

BENIAMINO CONDINI (*)

POSSIBILITÀ E LIMITI DEL PROGRESSO TECNOLOGICO BIOMEDICO

In campo medico, le tecnologie assumono forme ed espressioni complesse, utilizzando procedimenti clinici, fisici, biologici, che consentono la definizione di particolari aspetti morfologici e situazioni funzionali degli organismi viventi e permettono di interferire in alcune funzioni, correggendo, ove possibile, le deviazioni patologiche.

Soprattutto negli ultimi 15 anni, il progresso delle tecnologie biomediche ha portato grandi benefici in tutti i settori che hanno lo scopo di tutelare e migliorare la salute dell'uomo, ma ha creato, al tempo stesso, tutta una serie di nuovi problemi, alcuni dei quali non possono trovare la loro facile soluzione in campo tecnico, anche perché investono l'esistenza stessa della persona umana, assumendo significati e implicazioni di vario carattere.

Non vi è dubbio che le possibilità future delle tecnologie biomediche sono indefinibili e la loro influenza sugli sviluppi della medicina clinica e sullo sviluppo della nostra società saranno di grande rilevanza.

Ci sono però dei limiti del progresso tecnologico applicato alla medicina; sono specialmente limiti imposti dalle procedure tecniche adottate; limiti derivanti dalle indicazioni e contro-indicazioni tecnologiche, di carattere biologico, clinico (come ad esempio trapianti, manipolazioni genetiche, ecc.); limiti imposti da motivi etici.

Le tecnologie in generale e quelle biomediche in particolare, salvo rare eccezioni, non sono né buone né cattive.

È l'impiego che di esse vien fatto che può essere idoneo o non, lecito o illecito, moralmente accettabile o contrastante con i principi dell'etica. Ma di quale etica? L'etica cristiana, che ha guidato per secoli l'operato di tanta parte dell'umanità, o le diverse altre etiche religiose o laiche,

(*) Questo lavoro pervenne dall'Autore il 2 ottobre 1985.

o l'etica seguita oggi dalle grandi masse, che formano l'attuale società «consumistica ed edonistica», che viene indicata come «etica utilitaristica», per la quale l'utile corrisponde al «bene»?

Il problema dell'integrazione delle scienze e tecnologie biomediche con l'etica, e di queste con quella, è di grande attualità e di non facile soluzione. Soprattutto alcune tecnologie che stanno affermandosi negli ultimi anni, hanno sollevato dubbi angosciosi, dando luogo ad accesi dibattiti nei numerosi Congressi Internazionali e in tutto il mondo civile.

Alcune di queste problematiche sono: la liceità dei trapianti (da ricordare che gli studi sulla «Istocompatibilità» non sono ancora ultimati); l'impiego corretto delle tecniche di rianimazione; la definizione della morte; e, in fine, «la manipolazione genetica».

La manipolazione genetica costituisce, al momento attuale, l'esempio più importante della necessità di una approfondita valutazione delle limitazioni, specie di carattere etico, alle applicazioni di tecnologie biomediche.

È nota cosa sia la manipolazione genetica: dall'anno 1973 è stata elaborata una complessa tecnologia che consente di inserire in una cellula «geni» ad essa estranei ⁽¹⁾, e conferire a quella cellula una nuova fisiologia biologica e capacità funzionali, che la cellula originaria non possedeva.

Questi procedimenti, ormai largamente usati e attuati nelle «cellule procariotiche» ⁽²⁾, hanno già consentito, ad esempio, di conferire ad alcuni batteri, capacità straordinarie, come quella di produrre insulina, o interferon, o altre sostanze che si spera di poter utilizzare anche per l'alimentazione.

Queste applicazioni pratiche sono da considerarsi benefiche e perfettamente lecite.

Il problema diventa complesso e difficile, quando la «manipolazione genetica» si rivolge alle «cellule eucariotiche», o prevede interventi sugli animali e addirittura sull'uomo ⁽³⁾.

Pochi settori della medicina e della biologia hanno conosciuto una evoluzione più rapida di quella avuta dalle «mappe genetiche umane»,

⁽¹⁾ *Gene*: unità ereditaria che occupa un locus cromosomico fisso; in seguito alla trascrizione, ha uno specifico effetto sul fenotipo e può assumere varie forme alleliche; è segmento del DNA che specifica un polipeptide. (A. C. KING)

⁽²⁾ *Cellule procariotiche*: da «*Procarion*», nucleo di un'alga verde-blu o di un batterio. *Procarioti*: gruppo biologico che comprende organismi che mancano di nuclei ben definiti come i virus, i batteri e le Cianoficee. (KING)

⁽³⁾ *Cellule eucariotiche*: da «*Eucarion*», nucleo altamente specializzato di un eucariota. *Eucarioti*: gruppo biologico che comprende gli organismi composti da cellule con veri nuclei, avvolti da membrana nucleare e che subiscono meiosi. (KING)

termine che sta ad indicare la precisa localizzazione di determinati geni nei cromosomi umani.

