



Presidenza del Consiglio dei Ministri

MOZIONE DEL COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA SULL'ANALISI DEL PROTOCOLLO ADDIZIONALE ALLA CONVENZIONE DI OVIEDO SUI DIRITTI UMANI E LA BIOMEDICINA RIGUARDANTE I TEST GENETICI A SCOPO MEDICO-SANITARIO¹

APPROVATA NELLA SEDUTA PLENARIA DEL 24 APRILE 2009

Il Comitato Nazionale per la Bioetica nella seduta Plenaria del 29 marzo 2009 ha esaminato e discusso il testo del Protocollo addizionale alla Convenzione sui diritti umani e la biomedicina riguardante i test genetici a scopo medico-sanitario, aperto alla firma dei rappresentanti dei Governi degli Stati-parte del Consiglio d'Europa in Strasburgo il 27 novembre 2008.

È passato quindi a condurre un'analisi della situazione nazionale riguardante la consistenza, l'organizzazione e l'attività delle strutture di diagnosi genetica a scopo medico-sanitario del nostro Paese.

L'Italia è uno dei pochi Paesi al mondo che, da oltre 20 anni, monitorizza sistematicamente, con cadenza bi-triennale, l'uso dei test genetici e le attività delle strutture di genetica medica.

L'ultimo Censimento, relativo all'anno 2007, ha avuto una copertura nazionale ed ha reclutato non meno del 95% delle strutture presenti in Italia, ha coinvolto, tra l'altro, gli Istituti Universitari, gli Istituti di Ricovero e Cura a Carattere scientifico (IRCCS), le Aziende Ospedaliere, le Aziende Sanitarie Locali, i laboratori del CNR e i laboratori privati. Complessivamente sono state censite 490 laboratori/ambulatori ospitati presso 278 strutture, compresi 201 laboratori di genetica molecolare, 171 di citogenetica, 16 di immunogenetica, 102 ambulatori di genetica clinica. È emerso che il 52% delle strutture erano localizzate nelle regioni del nord Italia; il 30% erano ospitate presso Aziende Ospedaliere, il 26% presso Università, il 14% presso gli IRCCS, il 10% presso Aziende Sanitarie locali, il 16% erano strutture private.

Il 39% delle strutture erano accreditate con il sistema sanitario nazionale; il 28% erano certificate, con un trend in decremento dalle regioni del nord a quelle del sud. Solo il 35% dei laboratori aveva partecipato a controlli esterni di qualità.

¹ Rubricato come CETS No.: 203, ed aperto alla firma dei rappresentanti dei Governi degli Stati-parte del Consiglio d'Europa in Strasburgo il 27 novembre 2008.

Le attività svolte presso le strutture di Genetica Medica occupavano complessivamente 2.748 persone, il 38% delle quali erano laureati in scienze biologiche e il 17% laureati in medicina; il 28% del personale non era strutturato.

Nel 2007 sono state eseguite complessivamente oltre 560.000 test genetici, comprese 311.069 analisi citogenetiche (148.380 postnatali e 162.689 prenatali), 227.878 analisi genetiche molecolari (215.551 postnatali e 12.327 prenatali) e 20.813 analisi immunogenetiche. Le consulenze di genetica clinica sono state 70.154.

Le analisi citogenetiche prenatali hanno raggiunto una relativa stabilizzazione numerica negli anni 2004-2007, in quanto è rimasto pressoché immutato il numero delle amniocentesi, mentre sono aumentate di meno di 2.000 unità/anno le analisi del trofoblasto (villi coriali). Considerando il numero dei nati nello stesso periodo, si può stimare che circa una gravidanza ogni 4,4 sia stata monitorata nel 2007 con una tecnica invasiva. Tenuto inoltre presente che almeno il 30% delle diagnosi prenatali invasive hanno riguardato madri di età ≤ 35 anni, si può stimare che circa 50.000 gravidanze di donne di età ≥ 35 anni non siano state sottoposte né ad amniocentesi né a villocentesi.

