

DIRET- TIVE MEDICO- ETICHE

Test genetici
preimpianto PGT



Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Académie Suisse des Sciences Médicales
Accademia Svizzera delle Scienze Mediche
Swiss Academy of Medical Sciences

Editore

Accademia Svizzera delle
Scienze Mediche (ASSM)
Casa delle accademie
Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern
T +41 (0)31 306 92 70
mail@samw.ch
www.assm.ch

Realizzazione

Howald Fosco Biberstein, Basel

Traduzione

cb service sa

Tutte le direttive medico-etiche dell'ASSM
sono disponibili sul www.samw.ch/direttive
in italiano, francese, tedesco e inglese.

© ASSM 2020

Raccomandazioni medico-etiche

Test genetici preimpianto PGT

Approvate dal comitato direttivo dell'ASSM in data 21 aprile 2020.
La versione originale è quella tedesca.



SGRM / SSMR

*Schweizerische Gesellschaft für Reproduktionsmedizin
Société Suisse de Médecine de la Reproduction*

**gynécologie
suisse**

Société Suisse de Gynécologie et d'Obstétrique
Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe
Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia



Società Svizzera
di Genetica
Medica

La Società Svizzera di Medicina della Riproduzione,
la Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia et
la Società Svizzera di Genetica Medica
accolgono con favore le presenti raccomandazioni e consigliano
ai propri membri di metterle in atto e rispettarle.

I.	PREAMBOLO	5
II.	RACCOMANDAZIONI	6
1.	Il PGT, una decisione individuale impegnativa sotto il profilo etico	6
2.	Consulenza	6
3.	PGT-M/SR (test genetico preimpianto per malattie monogeniche/per anomalie strutturali dei cromosomi)	8
4.	PGT-A (test genetico preimpianto delle aneuploidie/altre anomalie cromosomiche)	10
5.	Classificazione e selezione degli embrioni	11
6.	Gestione delle informazioni in eccesso	12
7.	Evitare gravidanze plurime	13
8.	Sviluppi nella prassi dei PGT	14
III.	APPENDICE	15
	Elenco delle abbreviazioni	15
	Note sull'elaborazione delle presenti raccomandazioni	16

I. PREAMBOLO

Le seguenti raccomandazioni sono rivolte agli specialisti che ricorrono a test genetici preimpianto (PGT), consigliano le coppie a tale proposito o effettuano esami nell'ambito di PGT. Sul piano legale, l'impiego dei PGT è disciplinato all'art. 5a della legge sulla medicina della procreazione (LPAM).¹ Il testo di legge, tuttavia, lascia irrisolti alcuni interrogativi circa l'attuazione pratica, con particolare riferimento alle diverse restrizioni legate al PGT-M/SR e al PGT-A e alle discrepanze sull'ammissibilità delle interruzioni di gravidanza dal punto di vista giuridico.

In questo contesto caratterizzato da profondi conflitti, le raccomandazioni dell'Accademia Svizzera delle Scienze Mediche (ASSM) si ripropongono di attirare l'attenzione su aspetti etici importanti nelle fasi di consulenza e di decisione in merito ai PGT nonché di sensibilizzare i soggetti coinvolti a eseguire questi test secondo criteri etici. Inoltre, ad esempio, propongono criteri per la gestione delle informazioni in eccesso.

¹ Per maggiori dettagli su questa nuova disposizione, cfr. Andrea Büchler/Bernhard Rütsche, Kommentar zu Art. 5a FMedG, in: Büchler/Rütsche (Hrsg.), Kommentar zum Fortpflanzungsmedizingesetz, Stämpfli, Bern 2020.

1. Il PGT, una decisione individuale impegnativa sotto il profilo etico

Per molte persone, realizzare il sogno di diventare genitori è un obiettivo di vita importante. La medicina della riproduzione viene in aiuto quando non è possibile approdare a una gravidanza per vie naturali. In questi casi esiste la possibilità di effettuare test genetici preimpianto (PGT), che consentono di esaminare il genoma dell'embrione prima del trasferimento in utero. Questi test svolgono un ruolo rilevante se vi è il rischio di trasmettere una grave malattia ai propri figli o se la coppia ha problemi di infertilità. Il timore di trasmettere una grave malattia ereditaria o il desiderio non realizzato di avere un figlio sono fonte di grande sofferenza, ragion per cui molte coppie sono disposte ad affrontare trattamenti onerosi e impegnativi.

