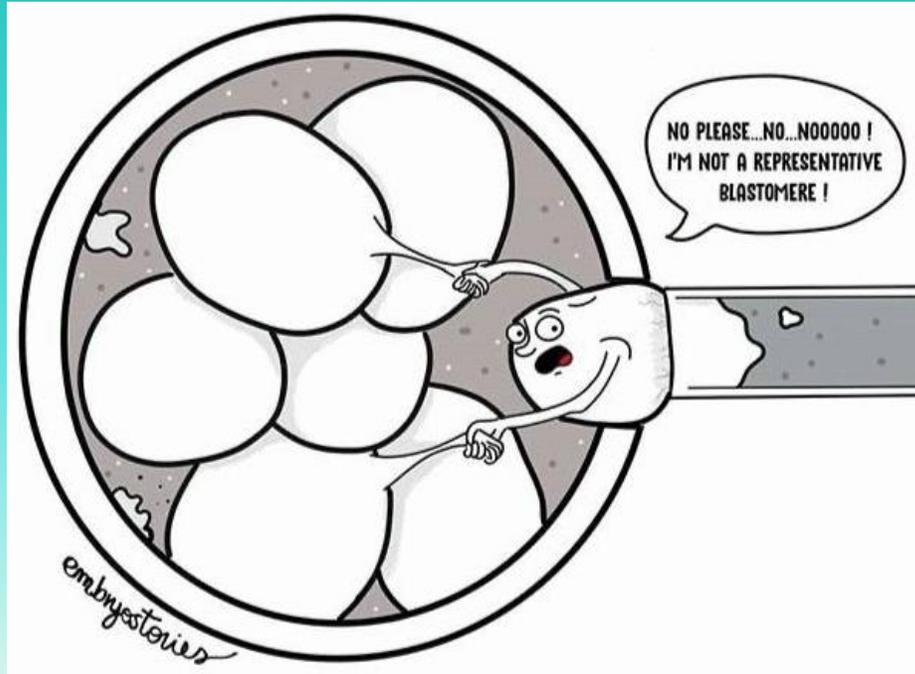


Jean Dausset

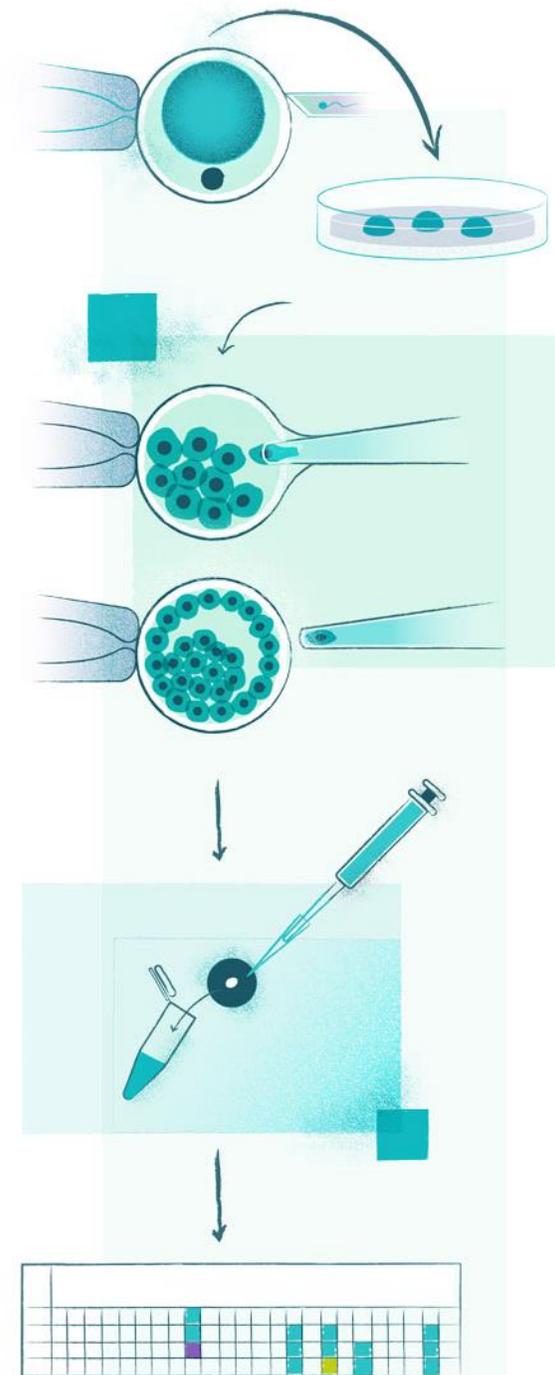
“...la medicina, nella sua storia, è stata prima di tutto curativa, poi preventiva ed infine predittiva. Oggi, al contrario, l'ordine è inverso: prima è predittiva, poi preventiva e solo alla fine, per disperazione, curativa”.