Il numero dei test molecolari è aumentato di circa il 20% per anno negli ultimi anni, un ritmo che appare comunque inferiore a quello registrato in altri Paesi. Circa l'80% dei test molecolari postnatali, riguarda una decina di geni o gruppi di geni. In particolare, il 28% delle analisi ha riguardato i geni della trombofilia, il 20% la fibrosi cistica, il 12% l'HLA. L'analisi di dieci geni ha coperto il 95% dei test molecolari prenatali, il 50% delle quali ha riguardato la fibrosi cistica. E' abbastanza illustrativo il fatto che l'analisi prenatale della delezione del cromosoma Y (una causa di sterilità maschile) e l'analisi dei geni GJB2 (correlato ad una forma di sordità) e del gene FMR1 (correlato ad una forma di ritardo mentale) abbiano riguardato individualmente l'8-10% dei test molecolari prenatali, in accordo con una offerta commerciale non guidata da nessuna indicazione clinica o familiare.

Nel 2007 sono state introdotte nella diagnostica alcune piattaforme altamente tecnologiche, come gli array-CGH (Comparative Genome Hybridization), che consentono di identificare piccoli sbilanciamenti genomici di dimensioni mediamente non inferiori alle 100 kb (100.000 basi). E' rilevante il fatto che il 22% delle oltre 1800 diagnosi basate su tali tecniche abbia riguardato indagini prenatali (nonostante le linee-guida internazionali pubblicate nello stesso anno che hanno raccomandato ulteriori ricerche prima del trasferimento di questa tecnologia alla diagnosi prenatale).

Delle oltre 70.000 consulenze genetiche, circa il 21% ha riguardato la patologia cromosomica prenatale e oltre il 7% la patologia mendeliana. Se da un lato questi dati indicano che esiste un buon collegamento tra la diagnosi prenatale e la consulenza genetica, dall'altro lato, rapportando il numero delle consulenze al numero complessivo dei test genetici, emerge che solo l'11% delle analisi citogenetiche e il 13% dei test molecolari sono stati accompagnati dalla consulenza genetica.

Il Censimento 2007 ha anche verificato, limitatamente a 6 malattie rare, la percentuale dei test genetici che avevano confermato il sospetto clinico. É stato osservato che la diagnosi clinica era stata corretta in meno del 3% dei casi di sindrome di Williams, nel 3% dei casi di sindrome di DiGeorge, nel 4% dei casi di sindrome dell'X-fragile, nell'8% dei casi di sindrome di Angelman, nel 17% dei casi di sindrome di Prader-Willi, nel 36% dei casi di acondroplasia.

Al termine dell'analisi e discussione dei citati elementi, il CNB unanimemente:

AUSPICA

- 1- che venga data adesione del nostro Paese al Protocollo alla Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina riguardante i test genetici a scopo medico-sanitario, aperto alla firma degli Stati membri il 27 novembre 2008;
- 2- che in tale prospettiva vengano disposti idonei provvedimenti, coerenti con le norme del decentramento organizzativo regionale, per:
 - razionalizzare la rete delle strutture di genetica medica, che appare disomogenea a livello territoriale e di dimensioni sproporzionate, con un numero di centri che non ha equivalente in nessun altro Paese, a tutto danno delle qualità e della economicità della gestione;
 - vigilare sulla qualità della attività delle strutture, la maggior parte delle quali non è certificata e non partecipa a controlli esterni di qualità;
 - migliorare il collegamento tra i test genetici e la consulenza genetica (pre-test, post-test), in accordo con le linee-guida nazionali e le raccomandazioni internazionali, fatte proprie anche da Protocollo sui test genetici alla Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina;
 - aumentare la disponibilità di test genetici per le malattie rare o molto rare e preparare le strutture a rispondere alla incombente domanda di test genetici per le malattie comuni.
 - potenziare la formazione e l'informazione, mediante l'educazione dei medici e degli utenti all'uso appropriato dei test genetici, che devono rimanere uno strumento di supporto e non sostitutivo della buona pratica clinica, nonché al loro uso parsimonioso, collegato a rigide indicazioni cliniche.