I PGT non si possono effettuare a piacimento. Bisogna impedire che si instauri un'«eugenetica dal basso», nell'ambito della quale la medicina e la società classificano ogni vita umana come «degnata» o «non degna» di essere vissuta; questa logica e le decisioni a essa riconducibili avrebbero effetti sia sulle persone con disabilità sia sul modo in cui esse vengono percepite e trattate e sulla loro integrazione nella società. Per contrastare il più possibile una potenziale deriva eugenetica, la selezione degli embrioni sulla base di caratteristiche genetiche è ammessa esclusivamente se è frutto di una decisione individuale, maturata dopo un'attenta ponderazione di tutte le implicazioni etiche, che la coppia deve prendere d'intesa con il medico curante² entro i limiti stabiliti dalla legge (secondo la procedura dello *shared decision making*). In tale contesto vengono presi in considerazione, tra le altre cose, la situazione di vita personale, le esperienze e i valori della coppia. L'eventuale rifiuto – entro i limiti ammessi dalla legge – di un embrione a causa delle sue caratteristiche genetiche non deve essere inteso come un «verdetto» emesso dall'intera società, secondo cui una determinata malattia o disabilità non è compatibile con una vita dignitosa.

2. Consulenza

Considerando la complessità della situazione medica, il carico psicologico per la coppia e le implicazioni etiche (e sociali) derivanti dalle decisioni prese nel contesto del PGT, la consulenza per la coppia assume particolare importanza. L'obiettivo è far sì che le persone interessate dispongano di tutte le informazioni necessarie per prendere la decisione che ritengono giusta. La consulenza si focalizza su temi di *genetica e medicina della riproduzione*, tenendo conto anche di vari

² Nel testo viene utilizzata esclusivamente la forma maschile, che, comunque, fa sempre riferimento a entrambi i sessi.

aspetti *psicosociali*. La coppia deve poter decidere in base alle sue possibilità, alle sue idee e ai suoi limiti, che sono condizionati da diversi fattori culturali, morali, religiosi e finanziari e dalla propria storia di vita. Al contempo, la libertà di intervento è soggetta a limiti giuridici, etici e medici che il medico curante è tenuto a spiegare e rispettare. La responsabilità medica prevede anche un'attenta riflessione e una presa di coscienza circa i propri valori e le proprie opinioni riguardo ai PGT, in modo che essi non influenzino, più o meno consapevolmente, la decisione della coppia. La consulenza non deve dare direttive sulle scelte da compiere. Inoltre, bisogna individuare i conflitti di interesse e tenerne conto, comunicandoli alla coppia in modo trasparente.

Durante la consulenza occorre far presente la possibilità di rinunciare al PGT e il diritto di non essere informati, nonché indicare i vantaggi e gli svantaggi del test. Tra questi ultimi vi è il fatto che la manipolazione e il prelievo di cellule può danneggiare l'embrione e la sua capacità di sviluppo.

Va ricordato che in alcune circostanze, ad esempio in caso di embrioni a mosaico, è difficile valutare sulla base dei risultati genetici del PGT se ci siano o meno i presupposti per portare felicemente a termine una gravidanza. Ciò premesso, bisogna verificare attentamente se nel caso specifico gli obiettivi perseguiti con il PGT compensino gli svantaggi. La coppia deve essere informata in merito alle alternative al PGT, come la diagnostica prenatale da effettuare dopo un concepimento naturale o ottenuto mediante fecondazione assistita.³ La coppia deve sapere inoltre che l'esecuzione di un PGT o di esami alternativi non offre alcuna garanzia che nasca un figlio sano.

Le conseguenze legate a una determinata decisione andrebbero esaminate e discusse con la coppia prima di procedere con un trattamento di medicina della procreazione. Dopo il colloquio informativo, alla coppia deve essere concesso un tempo di riflessione adeguato. Se nella coppia ci sono pareri contrastanti o divergenti, occorre lasciare del tempo in più per pensare e proporre ulteriori consulenze. In tale circostanza è buona norma coinvolgere terzi vicini ai diretti interessati o altri esperti, come rappresentanti di organizzazioni dei pazienti, associazioni di persone con disabilità e associazioni dei genitori di persone con disabilità. Le varie fasi e i risultati della consulenza devono essere documentati e messi a disposizione della coppia.