# Cos'è la PGT ( ex PGD)



La PGD nasce come forma precoce di diagnosi prenatale nella quale è possibile analizzare gli embrioni creati in-vitro al fine di diagnosticare alcuni difetti genetici o cromosomici per impiantare in utero solo gli embrioni sani.

- 1  
ICSI e  
coltura in  
vitro
- 2  
Biopsia  
trofoectoderma
- 3  
Tubing delle  
cellule
- 4  
Referto  
genetico

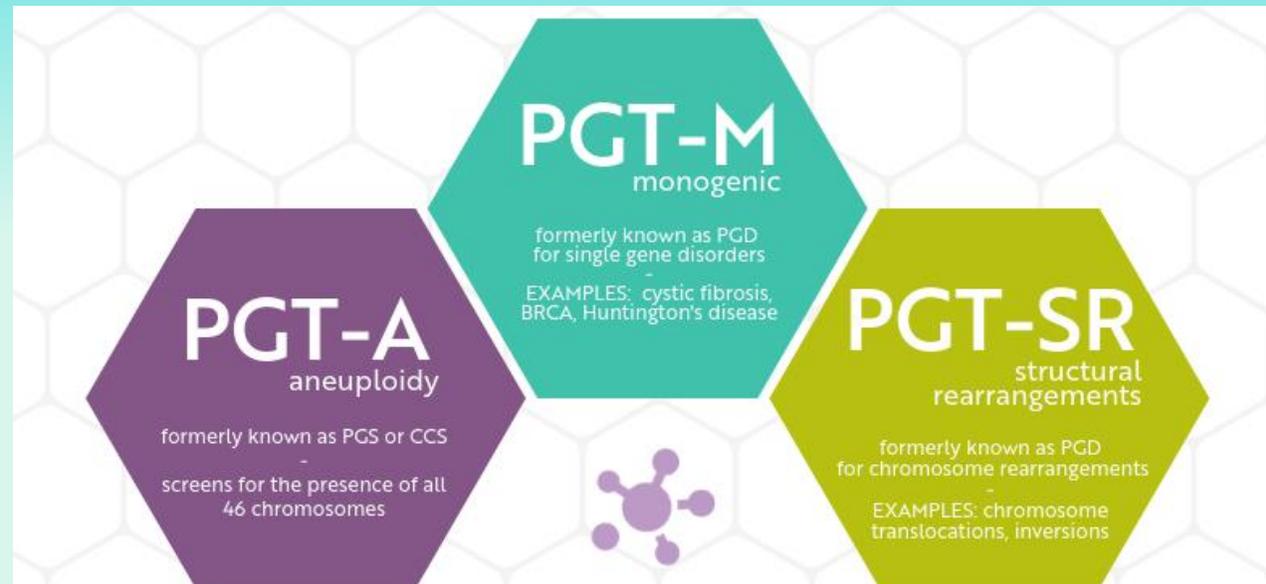


# A chi è rivolta?

Due categorie di pazienti:

Individui che hanno un elevato rischio di avere un figlio affetto da una malattia genetica.

Pazienti che non hanno un rischio genetico elevato, ma devono ricorrere a tecniche di PMA per infertilità. In particolare se l'età della donna è superiore a 37 anni.



