

# DIAGNOSI PRENATALE GENETICA

## *Definizione*

Valutazione del numero e tipo dei cromosomi di un embrione o di un feto, che può essere «diretta» (con un prelievo di tessuti fetali) o «indiretta» (ormoni materni, esame ecografico mirato), e non è eticamente neutra, dato che – il solo farla – mette nelle condizioni di aprire a scelte sulla vita o la morte fetale.

## *Realismo*

La diagnosi prenatale genetica (DPG) è l'accertamento dello stato cromosomico del feto, cercando malattie che al momento non hanno cura.

Si può eseguire per via diretta analizzando le cellule fetali (amniocentesi o villocentesi) o per via indiretta con ecografie mirate a cercare dei segni di anomalie genetiche oppure misurando i valori ormonali nel sangue della madre. Non si tratta della pura «diagnosi prenatale» che invece ha un intento curativo. Inoltre, nella DPG ci troviamo a che fare con due soggetti: il figlio e la madre.

Il feto su cui si fa la diagnosi è infatti un essere vivente; per questo ci troviamo di fronte a un paradosso: si fa la diagnosi ad A–senza che lui/lei lo chieda–nell'interesse di B. E dato che si tratta di malattie che non possono essere curate, che se si scoprissero alla nascita non avrebbero un trattamento migliore che se scoperte quando è ancora possibile l'aborto, alcuni hanno supposto che la DPG è un indebito ingresso nella privacy genetica dell'individuo.

Il rischio di morte fetale come «effetto collaterale» dell'amniocentesi è rilevante: cinque-dieci morti fetali ogni mille amniocentesi. Certo, conoscere la condizione genetica del figlio può essere d'aiuto per ridurre l'ansia; ma la DPG può essere esito di un'ansia da desiderio di controllo sul figlio, che può essere ordinata all'interruzione di gravidanza in caso di anomalia genetica e se invece di esser contenuta

viene assecondata può andare ben oltre la nascita.

### Ragione

Come bilanciare il diritto a soffocare l'ansia e il diritto alla privacy del feto? Va infatti considerato in questo campo sia l'impatto dell'ansia della donna, sia il diritto del feto disabile a non essere discriminato. La gravidanza troppo spesso si vive in solitudine e in preda a tante paure, non ultima quella di una malattia del figlio che non si sa come affrontare e di fronte alla quale ci si sente soli. È comprensibile l'ansia della donna – in una società che addirittura mette la performance fisica e la competizione come sommo principio – che non dà aiuto sociale ed economico alla disabilità che dunque obbliga culturalmente nei fatti a un esame genetico prenatale. Nel caso di forte angoscia sulla salute del feto, si può comprendere che si esegua un accertamento genetico. Ma è difficile una sua giustificazione come routine. La DPG dovrebbe essere riservata ai casi di reale angoscia e ansia. Dovrebbe poi essere previsto un percorso di conoscenza e di eventuale terapia della malattia fetale da proporre sempre alla donna che può accettare o meno, ma che possa garantire che nessuna donna sia lasciata sola. Quale cultura produce la diffusione della DPG come routine? Probabilmente un'ansia diffusa nella popolazione: il figlio è ormai unico e non si accetta altro risultato dalla gravidanza che quello di una presunta «perfezione», problema non del singolo o della coppia, ma della cultura generale che ha forgiato una generazione che sa accettare se stessi solo se rientra nei canoni estetici ed economici propagandati dai mass media, per una mancanza di aiuto sociale e culturale a chi è malato; figurarsi come saprà accettare il figlio che non è conforme, pur essendo chiaro il fatto che le famiglie con figli disabili hanno molto spesso una capacità di accoglienza impensata, mai descritta dai giornali. Insomma, viviamo in una società che incita al narcisismo, e che al tempo stesso lascia le persone sole, anche quelle che vorrebbero opporsi a questa tendenza, tanto che il tratto comune è una paura diffusa di

ciò che non possiamo controllare.

### *Empatia*

Il primo pensiero di tanti appena inizia una gravidanza, subito dopo la gioia della scoperta, è: « Lo teniamo? ». È un segnale di allarme di un modo impaurito di pensare a noi stessi e alla vita; serve un percorso preordinato e virtuoso, che di fronte alla gravidanza prima educhi alla bellezza, e solo poi alla malattia: un percorso ansiolitico. Se poi proprio lo stato di ansia è grande, si accerti anche la presenza di eventuali malattie fetali genetiche, come scelta fatta per venire incontro allo stato d'ansia, ma per chi considera sacra la vita pensare di poter poi arrivare all'aborto è una contraddizione gravissima. Insomma, prima di entrare in un processo di accertamenti genetici bisogna pensarci bene.

### *Riferimenti Bibliografici:*

- F. Mujezinovic, Z. Alfirevic, Procedure-Related Complications of Amniocentesis and Chorionic Villous Sampling: a Systematic Review, in *Obstetrics & Gynecology* 110 (2007) 687-694.
- Z. Alfirevic, K. Sundberg, S. Brigham, Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling for Prenatal Diagnosis, in *Cochrane Database of Systematic Reviews* 3 (2003) CD003252.
- C. Vassy, How Prenatal Diagnosis Became Acceptable in France, in *Trends Biotechnology* 23 (2005) 246-249.