

Antina de Jong, *Prenatal screening à la carte? Ethical reflection on the scope of testing for foetal anomalies*, Ridderprint BV, 2013, pp. 218, € 20.00, ISBN 9789053357200

Daniela Turato, Università degli Studi di Padova

Antina de Jong è avvocato e bioeticista, membro di un gruppo di ricerca in etica e genetica coordinato da Guido de Wert presso l'Università di Maastricht. Il testo è la pubblicazione della sua tesi di dottorato in bioetica, i cui capitoli sono apparsi singolarmente come articoli in importanti riviste scientifiche del settore. Si tratta di uno studio relativo alle questioni etiche sollevate dalle nuove tecniche di *screening* nell'ambito della diagnosi prenatale.

Essendo una tesi di dottorato, il testo presenta l'articolazione formale tipica di questo genere di lavoro costituita da un'introduzione generale al tema, dall'esplicitazione dello scopo che l'autrice si propone nel suo lavoro, dalla descrizione degli obiettivi prefissati, del metodo utilizzato, dello schema di presentazione degli argomenti, dall'argomentazione vera e propria e, infine, dalla discussione comprensiva sia dell'analisi e del commento dei dati acquisiti sia di personali proposte sul tema in oggetto.

De Jong afferma dall'inizio che il suo studio si concentra su tre recenti sviluppi dello *screening* prenatale: un restringimento del campo di indagine dello stesso, un suo ampliamento e un incremento nel numero di test cui può sottoporsi una donna in gravidanza. Per ognuno di questi possibili sviluppi, tenta di evidenziare quali siano le questioni etiche che emergono, come anche i pareri di diversi autori sulle stesse in letteratura.

I tre sviluppi sopra menzionati rappresentano un importante oggetto di studio in quanto risultano essere una sfida alla considerazione dell'"autonomia riproduttiva" quale scopo dello *screening* prenatale. Fino a poco tempo fa, infatti, con il termine "scelta autonoma" nell'ambito dello *screening* prenatale si intendeva l'opportunità di decidere da soli se accettare o meno un'offerta standard di *screening* e solo marginalmente c'è stato un dibattito relativamente ad eventuali complicazioni derivanti dal trovarsi a dover gestire, a livello informativo e di pratica clinica, possibili scoperte "accidentali". Ora, ogni valutazione inerente a che cosa, implicitamente o esplicitamente, ricercare

con un determinato test, presuppone innanzitutto di porsi la domanda sulle ragioni per le quali sottoporsi a uno *screening*.

La de Jong sostiene che senza questa esplicita ricerca motivazionale, è impossibile condurre un dibattito ponderato sui pro e i contro di un allargamento o di un restringimento dello spettro di indagine dei test.

Nella sua ricerca, l'A. si propone pertanto due obiettivi: il primo e principale è quello di descrivere lo stato dell'arte relativamente al dibattito etico sullo *screening* prenatale, in particolare identificando e valutando sistematicamente vantaggi e svantaggi dei principali sviluppi nelle attuali strategie di quest'ultimo in relazione ad aspetti normativamente decisivi dello scopo dello stesso, cioè la prevenzione e l'autonomia riproduttiva. Il secondo obiettivo è quello di capire se alla nozione di scelta riproduttiva autonoma, come comunemente intesa, possa essere data l'interpretazione più ampia di offerta alle donne incinte dell'opportunità di decidere da sé per quali possibili patologie sottoporsi a test e per quali no. Questo è il concetto di "scelta individualizzata", la cui eventuale attuazione richiede di delinearne i confini dal punto di vista etico.

Scopo finale auspicato dall'autrice è quello di contribuire col suo lavoro allo sviluppo di un adeguato quadro per l'orientamento etico e per le politiche riguardanti lo *screening* prenatale.

Il metodo di lavoro di Antina de Jong combina l'analisi etica della letteratura più importante con la ricerca empirica.