# La sentenza

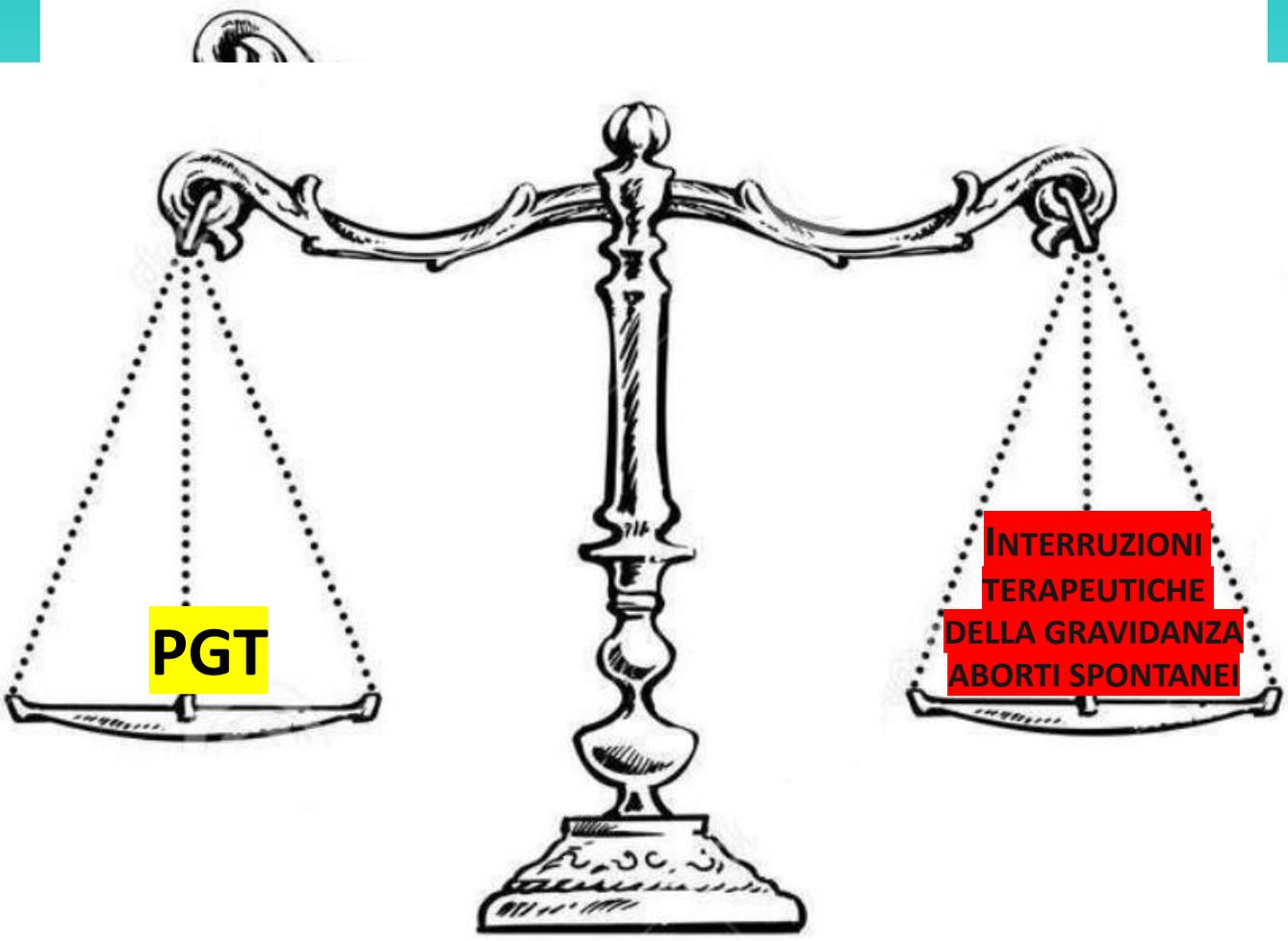
**Fecondazione assistita: cade il divieto assoluto di selezionare gli embrioni**

