

Il caso presentato

Paziente in cura presso struttura ospedaliera del territorio, presenta una mutazione del gene BRCA1. Tale mutazione comporta un'aumentata suscettibilità allo sviluppo di alcune neoplasie, in particolare tumori della mammella, dell'ovaio, del pancreas e della prostata. Pertanto, i familiari di primo grado dovrebbero essere informati dell'opportunità di sottoporsi a consulenza genetica e, se indicato, a test mirato, così da poter valutare le misure di sorveglianza e prevenzione più adeguate. Dalla raccolta anamnestica emerge che la paziente ha avuto un figlio dato in adozione, con il quale non ha attualmente alcun rapporto.

Come procedere in merito alla possibile informazione del figlio, che potrebbe essere a rischio in qualità di portatore della stessa mutazione?

A seguito di informazioni assunte per le vie brevi, il soggetto richiedente ha specificato che la signora ha dato il suo consenso a fornire le informazioni inerenti la possibile mutazione del gene BRCA1, ai familiari. Ha inoltre chiarito la maggiore età del figlio e che, probabilmente, a suo tempo si fece ricorso ad un affidamento e non all'adozione.

Il parere

Prima di pronunciarsi sulla richiesta di parere avanzata, deve preliminarmente sottolinearsi che il ComEC ha competenza esclusivamente in materia etica e, pertanto, eventuali profili strettamente legali che dovessero emergere andranno indagati dall'Ufficio Legale di riferimento, al fine di ottenere una valutazione complessiva unitaria.

Dal punto di vista etico, il caso presentato impone di interrogarsi su quale diritto tra quelli che vengono in rilievo (da un lato, tutela della salute di un soggetto terzo e, dall'altro, rispetto della *privacy* del paziente) prevalga sull'altro e lascia, comunque, aperto l'interrogativo sulla reale volontà dell'altro di essere informato.

I dati genetici sono inseriti dall'art. 9.1 del Regolamento 2016/679 del Parlamento Europeo e del Consiglio tra le categorie particolari di dati personali il cui trattamento è, in linea generale, vietato. Parimenti, il Codice sulla protezione dei dati personali, modificato con D. Lgs. n. 101/2018 attribuisce una tutela rafforzata ai dati personali e stabilisce le regole per il loro trattamento in ambito sanitario. Infine, il diritto alla riservatezza dei risultati dei test genetici è tutelato anche

dalla Dichiarazione Universale sul Genoma umano e i Diritti dell’Uomo, adottata l’11 novembre 1997 dall’UNESCO.

In particolare, nel caso in cui un paziente scopra una patologia genetica che può essere presente all’interno della famiglia, spetta a lui, se lo desidera, comunicarlo ai familiari, con la conseguenza che le indagini possono essere estese ad altri membri della famiglia nella misura in cui ci sia già stata una comunicazione all’interno della famiglia e gli interessati siano disponibili.

Tuttavia, il diritto alla *privacy* in materia di dati sanitari, in prima battuta preminente, cede il passo alla tutela della salute del soggetto terzo, limitatamente ai dati genetici disponibili, qualora il trattamento dei dati sensibili sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità di interventi di natura preventiva o terapeutica (cfr. punto 4.7 del “*Provvedimento recante le prescrizioni relative al trattamento di categorie particolari di dati, ai sensi dell’art. 21, comma 1 del d.lgs. 10 agosto 2018, n. 101*”). Considerato ciò, può ritenersi che i medici che individuano un rischio di una malattia genetica in una persona possano fornire informazioni ai parenti che condividono la stessa linea genetica sempre con il consenso dell’interessato o, qualora, il consenso dell’interessato non venga prestato o non possa essere prestato, quando ciò comporti un beneficio concreto e diretto al terzo in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive.

Quanto alle modalità pratiche con cui contattare il figlio, vista la situazione peculiare, si invita a interfacciarsi con l’Ufficio Legale interno e con i Servizi Sociali dell’Azienda che possono essere d’aiuto per individuare i genitori adottivi o affidatari.

In merito all’adozione o all’affidamento, va evidenziata la presenza di una sostanziale differenza poiché, nel caso della prima, la legge tutela l’anonimato dell’adottato mentre, nel secondo caso, i servizi sociali sono a conoscenza dell’identità dei genitori affidatari e, di conseguenza, li possono contattare.

Per questo motivo, è necessario che la comunicazione di queste informazioni sia particolarmente prudente e corretta, non solo riguardo al significato della diagnosi genetica in termini di potenziale comparsa della patologia, ma anche rispetto ad alcuni aspetti di natura etica di fondamentale importanza:

- 1) la verifica della consapevolezza o meno da parte del diretto interessato dell’identità dei genitori biologici
- 2) la volontà dello stesso di non sapere le probabilità di sviluppare la mutazione genetica in questione.

Il comitato per l’etica nella clinica (ComEC) si rende disponibile qualora emergessero altri dubbi.