenza a un gruppo etnico, sulla tendenza alla calvizie per gli uomini, sulla reazione ad alcuni cibi, alla caffeina o ai farmaci, tanto che la centralità dell'individuo e della sua identità viene "brandizzata" dalle aziende stesse: deCODEme, 23andMe, solo per citarne alcune tra le più note. Inoltre, sono stati creati *ad hoc* social network per condividere informazioni e connettere "amici" con caratteristiche geneticamente simili. Generalmente, dunque, non sono ragioni mediche a spingere gli utenti se non l'idea, non sempre concretizzata, di poter fare scelte più consapevoli e personalizzate per migliorare il proprio stile di vita. L'*empowerment* del consumatore e il processo di democratizzazione della conoscenza attraverso la condivisione delle informazioni genetiche sono le principali argomentazioni sostenute dalle aziende.

L'offerta di informazioni sul rischio genetico associato a una malattia è il servizio che ha maggiormente attirato critiche circa l'utilità e l'accuratezza delle informazioni fornite, il loro impatto psicologico, le reazioni estreme che un utente può attuare come chirurgia preventiva o interruzione dei trattamenti medici in corso, eccessive richieste d'interventi sanitari, un'interpretazione fuorviante dei dati. La Food and Drug Administration (FDA), che si occupa negli Stati Uniti di regolamentare la commercializzazione delle tecnologie medico-farmaceutiche e alimentari, quindi anche i nuovi test genetici nella misura in cui questi si propongono di fornire indicazioni valide per la salute, già nel 2010 aveva

bloccato la vendita dei kit della Pathway Genomics nelle farmacie Walgreens. Più tardi, nel novembre 2013, la FDA ha imposto alla 23andMe di sospendere l'offerta dei kit e dei servizi con cui l'azienda offre consigli medici e che, di conseguenza, richiedono un'approvazione legislativa, sulla base di un principio precauzionale ma senza reali ed evidenti dimostrazioni della loro pericolosità.

Una delle questioni centrali è se considerare queste informazioni genetiche reali strumenti diagnostici. L'evidenza a favore dei DTC-GT come strumenti di prevenzione è minima e la capacità predittiva è limitata, quindi spesso non rilevante da un punto di vista medico, sebbene molte persone li associno a una diagnosi medica. Inoltre, come fanno notare il genetista medico Robert C. Green e la giurista e filosofa Nita A. Farahany, molte di queste informazioni, soprattutto quelle legate alle varianti geniche più comuni, riguardano solo indirettamente il trattamento e la diagnosi delle malattie. In pratica, non nascono a questo scopo e la FDA non può, dunque, regolamentarle come strumenti medici. Inoltre, diversi sondaggi non riportano aumento di stress o ansia, né particolari atteggiamenti, non diversi almeno da quelli che i consumatori avrebbero manifestato se avessero ottenuto le stesse informazioni in modo tradizionale.

Altro discorso è quello della privacy: cittadini e legislatori hanno più volte espresso preoccupazioni sulla presunta discriminazione e stigmatizzazione che potrebbe derivare dall'accesso alle informazioni genetiche. Sebbene sia richiesto un riadattamento delle attuali norme più congrue a un contesto clinico-farmaceutico, è pur vero, come osserva la giurista Bartha Maria Knoppler, che in un'era dell'informazione in cui i test genetici sono offerti via internet e la tecnologia forense può potenzialmente identificare gli individui da set diversi di dati, è alquanto utopico garantire la totale protezione della privacy. Inoltre, l'informazione personale



“identificativa” e “identificabile” è cosa diversa da un’informazione genetica codificata identificabile, al contrario, con una remota possibilità.

#### ESISTE OGGI IL RISCHIO DI UNA NUOVA IDEOLOGIA EUGENICA?

È stato fatto notare da alcuni storici e bioeticisti come la coercizione non fosse una caratteristica peculiare dell’eugenica, per cui l’assenza di coercizione nel contesto della consulenza genetica non dimostra che la pratica di fondare le scelte procreative su dati genetici non persegua fini eugenici. Il fondatore dell’eugenica, Francis Galton, era infatti contro la coercizione come del resto molti eugenisti. Inoltre, l’argomento per cui la genetica medica, oggi, sarebbe diversa dall’eugenica per il *counseling* genetico non direttivo, non convince molti genetisti e bioeticisti. Al di là del fatto che diverse ricerche hanno dimostrato il carattere astratto o raramente ottenibile di una consulenza genetica non direttiva, è vero che solo nel mondo anglosassone e nel Nord Europa i consulenti genetici sembrano consapevoli che il loro compito non è quello di dire ai pazienti cosa decidere, ma quello di aiutare le persone a fare delle scelte autonome e quindi ad attuarle. Nel resto del mondo, come hanno dimostrato diverse inchieste, gli scopi della consulenza genetica continuano prevalentemente a essere intesi in senso eugenico, cioè come finalizzati al miglioramento biologico della popolazione, cercando di prevenire la nascita di bambini portatori di difetti genetici. Nel senso che, soprattutto nei paesi asiatici e dell’est Europa, benché a nessuno venga in mente di proporre la sterilizzazione involontaria, il principio base dell’eugenica “è vivo e sta bene”. Inoltre, la maggior parte dei genetisti in tutto il mondo ha una visione negativa della disabilità, e anche qualche pregiudizio nei riguardi

di comportamenti non dovrebbero più essere giudicati per così dire “disfunzionali”, come l’omosessualità.

