

Foglio di lavoro:

## Test genetici sugli adulti

### Aspetti etici a supporto dell'utilizzo dei test genetici sugli adulti

Come spiegato in Geni ABC (LINK), alcune malattie ereditarie possono essere diagnosticate molto prima del loro sviluppo grazie all'uso di test genetici. Quando il test genetico indica un'elevata possibilità di sviluppo di una grave malattia ereditaria, lo stile di vita del paziente subisce importanti cambiamenti. Il modo in cui il paziente reagisce alla diagnosi può rivelarsi molto differente secondo l'individuo. Alcune persone sono contente di avere la possibilità di sapere se sono colpite da una malattia grave, mentre altre preferiscono non saperlo. Al fine di determinare se una persona adulta dovrebbe fare un test genetico, vanno presi in considerazione i quattro principi dell'etica medica:

- **Il diritto all'autodeterminazione**

La decisione pro o contro un test genetico dovrebbe essere presa solo dopo una consulenza approfondita. Se il test rivela la presenza di una malattia ereditaria nel paziente, esso segnala anche un'elevata possibilità che altri membri della famiglia siano affetti dalla stessa malattia. Tuttavia è possibile che non tutti i membri della famiglia vogliano ricevere un'informazione del genere. Si tratta dunque di trovare delle soluzioni che rispettino il diritto all'autodeterminazione di tutte le persone interessate: il diritto di sapere per alcuni, così come il diritto di non sapere per gli altri.

- **Equità**

Per le persone che sanno di essere colpite da una malattia ereditaria la protezione contro la discriminazione assume un ruolo molto importante. Queste persone non devono essere svantaggiate sul mercato del lavoro, a livello di assistenza medica né dal punto di vista delle assicurazioni. Fortunatamente, oggi tutto questo è assicurato da diverse leggi.

- **Assistenza**

Le persone che sono interessate a eseguire un test genetico devono essere consigliate con empatia, ma in maniera neutra. Questo per assicurare un adeguato sostegno morale nell'assimilazione dei risultati e alla loro integrazione nella vita quotidiana del paziente.

- **Non causare danni**

Se una malattia è diagnosticata in tempo, è possibile, in determinate circostanze, ritardarne l'apparizione o influenzarne positivamente lo sviluppo. Inoltre, certe terapie hanno la possibilità di essere iniziate al momento più opportuno, e il paziente ha l'opportunità di poter adattare il proprio stile di vita e l'alimentazione.

Sottoporsi a un test genetico è una decisione molto personale. Il seguente esercizio necessita perciò di elevate capacità d'immedesimazione. Né il medico né la commissione etica può togliere questa decisione alla persona interessata. Ciononostante, possono essere formulate le condizioni per cui i principi etici siano rispettati. Durante l'esercizio seguente tu hai il dovere di assicurarti che, nonostante la decisione da prendere sia delicata, i valori etici di base siano rispettati

## Situazione

Leggi il racconto seguente e decidi poi sulle questioni poste alla fine.

*Da qualche tempo il padre di Marc soffre di problemi motori. Gli esami medici e un test genetico hanno rivelato che è affetto da una malattia ereditaria rara chiamata «Malattia di Huntington». La famiglia è molto sconvolta dal fatto che il padre sia affetto da una malattia irreversibile, e per il momento incurabile. I medici tentano di mitigare i sintomi della malattia per migliorare il benessere del padre di Marc.*

*Marc ha 18 anni e gode di un'ottima salute. Tuttavia ha scoperto che ha una probabilità del 50% di avere ereditato la mutazione genetica responsabile della malattia. Esiste però la possibilità di eseguire un test genetico che permetterebbe di identificare con assoluta certezza se Marc un giorno soffrirà o no questa malattia. Purtroppo non esiste alcuna medicina o terapia in grado di impedire, o almeno ritardare l'apparizione della malattia. Se Marc avesse ereditato la malattia, dovrà convivere con il fatto che la malattia apparirà in media all'età di 40 anni.*

## Esercizio

- ⇒ La decisione che Marc deve prendere è estremamente difficile. Rifletti sulla maniera in cui Marc si può comportare, e su quali condizioni devono essere soddisfatte affinché i tre valori indicati sotto siano rispettati nel caso Marc si sottoponga a un test genetico.

**Autodeterminazione:**

---

---

---

---

---

---

---

---

**Equità:**

---

---

---

---

---

---

---

---

**Assistenza:**

---

---

---

---

---

---

---

---

## Soluzioni; esempi

### Autodeterminazione:

- Marc deve prendere una decisione personale che gli sia appropriata, e che sicuramente non può essere presa con leggerezza. E sua responsabilità di riflettere bene su cosa veramente sia meglio fare per lui.
- Marc deve trovare un medico o degli specialisti di fiducia, e incontrarli per avere informazioni dettagliate e, in caso di incertezze, deve essere sincero con se stesso e chiedere ulteriori chiarimenti.
- Gli specialisti, nonché la sua famiglia e gli amici devono accettare la sua decisione. Marc ha il pieno diritto di decidere se vuole sottoporsi al test. I medici e gli psicologi che lo consigliano non devono in alcun caso spingerlo verso una decisione o l'altra. Marc non deve essere forzato da nessuno a prendere una precisa decisione.
- Se il test rivelasse che Marc è affetto dalla malattia, Marc deve poter riflettere con coscienza di causa a come amerebbe passare il tempo che gli resta prima della comparsa della malattia. Anche questo fa parte della sua decisione personale.

### Assistenza:

- Marc ha il diritto a ricevere l'assistenza necessaria. Lui deve prendersi tutto il tempo di cui ha bisogno per decidere se vuole fare il test. Marc ha il diritto di essere consigliato e accompagnato con empatia sia moralmente che personalmente.
- Marc si trova in una situazione molto difficile e ha quindi il diritto a trattamenti che possano apportargli benessere. Se ne ha voglia, Marc può fare massaggi o corsi di tecnica di rilassamento a spese della cassa malattie, per rendere questo difficile periodo d'incertezza più sopportabile.
- Gli specialisti devono orientarsi al principio di assistenza e rispettivamente andare incontro a Marc.

### Equità:

- Marc deve essere cosciente che dovrà eventualmente agire attivamente per non essere discriminato nel caso il test sia positivo. Secondo il principio dell'equità, Marc ha anche il diritto di seguire, se vuole, una lunga e difficile formazione professionale, anche se è possibile che non arrivi a praticare per molto tempo quella professione.
- È altrettanto una questione di equità che Marc possa spiegare alla sua (futura) partner che lui soffrirà un giorno di quella malattia e che essa può essere trasmessa ai loro figli.