Il metodo etico utilizzato è il cosiddetto "equilibrio riflessivo allargato" "atto a ricercare la coerenza fra diversi insiemi di credenze, intuizioni, principi etici generali, giudizi ed esperienza pratica raggiunti attraverso un processo di deliberazione. Questo metodo si adatta meglio alla complessità delle questioni coinvolte e ha un comprovato valore per l'analisi normativa delle problematiche bioetiche" (p. 18). Con l'espressione "equilibrio riflessivo" introdotta da John Rawls nel suo libro *Una teoria della giustizia*, si intende che la giustificazione è un processo riflessivo nel quale le credenze morali, i principi etici e le regole teoretiche vengono considerate in modo tale da renderle più coerenti possibili. Nel contesto della tesi, l'equilibrio riflessivo viene usato come metodo per mettere in relazione la portata normativa di due opposte strategie di ragionamento etico: un metodo deduttivo che si basa su principi e regole generali (incapaci però, in quanto troppo astratti, di risolvere problemi

etici che possono sollevarsi nella pratica quotidiana) e un metodo induttivo basato sulla casistica e sull'analogia nel processo decisionale morale.

La parte empirica del lavoro ha un carattere qualitativo: le opinioni, le visioni e le preferenze delle parti interessate riguardo quattro opzioni di test diagnostici per donne a rischio per le comuni aneuploidie (test a largo e a stretto spettro di indagine, tradizionale o secondo una scelta individualizzata) sono state elaborate all'interno di diversi *focus groups*.

Dopo questa parte introduttiva, si passa all'argomentazione che viene svolta in sette capitoli e alla discussione generale finale basata sugli sviluppi nel campo dello *screening* prenatale fino al 1 marzo 2013.

Nei capitoli 2, 3, 4, 5 e 6 vengono analizzate le implicanze etiche di tre differenti sviluppi nello *screening* prenatale e cioè l'introduzione delle tecniche RAD (*rapid aneuploidy detection*), NIPT (*non-invasive prenatal testing*) e basate su *microarray*.

Nel capitolo 2 vengono analizzati pro e contro, dal punto di vista etico, di un test diagnostico stretto qual è il RAD (veloce, mirato ed economico) in confronto al cariotipo convenzionale (più lento e suscettibile di risultati non chiari). La valutazione, secondo la de Jong, può essere fatta solo avendo chiaro fin dall'inizio l'obiettivo che ci si propone di raggiungere quando si effettua un test prenatale: testare solo per le trisomie dei cromosomi 21, 18 e 13 o ampliare l'indagine ad altre anomalie? Su tale questione non vi è accordo tra i professionisti e i futuri genitori. La domanda è allora: quale opzione si adatta meglio allo scopo globale di offrire l'opportunità di una scelta riproduttiva autonoma?

Nel capitolo 3 vengono indagate le implicazioni del NIPT – un test facile, precoce e sicuro – nelle strategie di *screening* prenatale. Il rischio di tale test potrebbe essere che le sue caratteristiche portino a una sua recezione disinformata e leggera e alla normalizzazione del test e dell'aborto. La possibile rilevanza etica del NIPT è legata anche al periodo della gravidanza in cui viene effettuato, che va dunque tenuto in grande considerazione.

Sul NIPT si concentra anche il capitolo 4 che indaga sul significato dell'introduzione di tale test per le trisomie dei cromosomi 21, 18 e 13 e per la strategia di *screening* nell'insieme. L'autrice sostiene che riguardo ciò bisogna

decidere se offrire anche dei test invasivi complementari per evitare una perdita di informazione e chiedersi se ciò significa doverne richiedere il consenso informato e la proporzionalità.

Nel capitolo 5 viene indagata la tecnica di analisi genomica *microarray* capace di rilevare non solo disordini congeniti, ma anche possibili malattie a esordio tardivo. Bisogna dunque limitare in anticipo il campo di applicazione di tale tecnica a livello di diagnosi prenatale per proteggere il diritto di non sapere del futuro bambino?

Il capitolo 6 offre una panoramica degli sviluppi biotecnologici sovraesposti, mettendo in rilievo le questioni bioetiche che essi sollevano quali la significatività della scelta riproduttiva, i diritti di autonomia del futuro bambino, l'equità di accesso e la proporzionalità dei test.