3 Tra le alternative figura l'analisi dei gameti (biopsia dei globuli polari). Questo esame è ammesso ai sensi dell'art. 5a cpv. 1 LPAM per individuare anomalie cromosomiche suscettibili di influenzare la capacità di sviluppo del futuro embrione o se vi è il pericolo di trasmettere la predisposizione a una malattia grave. Il medico curante, durante il colloquio di consulenza con la coppia, stabilisce se questi criteri sussistono o meno.

3. PGT-M/SR (test genetico preimpianto per malattie monogeniche/per anomalie strutturali dei cromosomi)

Se una coppia con una malattia genetica in famiglia desidera effettuare un PGT e in riferimento al quadro clinico da indagare il test risulta fattibile, il medico curante deve verificare se sussistono i criteri di ammissibilità prescritti dalla legge: deve trattarsi di una predisposizione ereditaria a una malattia grave, che si manifesterà probabilmente prima dei 50 anni e per la quale non è disponibile una terapia efficace e appropriata. La coppia, inoltre, deve dichiarare per iscritto di non poter ragionevolmente correre il pericolo di trasmettere al figlio la malattia in questione.

I dubbi circa l'*ereditarietà* e il *momento della manifestazione* si possono chiarire facendo ricorso alla letteratura specializzata. Le *opzioni terapeutiche*, invece, cambiano nel tempo. L'eventuale sviluppo di nuovi approcci terapeutici per le malattie genetiche può influire sulla valutazione in merito alla disponibilità di una terapia efficace. Considerato che le terapie in alcuni casi sono complesse e gravose, questa valutazione deve essere effettuata molto attentamente.

I criteri medici non permettono di stabilire obiettivamente se una malattia, in un caso specifico, possa essere classificata come *grave*. Alcuni elementi quali dolori forti, non autosufficienza o pesanti limitazioni a livello motorio, cognitivo, emotivo e della libertà di movimento possono fornire indizi circa il livello di gravità. Tuttavia, non è possibile prevedere il grado di manifestazione effettivo di una malattia né tantomeno il dolore che potrebbe avvertire la persona interessata. Questo è evidente soprattutto nelle malattie genetiche con un'espressività variabile. Dal punto di vista etico non è opportuno allestire un catalogo delle patologie da considerarsi come malattie genetiche gravi. Ciò, infatti, potrebbe favorire l'accettazione, da parte della società, di una selezione degli embrioni sulla base di determinate caratteristiche genetiche.

Così come per l'interruzione della gravidanza a uno stadio avanzato, la responsabilità di decidere se nel caso specifico il livello di gravità è sufficiente per ritenere indicata l'esecuzione di un PGT-M/SR deve spettare al medico e alla coppia, che dovranno valutare insieme la situazione. L'aspetto determinante in questa valutazione non è la malattia in sé, ma la possibilità che la coppia, con la nascita di un figlio affetto dalla patologia in questione, si trovi ad affrontare una situazione insostenibile. Il processo decisionale, pertanto, viene lasciato in larga misura alla relazione personale medico-paziente.

Per valutare la gravità della malattia e la possibilità individuale di affrontare la situazione, può essere utile alla coppia il parere di esperti della patologia in questione. Oltre ai medici specialisti del ramo (ad es. neurologia), si possono interpellare anche persone affette da tale malattia oppure organizzazioni dei pazienti o di persone con disabilità. Questo tipo di consulenza può aiutare la coppia a reperire informazioni sul possibile grado di manifestazione della malattia in un bambino (penetranza ed espressività) e a riflettere sull'impatto concreto della patologia sulla vita della famiglia.

I criteri citati di seguito possono essere utili per valutare l'entità della malattia in questione. Non vanno intesi come una lista di controllo per prendere una decisione, bensì come un supporto per svolgere un colloquio con la coppia o una consultazione all'interno di una commissione PGT (cfr. sotto). Inoltre si possono utilizzare anche per documentare la decisione. Vi è sempre la possibilità di non potersi esprimere in merito a uno o più punti citati.