Corte Costituzionale, sentenza 11/11/2015 n° 229

**Corte Costituzionale sentenza n. 96/2015  
cancellato il divieto di accesso alle  
tecniche per le coppie fertili affette o  
portatrici di patologie genetiche**

Prof. Avv. Filomena Gallo, Prof. Avv. Gianni Baldini, Avv. Angioletto Calandrini | 10 giugno 2015

Con la sentenza 96/2015 la Corte Costituzionale ha dichiarato l'illegittimità dell'esclusione dalla possibilità di ricorrere alle tecniche di procreazione medicalmente assistita (Pma) alle coppie fertili portatrici di malattie genetiche trasmissibili che tramite queste tecniche possono accedere ad indagini diagnostiche specifiche.



**Censurata**

**IL RAGIONEVOLEZZA E L'ILLOGICITÀ della**  
**previsione che**  
**non consentiva a**  
**queste coppie di**  
**accedere alla PMA**  
**e alla PGD**

- Mosaicismo
- Errori diagnostici
- Contaminazioni
- Minori anomalie cromosomiche non rilevabili



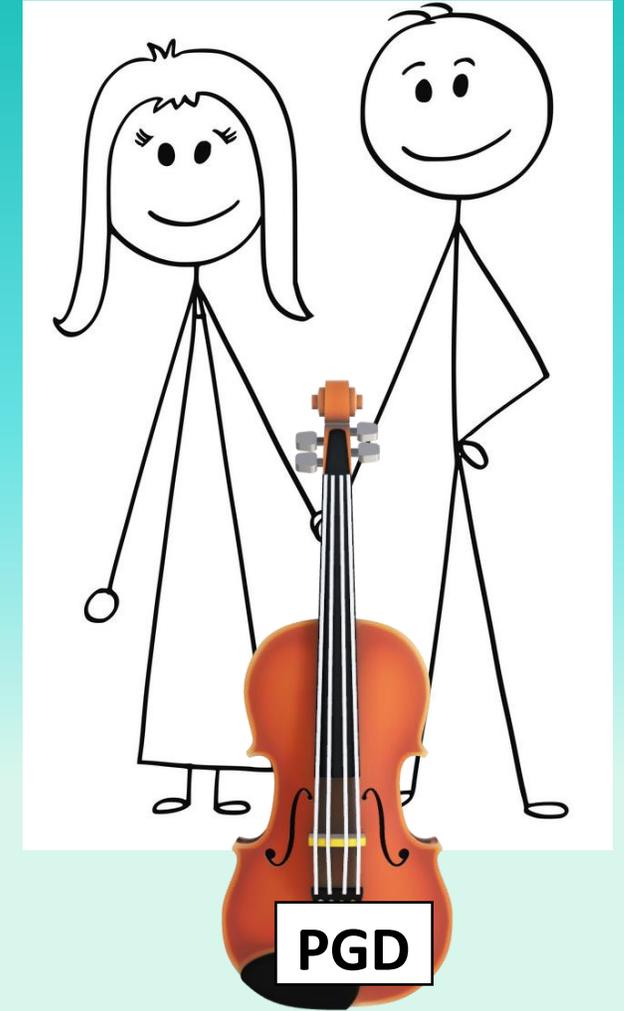
- 
- A ridurre le interruzioni terapeutiche di gravidanza
  - A ridurre gli aborti spontanei
  - A minimizzare la percentuale di gravidanze gemellari
  - Ad aumentare il tasso di gravidanza a termine per trasferimento embrionale
  - Selezionare certe caratteristiche al fine, per esempio, di creare un bambino compatibile ad un fratello malato per eseguire un trapianto di cellule staminali.



Ma a cosa serve?