A partire dal 1980 circa, ci si è avvalsi delle tecniche del DNA ricombinate, per localizzare con maggior precisione i geni su cromosomi specifici. Ora si possono studiare le possibili associazioni tra geni e variazioni ereditarie, sui frammenti cromosomici ottenuti per mezzo di enzimi di restrizione (R. Eldrige).

Nel campo della ricerca l'interesse non sarà più accentrato sulla biochimica e il metabolismo intermedio in sé, ma il principale polo di attrazione sarà la genetica molecolare, con particolare riguardo ai meccanismi di azione e di interazione dei geni. Necessarie quindi le mappe genetiche umane.

Mentre la biotecnologia si pone obiettivi economico-produttivi, in campo medico la terapia genetica e la diagnosi prenatale, che sono gli altri grandi sviluppi applicativi della «nuova genetica» si prefiggono lo scopo ambizioso di identificare e curare il maggior numero di malattie a base genetica (*); di queste, che sono più di 3000, oltre 500 sono determi-

(*) La soluzione di una parte considerevole dei problemi etici connessi con la tecnologia della manipolazione genetica, è stata proposta da una fonte assai autorevole: Il 20 ottobre 1983, nel discorso alla «Associazione Medica Mondiale», Giovanni Paolo II ha così detto: «La manipolazione genetica pone, alla coscienza morale di ogni uomo, un serio interrogativo. Come conciliare di fatto, una tale manipolazione con la concezione che riconosce all'uomo una dignità innata ed una autonomia intangibile? Un intervento strettamente terapeutico che si prefigge come obiettivo la guarigione di diverse malattie, come quelle che dipendono da deficienze cromosomiche, sarà - in linea di principio - considerato augurabile, sempre che tenda alla vera promozione del benessere personale dell'uomo, senza attentare alla sua integrità o deteriorare le sue condizioni di vita. Un siffatto intervento si pone in effetti nella logica della tradizione morale cristiana, come ebbi a dire davanti alla «Accademia Pontificia delle Scienze» il 23 ottobre 1982. Ma la questione va al di là. Di fatto è di un grande interesse il sapere se un intervento sul patrimonio genetico oltrepassante i limiti della terapia in senso stretto, debba essere stimato anch'esso moralmente accettabile. Perché ciò si verifichi, bisogna che siano rispettate parecchie condizioni e che siano accettate alcune premesse.

La natura biologica di ogni uomo è intangibile. È in questo senso che essa è costituita dalla identità personale dell'individuo in tutto il corso della sua storia. Ogni persona umana, nella sua singolarità assolutamente unica, non è costituita soltanto dal suo spirito, ma dal suo corpo. Rispettare la dignità dell'uomo comporta di conseguenza la salvaguardia di questa identità dell'uomo, corpore et anima unus, come dice il Concilio Vaticano III. È sulla base di questi criteri antropologici che si debbono trovare i «criteri fondamentali» per la decisione da prendere, se si tratta di interventi non strettamente terapeutici, per esempio di interventi che mirano al miglioramento della condizione biologica umana. La dignità dell'uomo trascende la sua condizione biologica. Quando la manipolazione genetica diviene arbitraria ed ingiusta? Quando essa riduce la vita ad un oggetto, quando essa dimentica che ha a che fare con un soggetto umano, capace di intelligenza e di libertà, quali che siano i suoi limiti, o quando essa lo tratti in funzione di criteri non fondati sulla realtà integrale della persona umana, a rischio di ledere la sua dignità. In questo caso essa espone l'uomo al capriccio altrui, privandolo della sua autonomia».

nate da disfunzione o assenza di un singolo gene, altre sono causate dal concorso di difetti in più geni, altre infine risultano dall'interazione tra geni difettosi e ambiente nocivo.

Se un gene manca del tutto, oppure non funziona perché alterato o mutato, le cellule nelle quali questo gene avrebbe dovuto esprimersi non sintetizzano un prodotto funzionale del gene in questione (= «fattore»): (esempio l'emofilia classica manca del fattore VIII coinvolto nella coagulazione del sangue; in questo caso la malattia può essere curata somministrando al paziente questo fattore stesso (VIII) concentrato nel plasma (con i rischi associati all'uso di sangue di donatori) oppure fatto produrre da cellule manipolate attraverso l'ingegneria genetica). La terapia genica si propone di intervenire alla radice del male, studiando le tecniche per inserire nelle cellule somatiche (deputate alla sintesi del fattore o proteina, ma incapaci di farlo) un gene funzionale, cioè in grado di esprimere questa proteina.

Data la natura delle cellule su cui si può intervenire, questi trattamenti danno origine alla cosiddetta «Terapia genica somatica».

Le cellule germinali invece non esprimono il gene malato, come non esprimono la grandissima maggioranza dei geni, ma la passano, secondo le leggi della genetica descritte da Mendel oltre un secolo fa, alle generazioni successive.