Aspettativa di vita:	non ridotta/leggermente ridotta	nettamente ridotta
Malattia:	si manifesta successivamente dopo i 50 anni	si manifesta dalla nascita
Decorso della malattia:	stabile	progressivo
Probabilità di una forma grave della malattia:	bassa	alta
Efficacia del trattamento:	elevata	ridotta
Sollievo:	possibile	improbabile
Tollerabilità della terapia:	buona	scarsa
Sviluppi futuri della terapia:	possibili	improbabili
Qualità di vita: ⁴	valutazione di diversi aspetti	

Se un medico non dispone di conoscenze specialistiche sufficienti in merito alla malattia genetica, deve interpellare genetisti ed esperti degli ambiti rilevanti. A seconda delle situazioni, può essere utile consultare una *commissione PGT* composta da rappresentanti di diverse discipline mediche nonché dell'etica e della psicologia (cfr. cap. 8.).

4 Si intendono le componenti della «salute funzionale» in base al concetto dell'OMS, cfr. www.who.int/classifications/icf/en/

Va considerato che la commissione viene a conoscenza della prospettiva della coppia solo indirettamente, per il tramite dei medici curanti, e che la coppia, in molti casi, dispone già di «conoscenze specialistiche» in quanto ha un figlio malato, oppure uno dei partner è cresciuto con un familiare malato o è affetto in prima persona dalla malattia genetica. La commissione, soprattutto nei casi complessi, svolge un ruolo importante nel valutare l'indicazione al test nella situazione specifica. Ciò nonostante, la responsabilità di stabilire se è lecito proporre alla coppia di effettuare un PGT rimane al medico curante e non può essere delegata alla commissione.

Oltre ai criteri di ammissibilità del PGT (ereditarietà, grave malattia, mancanza di terapie, situazione insostenibile per la coppia), vanno considerati altri punti. Occorre riflettere sulla significatività dei test genetici, sulla possibilità di falsi positivi o falsi negativi, sulla procedura da adottare in caso di informazioni in eccesso (cfr. cap. 6.), embrioni a mosaico o altri risultati difficili da interpretare. La coppia deve essere informata in modo completo su come avviene la fecondazione in vitro (FIV), nonché sui rischi e gli oneri che comporta a livello fisico, psichico e finanziario. Occorre chiarire quale rilevanza attribuisce alle opportunità e ai problemi derivanti dalla FIV e dal PGT rispetto all'eventualità di dover decidere se proseguire o interrompere una gravidanza naturale in seguito ai risultati di un esame di diagnostica prenatale.

4. PGT-A (test genetico preimpianto delle aneuploidie/altre anomalie cromosomiche)

Il PGT-A può essere impiegato, in conformità alle disposizioni di legge, per analizzare gli embrioni prima dell'impianto e rilevare precocemente un'eventuale capacità di sviluppo limitata o assente. A seconda dei casi, e in presenza di un numero sufficiente di embrioni, il PGT-A consente di avviare più rapidamente una gravidanza e di ridurre il tasso di aborto. Il PGT-A può abbreviare il ciclo di trattamento, evitando così di sottoporre la donna a un eccessivo stress fisico e alleggerendo l'onere psicologico e finanziario per la coppia. Considerato il trattamento nel suo complesso, tuttavia, la FIV con PGT-A non garantisce un tasso di nascita più elevato rispetto alla FIV senza PGT-A.

Il PGT-A non è indicato per tutte le coppie che ricorrono alla FIV, bensì va considerato alla luce di vari fattori tra cui l'anamnesi, l'età della donna e il numero di ovuli o di embrioni. In sede di consulenza occorre far presente che dopo l'esecuzione del PGT-A è possibile che nemmeno uno degli embrioni vitali risulti privo di alterazioni.

Poiché le tecniche e il livello di conoscenza evolvono in tempi molto rapidi, i medici sono tenuti a informarsi regolarmente sugli sviluppi recenti. Le società di disciplina medica e i relativi gruppi di lavoro assumono un ruolo centrale nella definizione della *Good Clinical Practice*. Anche per l'indicazione del PGT-A il medico curante può ritenere opportuno interpellare una commissione PGT per richiedere l'opinione di altri specialisti, specie se la valutazione del medico curante non coincide con le idee della coppia.

Il PGT-A può essere effettuato anche in combinazione con un PGT-M/SR. Le coppie che, a causa di una malattia genetica, si sottopongono a un trattamento PGT-M/SR devono essere informate durante il colloquio in merito alla possibilità che gli esami diagnostici rilevino un'anomalia cromosomica tale da impedire la capacità di sviluppo dell'embrione. La coppia, d'intesa con il medico, deve stabilire in anticipo se desidera o meno ricorrere a questo test e deve essere consapevole circa il suo diritto di non essere informata.