# Il caso

- Nel 1998 prima coppia che voleva effettuare una fecondazione assistita abbinata alla diagnosi preimpianto, al fine di selezionare embrioni che fossero HLA compatibili con il loro figlio affetto da anemia di Fanconi.
- La tipizzazione dell'HLA in fase preimpianto rappresenta una strategia che consente di **individuare e trasferire gli embrioni che risulteranno, all'analisi genetica, sia non affetti dalla specifica malattia, che HLA compatibili con il figlio malato.**
- nascita del bambino: le cellule staminali presenti nel cordone ombelicale del nascituro potranno essere isolate e trapiantate nel figlio malato della coppia, per consentirne la guarigione.
- **PGD come “strumento di terapia”.**



L'utilizzo della diagnosi preimpianto per la tipizzazione HLA



# HLA MARKERS



Cell

A CLOSE  
HLA MATCH  
IS IMPORTANT



Patient

## Le opzioni:

- Continuare a fare figli finché non ne nasce uno istocompatibile
- Diagnosi prenatale

Molte di queste famiglie perciò hanno dovuto affrontare gravidanze ripetute, **ritardando il transfer** e rischiando di dover scegliere la dolorosa strada **dell'aborto, nel caso in cui i feti fossero risultati malati o anche sani, ma non HLA compatibili.**

### La PGD +tipizzazione HLA

- **permette la selezione ed il successivo trasferimento in utero solo degli embrioni risultati (1) sani ed (2) HLA compatibili con il bambino malato della coppia eliminando il rischio che vengano abortiti i feti che non risultano HLA compatibili.** (2) la seconda viene effettuata per scegliere caratteristiche che sono utili solo **ad altri**. Poiché l'embrione non beneficia di questa selezione, il criterio della tipizzazione dovrebbe essere visto come un criterio sociale.

- L'argomento principale contro la tipizzazione HLA è la strumentalizzazione del bambino che diventa un mezzo per curarne un altro contro l'imperativo Kantiano.

«È vero, ho salvato la vita di Charlie», dice sorridendo. «Se lo rifarei? Ma certo: è mio fratello!».

- In qual modo si procederà qualora vi fossero embrioni sani ma non istocompatibili.
- E degli embrioni malati? Che farsene?
- Se veramente quello che desiderano è avere un figlio allora accetteranno anche il transfer di questi embrioni, se al contrario, il loro unico scopo è quello di ottenere un figlio compatibile non accetteranno. In tal caso sta al comitato etico del centro stabilire se acconsentire alla procedura o meno.

# Problematiche

- Occorre creare e poi selezionare embrioni su una base genetica o cromosomica con l'esclusione degli embrioni scartati.
- Status dell'embrione, soprattutto per la tipizzazione HLA (aborto, diagnosi prenatale e sulla ricerca con le cellule staminali.)

L'embrione o il  
feto siano  
persone



Gli embrioni non  
abbiano particolari  
diritti, ma che meritino  
rispetto in qualità di  
futuri esseri umani.

# Punti di vista contrastanti



E' questa una normativa irrinunciabile, poiché la diagnosi pre-impianto sfocia, nella quasi totalità dei casi, con l'uccisione dell'embrione imperfetto. Ma, nonostante la chiarezza della legge, purtroppo dobbiamo mettere in evidenza degli abusi come la Sentenza 229/2015 della Consulta che stabilì non reato selezionare gli embrioni nei casi in cui la pratica sia finalizzata a evitare l'impianto di quelli afflitti da gravi malattie trasmissibili. E ciò può segnare l'inizio di una deriva innarrestabile verso l'eugenetica poiché altri casi analoghi, già segnalati, sono avvenuti.

Da ultimo, non possiamo scordare, che la diagnosi pre-impianto provoca effetti collaterali, ostacola lo sviluppo degli embrioni e elimina, a volte, anche quelli sani.

Intromettersi nel destino di una creatura da poco concepita per poi sbarazzarsene se è portatrice di difetti, è eticamente non accettabile.

# Il consenso informato e gli embrioni soprannumerari

E' vietata la soppressione degli embrioni, anche se risultati "affetti". Pertanto anche in presenza di embrioni/blastocisti cromosomicamente anormali, ma vitali secondo i parametri convenzionali della PMA, essi non verranno distrutti - in quanto la distruzione è espressamente vietata dall'art. 14 comma 1 della legge 40/04 - e saranno oggetto di crioconservazione.