L’assunto della non direttività della consulenza non tiene inoltre conto delle pressioni sociali che influenzano le scelte delle persone, come le immagini negative della disabilità, la mancanza di aiuti per le famiglie disabili, i fattori culturali, etc. Forse i consulenti genetici dovrebbero contrastare queste pressioni, ma non possono essere considerati responsabili per il fatto che esistono. In particolare, per quanto concerne l’orientamento dei pazienti, diversi sondaggi mostrano che di fatto proprio il punto di vista dei pazienti contrasta con la tendenza dei genetisti a rispettare autonomia e privacy. Di fatto, mentre la riservatezza è fondamentale per il genetista, i pazienti possono essere più interessati a occuparsi dei problemi di salute dei familiari e possono essere più orientati a diffondere le informazioni. Per esempio si è visto che il 76% dei pazienti, contro il 38% dei genetisti, darebbe le informazioni ai parenti di un paziente con la corea di Huntington, anche se questi avesse rifiutato il permesso di comunicare la diagnosi. Il 74% dei pazienti, contro il 36% dei genetisti, rivelerebbe la non paternità a un marito che lo chiedesse direttamente. E il 43% dei pazienti, contro il 20% dei genetisti, ritiene che uno sposo dovrebbe avere accesso automatico all’informazione genetica che influenza la salute dei bambini della futura coppia. A livello di pregiudizi sociali, ovviamente, la disabilità, l’intelligenza e vari talenti, la tendenza alla violenza o comportamenti sessuali considerati devianti vengono percepiti più negativamente o più positivamente che da parte dei genetisti, e quindi considerati come potenzialmente da evitare attraverso un eventuale uso dei test genetici (disabilità, omosessualità o tendenze violente) o da favorire (intelligenza e talenti).

Quindi l’eugenica non deve essere minimizzata come un’aberrazione. Né usata come uno spauracchio, ma capi-

ta nelle sue manifestazioni attraverso una comprensione più pertinente della natura umana e dei limiti dell'organizzazione politica e sociale. Nonché, sarebbe opportuno intendersi bene sul significato che si vuole attribuire a un termine come eugenica che nel tempo è diventato troppo proteiforme per non ingenerare malintesi.

Di fatto le pratiche eugeniche possono essere e sono state spiegate anche come una forma di tecnocrazia. Il movimento eugenico godeva di un vasto successo popolare e rispecchiava la fiducia dello spirito moderno che l'ordine e il progresso sociale potessero fondarsi su scienza e tecnologia. In tal senso, l'eugenica rispecchiava un tentativo di gestire problemi sociali utilizzando direttamente la conoscenza di una élite scientificamente qualificata. In pratica implicava l'idea che la scienza potesse controllare e mettere ordine in a un processo considerato fuori dal controllo razionale, vale a dire la riproduzione umana. E appariva del tutto ovvio, nel quadro di concezioni non liberali, che la società aveva il diritto e il dovere di indirizzare le scelte riproduttive umane, soprattutto a livello di particolari gruppi sociali (immigrati, ma in genere soprattutto le classi lavoratrici) che erano meno consapevoli dei danni derivanti dal riprodursi liberamente. La legge in vigore in Cina per il controllo delle nascite, pur non potendo essere definita esplicitamente eugenica se si assumesse la coercizione fisica (sterilizzazione involontaria) come criterio necessario, contiene comunque una serie di direttive imposte nell'interesse della società, che prefigurano un controllo quantomeno tecnocratico della riproduzione.

In *From Chance to Choice: Genetics and Justice*, i filosofi Allen Buchanan, Dan W. Brock, Norman Daniels e Daniel Wikler, dopo aver sottoposto ad "autopsia etica" l'eugenica, allo scopo di esplorarne le implicazioni per i nuovi interventi medici basati sulla genomica, arrivano alla conclusione che il

coinvolgimento dello stato non è comunque la condizione necessaria per l'affermarsi di una politica coercitiva delle scelte riproduttive. E ritengono che poiché nessuno ancora conosce quali saranno effettivamente i limiti dell'intervento e delle conoscenze genetiche, le situazioni che si potrebbero creare implicano che le istituzioni, pur nel rispetto dell'autonomia individuale e assicurando l'accesso a nuovi servizi genetici per migliorare la condizione umana, pongano dei limiti alle libertà individuali se si vogliono evitare conseguenze dannose per chi nascerà e ingiustizie sociali. È curioso che in nessuna parte di un'opera che vorrebbe diventare un testo di riferimento, quelli che sono tra i massimi filosofi morali e bioeticisti statunitensi si pongano comunque il problema dell'educazione all'uso delle nuove conoscenze e tecniche basate sulla genomica.