5. Classificazione e selezione degli embrioni

Nel caso del PGT-M/SR, il criterio di selezione è dato dall'alterazione genetica nota nella famiglia. Il PGT-A seleziona gli embrioni con una ridotta capacità di sviluppo. Se dopo l'esecuzione dell'esame genetico è disponibile più di un embrione che non rientra nei criteri di esclusione, occorre decidere quale di essi trasferire in utero. A tal fine è necessario stilare una classifica degli embrioni. Oltre ai criteri morfologici, bisogna appurare se sia lecito o opportuno tenere conto delle informazioni in eccesso (cfr. sotto).

Tale classifica comporta problemi di ordine etico e va discussa con la coppia prima di procedere con il PGT, in modo da stabilire individualmente la procedura da seguire. Dopo aver stilato la classifica, bisogna decidere quali embrioni conservare e quali distruggere direttamente sulla base dei risultati dell'esame. Tale decisione spetta alla coppia.

Si dovrà riflettere con particolare attenzione nel caso in cui nessuno degli embrioni generati risulti privo di alterazioni e la coppia desideri trasferire in utero un embrione con anomalie. Per evitare il più possibile opinioni divergenti e situazioni di conflitto, bisognerebbe chiarire prima del trattamento quali eventualità si possono verificare e stabilire una procedura adeguata per il medico e la coppia.

6. Gestione delle informazioni in eccesso

Nell'ambito dei PGT si possono produrre informazioni in eccesso, ovvero risultati non necessari allo scopo perseguito con l'esame genetico. Questa eventualità, nella misura del possibile, deve essere evitata.⁵ In generale, le informazioni in eccesso si suddividono nelle seguenti categorie:

- 1) sesso dell'embrione,
- 2) status di portatore dell'embrione (malattie ereditarie recessive),
- 3) alterazioni rilevanti per la salute che
 - a) rientrano nei criteri di indicazione previsti dalla legge per il ricorso ai PGT, ovvero malattia grave che si manifesterà probabilmente prima dei 50 anni e per la quale non è disponibile una terapia efficace e appropriata e/o capacità di sviluppo ridotta dell'embrione (ad es. per mezzo del PGT-M viene individuato un embrione che non presenta la mutazione ricercata, bensì una monosomia autosomica),
 - b) non rientrano nei criteri di indicazione previsti per il ricorso ai PGT.

Per la gestione delle informazioni in eccesso, l'ASSM consiglia di procedere come segue: prima di eseguire il PGT, la coppia deve essere informata sul fatto che si potrebbero produrre informazioni in eccesso passibili di influire sulla scelta degli embrioni da selezionare, trasferire o conservare. Occorre fare presente che esiste anche il diritto di non essere informati e che una maggiore disponibilità di informazioni può complicare il processo decisionale, senza che ne derivi automaticamente un margine di decisione più ampio. Ciò vale, ad esempio, nel caso delle informazioni la cui rilevanza per la salute non si può interpretare in maniera univoca o dei risultati che indicano solo una probabilità. Le informazioni in eccesso possono causare insicurezza o determinare situazioni di conflitto sul piano etico nonché ledere il diritto del figlio a un «futuro aperto».

La decisione di trasmettere al medico curante e alla coppia le informazioni in eccesso emerse dagli esami di laboratorio e di utilizzarle quindi come criterio di selezione deve essere basata sulla rilevanza di tali informazioni per la salute. Ne derivano pertanto le seguenti raccomandazioni:

- ad 1) Il sesso non deve essere un criterio per decidere quale embrione trasferire in utero. Occorre adottare i provvedimenti necessari affinché il medico e la coppia non possano accedere all'informazione (eccezione: malattie ereditarie legate al sesso).⁶

⁵ La revisione della LPAM, entrata in vigore il 1° settembre 2017, non contiene disposizioni in merito alle informazioni in eccesso. Queste ultime vengono invece prese in esame nella revisione della LEGU, cfr. art. 3 lett. n LEGU del 15 giugno 2018 e l'art. 6b riformulato della LPAM, che entrerà in vigore presumibilmente nel 2021, con la revisione della LEGU.

⁶ Questa raccomandazione va di pari passo con le limitazioni al diritto all'informazione nell'ambito della diagnostica prenatale (non è ammessa la determinazione del sesso tramite esame del sangue prima della dodicesima settimana di gestazione).