Gli embrioni portatori sani di malattie recessive devono essere considerati idonei al trasferimento.

A questo proposito, nonostante una nostra eventuale richiesta, il medico, ai sensi dell'art. 6 ultimo comma della legge 40/04, può rifiutare il trasferimento di embrioni patologici, quando sussistano motivi di tutela della salute.

Gli embrioni non potranno in ogni caso essere distrutti o eliminati se ritenuti vitali o evolutivi.

A hand is holding a black tray containing several colorful contact lenses (blue, green, yellow, and brown) over a baby's face. The baby's eyes are visible, and the overall scene is dimly lit, suggesting a clinical or laboratory setting.

## Designer baby?

La PGD può essere usata per:

- scegliere il sesso del bambino? E lo squilibrio dei sessi nella popolazione?
- predeterminare il colore di occhi e capelli?
  - Intelligenza?
  - Altezza?
- Attualmente è tecnicamente possibile?
- Quali le conseguenze?

**Can we define a perfect baby?**

Everyone has a different idea of a perfect baby. Consequently, questions about how to regulate PGD raise complex issues about the definition of embryo "improvement."



# Contro l'esorcizzazione delle disabilità

- La selezione positiva contro la disabilità e altre condizioni mediche creerebbe una società in cui "avere un bambino con disabilità diventerebbe anattrattivo e l'uso della PGD, l'unica opzione sostenibile per molte coppie"

Ma, primo, l'utilizzo di IVF e PGD non porterebbe all'eliminazione completa della disabilità; ci sarebbero ancora bambini disabili a causa di incidenti, esposizione di tossine in utero, ecc.

Secondo, per il benessere del futuro bambino, dovremmo incoraggiare i genitori a sottoporsi alla PGD per ridurre l'incidenza della disabilità.

## **Roccella si afferma "un criterio ingiusto e pericoloso"**

Tra le voci critiche, quella dell'ex sottosegretario alla Salute e sostenitrice della legge 40, Eugenia Roccella. Secondo Roccella il Tribunale di Cagliari "ha sostanzialmente decretato che una persona affetta da talassemia ha meno diritto a nascere di una persona sana, affermando, così, non solo un chiaro presupposto eugenetico, ma anche un forte elemento di disuguaglianza tra i cittadini". Si tratta, afferma in una nota, di "un criterio ingiusto e pericoloso che tradirebbe anche il principio di uguaglianza sancito dalla nostra Costituzione".

# La discriminazione economica

- Oggi non è ancora possibile un pieno rispetto della sentenza d'incostituzionalità della Corte costituzionale perché **soltanto chi ha la possibilità economica di pagare la Diagnosi Genetica di Preimpianto può evitare il rischio di trasmettere al proprio figlio la malattia genetica di cui si è affetti o portatori.**

E principio di uguaglianza, il diritto alla salute, il principio di universalità del Ssn?

**Nei Lea manca la diagnosi genetica di preimpianto.**



# I costi non sostenibili da tutti e la definizione delle tariffe

Regolare l'accesso a tutte le tecniche di PMA, inclusa la diagnosi preimpianto, anche nelle strutture pubbliche perché il limite economico non sia un ostacolo ad avere una famiglia con dei figli. Inoltre, viene chiesta la definizione delle tariffe per le tecniche di queste prestazioni.

*«La PGD (Diagnosi Genetica Preimpianto) su malattie gravi rappresenta una **prestazione essenziale di assistenza.** [...] Concedere alla donna una tale possibilità (effettuare la PGD) **non può rientrare nella discrezionalità dell'azienda sanitaria, essendo parte del diritto soggettivo alla procreazione cosciente e responsabile** per il quale non può sussistere differenza tra riproduzione naturale o medicalmente assistita.»*





**GRAZIE PER  
L'ATTENZIONE!**  
Martina Ciprietti