Il capitolo 7 presenta i risultati della ricerca qualitativa relativa a come i professionisti e i futuri genitori valutano varie opzioni di test proposte (l'offerta standard dei test RAD, cariotipo, *microarrays* e l'opzione di scelta individualizzata) e cosa preferirebbero. Poiché le risposte dei soggetti intervistati differiscono notevolmente fra loro, l'autrice si chiede se ciò non significhi che una singola offerta standard di test appare inadeguata e se, dunque, non sia necessaria una maggiore differenziazione.

Le questioni etiche inerenti il consenso informato nei test genetici non riguardano solo lo *screening* prenatale bensì, come l'autrice dimostra nel capitolo 8, anche lo *screening* neonatale e i test diretti ai consumatori, ma le vie di risoluzione devono essere specifiche per ogni contesto.

Il capitolo 9 offre una panoramica del quadro normativo per lo *screening* prenatale e fa emergere le sfide e i cambiamenti cui esso è e sarà sottoposto dagli sviluppi delle biotecnologie.

Nella parte conclusiva della tesi, suddivisa in tre parti, l'A., alla luce delle considerazioni sui progressi della tecnica e sul cambiamento dello scopo dello *screening* prenatale (inizialmente inteso in termini di prevenzione – secondo il paradigma della prevenzione – ma gradualmente passato a specificare l'offerta di un processo decisionale riproduttivo autonomo – secondo il paradigma della scelta), si interroga circa l'opportunità e la doverosità di un cambiamento dell'attuale quadro normativo o della pratica dello *screening* stesso. Si tratta di aver chiaro che il paradigma della scelta è cambiato: dati gli opposti sviluppi di restringimento, da una parte, e allargamento,

dall'altra, dello spettro di indagine dei test, va ricompreso a che cosa si riferisca oggi il concetto di scelta riproduttiva autonoma nel contesto dello *screening* prenatale. Scegliere una direzione o un'altra – restringimento o allargamento – dipende molto dalle capacità e dalle preferenze personali. La questione centrale è dunque: chi deve determinare il *range* esatto di applicabilità dei test? I fornitori o i fruitori? Una scelta che tenga in considerazione benefici e oneri è difficile da fare a un livello astratto e deve tener conto sia della valutazione individuale che della questione dell'equità di accesso. Secondo l'autrice, l'alternativa di una scelta individualizzata (*screening à la carte*) che permetta alle donne in gravidanza di scegliere per loro stesse quale test meglio si adatta alla loro personale situazione e alle loro preferenze, può risolvere questo dilemma e tradurre la nozione di autonomia riproduttiva nel contesto dello *screening* prenatale. Ciò non è tuttavia facile da realizzare a causa di possibili sovraccarichi (nel caso di un allargamento) o carenze (nel caso di un restringimento) di informazione dati dai test e, conseguentemente, dall'onere emotivo e decisionale. Tali pericoli, così come la possibile violazione del diritto di non sapere del futuro bambino, vanno pertanto prevenuti.

Lo studio di Antina de Jong appare scientificamente molto interessante. L'autrice si avvale di una vasta letteratura in merito all'argomento studiato e dimostra una buona capacità compositiva e critica. La metodologia utilizzata è rigorosa e l'argomentazione lineare. Sono coerenti e promettenti sia le considerazioni conclusive che il suo personale apporto alla valutazione etica e valida risulta la sua proposta in ambito di regolamentazione dello *screening* prenatale. Lo studio si configura pertanto come un utile e importante strumento di approfondimento sul tema in oggetto e punto di partenza per successive ricerche e sviluppi.

Link utili

<http://digitalarchive.maastrichtuniversity.nl/fedora/get/guid:5834a635-31e5-473a-ac87-e21e1068266b/ASSET1>

<http://www.maastrichtuniversity.nl/web/Institutes/FHML/CAPHRI/DepartmentsCAPHRI/HealthEthicsSociety/HESStaff/StaffIO/JongAntinaDe.htm>

http://www.researchgate.net/profile/Antina_De_Jong2

<https://www.onderwijsraad.nl/over-ons/medewerkers/dr.-mr.-antina-de-jong/item6785>