- ad 2) Lo status di portatore non reca danni alla salute dell'embrione e non vi è alcun pericolo di trasmettere una malattia. Questa informazione, pertanto, non va utilizzata come criterio di selezione. Occorre adottare i provvedimenti necessari affinché il medico e la coppia non possano accedere all'informazione (eccezione: rari casi di portatori che accusano danni alla salute).
- ad 3a) Alterazioni che rientrano nei criteri di indicazione per il ricorso ai PGT: nell'ambito del colloquio informativo, bisogna chiarire preliminarmente se la coppia desidera ricevere informazioni di questo genere. In caso affermativo, la coppia e il medico possono utilizzare tali informazioni per decidere quale embrione trasferire in utero.
- ad 3b) Le alterazioni che non rientrano nei criteri di indicazione per il ricorso ai PGT non devono essere utilizzate per decidere quale embrione trasferire in utero. Occorre adottare i provvedimenti necessari affinché il medico e la coppia non possano accedere a tali informazioni.

Si raccomanda di prendere accordi scritti con la coppia, da un lato, e con i laboratori, dall'altro, per far sì che le informazioni in eccesso appartenenti alle categorie 1 (sesso), 2 (status di portatore) e 3b (caratteristiche genetiche che non rappresentano indizi di una malattia genetica grave né inibiscono la capacità di sviluppo dell'embrione) non vengano trasmesse al medico curante e alla coppia.

7. Evitare gravidanze plurime

I PGT sono necessariamente collegati a un trattamento di FIV. Quest'ultimo deve essere effettuato in modo tale da ridurre al minimo l'eventualità di gravidanze plurime, che aumentano il rischio di complicanze per la madre e i figli, con possibili conseguenze a lungo termine per i figli stessi. La revisione della LPAM, che ammette lo sviluppo di un massimo di 12 embrioni e la relativa crioconservazione, crea le basi per raggiungere questo obiettivo con l'elettive Single Embryo Transfer (eSET). Questa prassi determina una netta riduzione delle gravidanze plurime, senza pregiudicare la possibilità di dare alla luce un figlio. Sulla base dell'evidenza scientifica e dal punto di vista della responsabilità medica, si raccomanda fortemente di ricorrere in via esclusiva all'eSET.

8. Sviluppi nella prassi dei PGT

In linea di principio, ogni attività di diagnostica di laboratorio deve essere sottoposta a un controllo della qualità. In un ambito delicato come l'esame degli embrioni, tale controllo assume un ruolo determinante. L'ASSM invita a chiarire se gli embrioni rifiutati possano essere utilizzati, con il consenso della coppia, per il controllo della qualità dei PGT.

Poiché i PGT richiedono conoscenze altamente specialistiche, l'ASSM raccomanda di ampliare l'offerta di formazione e perfezionamento rivolta ai medici specializzati e di promuovere lo scambio di esperienze a livello nazionale tra gli esperti delle varie discipline coinvolte. Anche i risultati attesi del processo di valutazione dell'Ufficio federale della sanità pubblica (secondo l'art. 14a LPAM) dovrebbero confluire nella definizione dei criteri futuri per l'esecuzione dei PGT.

In quest'ambito bisogna puntare a diffondere una *Good Clinical Practice* uniforme in tutti i centri della Svizzera. Con l'aumento dell'esperienza e un maggior numero di PGT effettuati si potranno individuare le situazioni che creano particolari difficoltà ai medici curanti quando si tratta di stabilire se il test è indicato nel caso specifico. Una commissione formata da esperti nazionali potrebbe raccogliere tutte le informazioni al riguardo. Inoltre, potrebbe osservare in che misura si instaurano prassi diverse e disparità di trattamento che a livello dell'intera società mostrano una tendenza problematica. Una commissione del genere potrebbe anche rappresentare un organo consultivo specializzato per i cantoni, che assumono il ruolo di autorità di vigilanza nei confronti dei centri che effettuano PGT. Infine, i dibattiti pubblici di carattere etico inerenti agli sviluppi nella prassi dei PGT e ai relativi effetti sulle coppie che desiderano figli, sui figli e sulle persone con disabilità sono essenziali per poter garantire anche in futuro un utilizzo eticamente sostenibile dei PGT.