Il filosofo statunitense Philip Kitcher considera invece l'eugenica come l'espressione dell'intima convinzione umana che sia irresponsabile non fare tutto il possibile per prevenire la sofferenza. Gli abusi furono la conseguenza dell'affermarsi, quali criteri di accettabilità delle condizioni di disabilità, delle valutazioni arroganti di un gruppo d'élite. Kitcher ritiene che lo sviluppo dei test prenatali basati sulla biologia molecolare coinvolga comunque la società in qualche forma di eugenica, e che si debba intraprendere strategie educative e comunicative per evitare che si imponga una eugenica del *laissez-faire*, che tenderebbe a trasformare la popolazione nel senso di particolari valori dominanti. Mentre non sarebbe da stigmatizzare un'eugenica che utilizzi informazioni genetiche affidabili basate su test prenatali accessibili a tutti i cittadini. Il problema andrebbe dunque spostato sul piano educativo.

Nonostante le percezioni pessimistiche e le grida di allarme dei bioeticisti, le persone giudicano molto positivamente i test genetici, e ne è testimonianza il largo consumo a cui

sono andati incontro negli ultimi anni in regime di *deregulation*. Intervistati per diversi sondaggi, i cittadini campionati nel mondo occidentale considerano l'utilizzo dei test praticamente esente da risvolti morali, e solo nei paesi dove esiste il rischio di discriminazioni nell'accesso alla previdenza sanitaria o nelle assunzioni lavorative sono percepite come problematici. Il consumo di test genetici è aumentato anche in Italia alla fine degli anni tra gli anni Novanta e il primo decennio del nuovo millennio, in base ai dati pubblicati dalla Società Italiana di Genetica Umana.

Di fatto, nessun principio morale può essere validamente invocato per condannare le scelte riproduttive individuali, nel senso che è difficile negare la supremazia di un principio come quello dell'autonomia procreativa, definito da Ronald Dworkin come il diritto di una coppia di stabilire indipendentemente come procreare "a meno che lo stato non abbia una motivazione irresistibile per negare tale diritto". Ed è discutibile definire tali scelte 'eugeniche' se si vuole anche solo rispettare l'etimo e la storia del termine 'eugenica'. Se le scelte sono libere e informate, il fatto che possano determinarsi condizioni coercitive non le rende per questo immorali. La preoccupazione che le scelte possano essere arbitrarie non tiene conto che gli standard educativi e talune pratiche mediche non sono meno arbitrari – e che le caratteristiche prevalentemente desiderate sono piuttosto universali. Le discriminazioni che si potrebbero determinare consentendo scelte eugeniche non sono peggiori di tante, già tollerate.

## CONCLUSIONI

Al di là delle diatribe filosofiche, se si vuole contrastare il rischio che le scelte riproduttive siano nuovamente indirizzate da ideologie che si alimentano di pregiudizi natural-

mente diffusi, è cruciale promuovere un'educazione e una comunicazione che favoriscano l'utilizzazione di informazioni genetiche affidabili per scelte riproduttive basate su una concezione non banalmente deterministica o riduttiva del modo in cui i geni controllano i tratti umani normali e patologici. Solo nell'ambito di un approccio rispettoso delle nozioni e delle procedure scientifiche si possono dare le condizioni di libertà che consentono una verifica della validità delle nuove conoscenze e delle nuove tecniche biogenetiche, messe a punto dall'uomo nella sua incessante attività volta a migliorare le proprie condizioni materiali dell'esistenza.

La qualità scientifica e culturale mediamente scarsa della comunicazione e dell'informazione contribuisce a creare malintesi e rischi sociali attraverso l'abuso di espressioni linguistiche che alimentano un'idea deterministica e riduttiva del controllo genetico dei tratti fenotipici. Per esempio, parlare dei geni come cause di malattie (per esempio il gene della talassemia piuttosto che il gene dell'obesità) senza riferimento al contesto genomico, popolazionale e ambientale all'interno dei quali la funzione di quel particolare gene assume un senso biologico, è fuorviante e implica un'idea rigida e biologicamente insensata di normalità. È verosimilmente necessario che la comunicazione scientifica sui problemi della genetica contrasti la concezione che sta prevalendo per cui i geni sembra esistano con lo scopo di causare le malattie.

L'educazione e la comunicazione scientifica sono investite di un ruolo cruciale per fare in modo che le conoscenze genomiche non comportino una diminuzione della libertà personale, ma determinino condizioni per un esercizio più consapevole delle scelte riproduttive e medico-sanitarie. Un risultato conseguibile con il recupero nella comunicazione della dimensione culturale delle conoscenze biomediche, ovvero mediante una contestualizzazione storico-episte-

mologica del progresso scientifico e sanitario, e un addestramento a pensare i problemi della medicina genetica in una prospettiva biologicamente coerente.