La terapia genica può intervenire a livello delle cellule somatiche oppure a livello delle cellule germinali ⁽⁵⁾. Nel primo caso potrà curare e guarire il singolo paziente; nel secondo caso cioè a livello delle cellule germinali, anche i discendenti dell'individuo trattato sarebbero guariti. In questo caso si parlerebbe di «Terapia genica germinale».

Tutto questo è certo avvincente, ma non è realistico.

Oggi la terapia genica somatica è una concreta possibilità per diverse malattie e che, naturalmente verrà verificata entro i prossimi 2-3 anni. Interventi terapeutici invece sulle cellule germinali appaiono invece molto avveniristici e assai complessi e sono, comunque, eticamente molto più controversi di quelli diretti alle cellule somatiche. Ogni possibilità di interventi ingegneristici nei confronti delle cellule germinali umane, è, per

⁽⁵⁾ *Cellule somatiche*: sono le cellule costituenti dei vari organi e tessuti del *soma* e sono cellule diploidi, in contrapposizione alle *Cellule germinali*: che fanno parte dell'*apparato riproduttivo* e che, per divisione (gametogenesi), danno origine ai «gameti», cellule germinali aploidi. (KING)

La fusione delle due cellule di sesso opposto dà origine allo *zigote*, che contiene i contributi gametici paterno e materno. (KING)

fortuna, del tutto impensabile – almeno per ora – e neppure desiderabile, in vista della variabilità di attitudini e comportamenti dell'umanità.

Personalmente, da vecchio medico igienista e microbiologo, osservo che è indispensabile ai medici, la conoscenza profonda della genetica e che ogni tentativo che rischi di manomettere il pool genico umano, andrebbe preceduto da discussioni che ne verifichino l'utilità per il paziente e l'innocuità per il patrimonio genetico della Umanità. E le ragioni potranno non essere condivise da tutti, ma non possono essere ignorate da nessuno.

Un aspetto va tenuto presente e in attenta considerazione ed è quello della innocuità della terapia genica somatica. Detta terapia potrà diventare un'altra opzione, tra le tante, a disposizione del medico.

Dal punto di vista etico non si vedono ragioni per ritardare l'avvio della sperimentazione: esistono numerosi pazienti con serie malattie genetiche le cui uniche speranze sono legate al trapianto di geni. Né alcun valore hanno le argomentazioni che sostengono che questi studi aprono la strada all'ingegneria genetica dell'uomo e questa è – ora – pura fantascienza.

Le norme che abbiamo riportato alla nota 4, chiaroveggenti e proiettate nel futuro, sono sufficienti a dare una precisa idea dei limiti etici che possono essere posti all'impiego di tecnologie biomediche, destinate ad incidere sugli aspetti fondamentali della persona umana.

Il progresso tecnologico biomedico costituisce un fattore fondamentale di promozione e di perfezionamento della medicina, la quale ad esso non può rinunciare.

Sembrano indubbiamente fondate e auspicabili le prospettive di un incremento progressivo delle tecnologie biomediche; a condizione che si tenga presente chiaramente che le tecnologie sono sì strumenti di progresso, ma non creano una civiltà.

Esistono precisi limiti all'impiego di queste tecnologie, limiti biologici e clinico applicativi e limiti etici. Questi ultimi debbono essere definiti per ogni singola tecnologia, in base a principi generali e alla reciproca integrazione delle scienze mediche con quelle socio-morali di rispetto della persona umana.

RIASSUNTO – La ricerca scientifica nel campo della genetica umana, ha non soltanto enormemente aumentato le nostre conoscenze; ma specialmente dopo il 1975, ha anche aumentato e contribuito a riconoscere, comprendere, prevenire e curare molte malattie genetiche. Le possibilità future della tecnologia biomedica, sono molteplici e la loro influenza sugli sviluppi della medicina clinica, saranno di grande rilevanza, malgrado esistano determinati limiti alle loro applicazioni in campo umano.

ZUSAMMENFASSUNG – Möglichkeiten und Beschränkungen der technologische-biomedizinische Fortschritte. Die humangenetische Forschung hat seit 1975 nicht nur den Umfang des Wissens enorm vermehrt, sondern auch weiter dazu beigetragen, dass Krankheiten besser erkannt, verstanden, verhütet und behandelt werden können. Die zukünftige Möglichkeiten der biomedizinische Technologie, sind vielfach und der Einfluss auf der Klinische-Medizin Entwicklung wird sehr Wichtig sein, obwohl bestimmte Beschränkungen den human-Anwendungen vorliegen.

SUMMARY – Possibilities and limitations of biomedical, technological progress. The scientific researches in the field, of human genetics have not only enormously increased our knowledges, especially after 1975, but also they have contributed in acknowledging, understanding and treating and preventing many genetic illnesses. The future possibilities of biomedical technologies are manifold and their influence on the developments of clinical medicine will be of the utmost relief, although there still exist certain limitations to their realization in the human field.