III. APPENDICE

Elenco delle abbreviazioni

eSET

elective Single Embryo Transfer

FIV

fecondazione in vitro

LEGU

legge federale sugli esami genetici sull'essere umano

LPAM

legge sulla medicina della procreazione

PGT

Preimplantation Genetic Testing, test genetico preimpianto
test per l'analisi delle alterazioni genetiche e/o genomiche

PGT-M

test genetico preimpianto per malattie monogeniche

PGT-SR

test genetico preimpianto per anomalie strutturali dei cromosomi (structural rearrangement)

PGT-A

test genetico preimpianto per l'analisi delle aneuploidie/anomalie cromosomiche

Note sull'elaborazione delle presenti raccomandazioni

Mandato

Con l'entrata in vigore della revisione della legge sulla medicina della procreazione nell'autunno 2017, i test genetici preimpianto sono stati autorizzati in Svizzera a determinate condizioni. La Commissione centrale di etica (CCE) dell'ASSM si era adoperata affinché tale revisione avesse luogo e ne ha seguito l'evoluzione. Poiché in vista dell'attuazione della legge bisognava risolvere alcune questioni di ordine etico e pratico, a giugno 2017 la CCE ha deciso di redigere una presa di posizione e di istituire una sottocommissione, operativa tra gennaio 2018 e agosto 2019.

Membri della sottocommissione

- Prof. Dr. med. Sibil Tschudin, Basilea, ginecologia/psicosomatica (presidente)
- lic. theol., dipl. biol. Sibylle Ackermann, ASSM, Berna, etica (ex officio)
- PD Dr. med. Deborah Bartholdi, Berna, genetica
- Susanne Brauer, PhD, Zurigo, vicepresidente CCE, etica
- Prof. Dr. iur. Andrea Büchler, Zurigo, diritto
- Prof. Dr. med. Christian De Geyter, Basilea, rappresentante SSMR, medicina della riproduzione
- Dr. rer. nat. Nicole Gusset, Heimberg, rappresentante dei pazienti
- Prof. Dr. iur. Christiana Fountoulakis, Friburgo, diritto
- Dr. phil. Elisabeth Kurth, Basilea, ostetrica
- PD Dr. med. Riccardo Pfister, Ginevra, neonatologia
- Dr. phil. Daniela Ritzenthaler, Berna, etica/pedagogia curativa
- Prof. Dr. med. Daniel Surbek, Berna, rappresentante SSGO, ostetricia e medicina materno-fetale
- Prof. Dr. med. Michael von Wolff, Berna, medicina della riproduzione
- Dr. med. Nicolas Vulliemoz, Losanna, medicina della riproduzione
- PD Dr. med. Dorothea Wunder, Losanna, medicina della riproduzione

Esperti interpellati

- Gruppo di lavoro «medicina della procreazione» dell'Associazione dei medici cantionali della Svizzera (AMCS)
- Prof. Dr. med. Wolfgang Berger, Zurigo, genetica molecolare medica
- Dr. iur. et dipl. biol. Matthias Till Bürgin, Berna, diritto
- Prof. Dr. phil. nat. Sabina Gallati, Berna, genetica
- Dr. med. Felix Häberlin, San Gallo, medicina della riproduzione
- Prof. Dr. med. Bruno Imthurn, Zurigo, medicina della riproduzione
- Prof. Dr. iur. Valérie Junod, Losanna, diritto
- Prof. Dr. med. Christian Kind, San Gallo, pediatria
- Dr. phil. biochem. Beatrice Oneda, Zurigo, genetica medica
- Dr. med. Anna Raggi, Olten, medicina della riproduzione
- Prof. Dr. med. Anita Rauch, Zurigo, genetica medica
- Prof. Dr. phil., Dipl.-Biol. Christoph Rehmann-Sutter, Lubecca, etica
- Christa Schönbächler, direttrice di insieme Schweiz
- Prof. Dr. theol. Markus Zimmermann, Friburgo, etica

Workshop per esperti

Una prima versione delle raccomandazioni è stata presentata il 29 ottobre 2019 a un workshop nazionale di esperti, durante il quale si è svolta una discussione. Erano presenti circa 70 medici operanti in centri di fertilità e nel campo della genetica medica nonché specialisti di laboratori di genetica umana. Il workshop si è svolto con la partecipazione della Società Svizzera di Medicina della Riproduzione (SSMR), della Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia (SSGO) e della Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM).

Approvazione

La versione definitiva delle presenti raccomandazioni è stata approvata dalla Commissione centrale di etica dell'ASSM in data 28 febbraio 2020 e dal comitato direttivo dell'ASSM in data 21 aprile 2020.

