

Presidenza del Consiglio dei Ministri



**Riflessioni bioetiche sulla medicina di precisione e
sviluppi diagnostico-terapeutici**

ABSTRACT

19 novembre 2020

Il parere è stato elaborato nell'ambito di un gruppo di lavoro misto, tra Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita.

Il descrive inizialmente gli aspetti salienti, sotto il profilo tecnologico ed epistemologico, della "rivoluzione genetica" degli ultimi due decenni, che ha consentito lo sviluppo della medicina di precisione (MP): sotto il primo profilo, il riferimento è alle tecnologie di sequenziamento genomico di seconda generazione (NGS) e alle tecniche di "gene editing", sotto il secondo, alla trasformazione dei paradigmi della genetica umana che segna il passaggio a una concezione "post-genomica" e "olistica" del corpo umano.

Dopo aver distinto la medicina di precisione, centrata sulla stratificazione dei pazienti in base al profilo molecolare, dalla "medicina personalizzata", ritagliata sulle specifiche caratteristiche dell'individuo, il parere illustra con alcuni esempi lo stato dell'arte della MP (farmacogenomica e avanzamenti diagnostico-terapeutici). Si sofferma poi, oltre che sulle difficoltà che incontra l'implementazione di questo promettente indirizzo della medicina postgenomica, sulle problematiche bioetiche e biogiuridiche che solleva. Si riportano sia le questioni inerenti al diverso modo di intendere la patogenesi delle malattie e, di conseguenza, la loro tradizionale classificazione, sia quelle di carattere organizzativo-formativo e si evidenziano le sfide relative al bilanciamento fra le risorse da investire nella ricerca più innovativa, su cui convergono le speranze di molti malati, e quelle necessarie a continuare le ricerche nei settori più tradizionali, dalle cui ricadute è atteso un miglioramento delle condizioni di salute della popolazione in generale. Sotto il profilo bioetico e biogiuridico specifiche domande si pongono circa la protezione della privacy dei soggetti presi in cura, partecipanti alle sperimentazioni cliniche e/o donanti i propri campioni biologici.

Il parere raccomanda che l'introduzione della MP rispetti il principio bioetico della equità delle cure, che si evitino abusi nella prescrizione e effettuazione di test genetici, che si investa maggiormente nella ricerca innovativa (la farmacogenomica già oggi permetterebbe un ritorno economico in grado di bilanciarne i costi evitando gli sprechi di spesa per farmaci inefficaci e/o dannosi) e che si adottino strumenti giuridici a tutela dell'identità personale dei malati, senza pregiudicare la condivisione dei dati e la collaborazione, a livello nazionale e internazionale, fra i centri di ricerca.

Si sollecita, inoltre, una riorganizzazione del sistema sanitario necessaria per sostenere l'espansione della MP e si raccomanda che sia attuata la pianificazione diretta all'innovazione dell'erogazione dei servizi (incremento dei centri dotati delle competenze richieste dalla MP, controllo degli standard di qualità dei laboratori, promozione dell'interazione disciplinare, adeguamento del consenso informato) e che siano programmate strategie di informazione e sensibilizzazione della popolazione sull'importanza delle nuove acquisizioni della genetica umana, facendo riferimento alle "buone pratiche" che già hanno dato notevoli risultati in questa direzione.

Il documento è corredato di un glossario.