

La diagnosi prenatale e la disabilità: dal rifiuto della malattia all'accoglienza della malattia

Prenatal diagnosis and disability: from the refusal of disease to the patient's acceptance

MARTINA DE NICOLA

Dottore di Ricerca in Bioetica. Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Le tecniche di diagnosi prenatale sono state protagoniste, nel corso degli ultimi decenni, di uno sviluppo enorme. La genetica ha avuto un ruolo importante. Dopo la mappatura dell'intero genoma umano in molti hanno creduto che molte malattie potessero essere diagnosticate ma soprattutto curate del tutto. Da un punto di vista culturale ciò ha prodotto un significativo cambiamento della visione dell'uomo. La lettura dell'essere umano infatti ha finito per ridursi al suo elemento genetico, con il quale si tenta di spiegare l'uomo nella sua interezza. La diagnosi prenatale non dovrebbe quindi essere mezzo per rifiutare il figlio difettoso, ma dovrebbe essere vista come il primo passo di un continuum of care che inizia sì con la diagnosi ma che può e deve proseguire su più strade. Ma ad uscirne sminuita e ridotta non è solo la vita umana e la visione dell'uomo in senso generale, ma anche l'azione clinica in sé. Le tecniche diagnostiche prenatali infatti hanno finito per essere un momento clinico isolato nel contesto di un'azione medica che dovrebbe essere molto più ampia e che dovrebbe comprendere, oltre al momento diagnostico e prognostico, anche tutto un percorso di cura e terapia, quando possibile, o altrimenti di presa in carico e assistenza del malato.

Parole chiave: Diagnosi prenatale, genetica, sindrome del feto perfetto, difetto genetico, terapia, presa in carico, accoglienza, aborto, disabilità

Prenatal diagnosis is today widespread and genetics has had an important role in this practice. After the mapping of entire human genome, many people have believed that many diseases could be diagnosed and, at least, also cured. But from a cultural point of view, genetics has introduced a significant change of prospective around human being. The genetic vision has reduced human being just to his genetic element. And with genetics someone wants to explain the entire meaning of the human being. So prenatal diagnosis could not be used to refuse a defected fetus. It should be the first step of a "continuum of care" that beginning with prenatal diagnosis and continues in different ways. The genetic reductionism is a problem not just for the human vision but also for the clinical action. Prenatal diagnosis should not be an isolated action. But after the diagnosis, clinicians must offer to parents the cure of the baby, when possible, or the assistance and the care in all the cases.

Key words: Prenatal diagnosis, genetics, syndrome of perfect fetus, genetic defect, therapy, to care, acceptance, abortion, disability

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Dott.ssa Martina De Nicola

Università Cattolica del Sacro Cuore
Largo Agostino Gemelli, 8
00168 Roma
e-mail: martdenicola@gmail.com

Introduzione

Le tecniche di diagnosi prenatale sono state protagoniste, nel corso degli ultimi decenni, di uno sviluppo e di una diffusione enorme, anche fra il grande pubblico, tanto da divenire presidio medico imprescindibile per qualsiasi gravidanza. L'avvento e le nuove scoperte offerte dalla genetica, poi, hanno ampliato di molto il *range* di azione della diagnostica prenatale. A disposizione di una gestante oggi ci sono *screening* non invasivi da effettuare durante il primo trimestre di gravidanza, quali bi-test, tri-test, *screening* integrati, ecc.: questi test forniscono un risultato in relazione ad un' aumentata probabilità di rischio che la gestante aspetti un bambino affetto da una determinata anomalia genetica o cromosomica. A fronte di questa probabilità di rischio aumentata, alle gestanti viene suggerito di sottoporsi ad un test diagnostico invasivo, in genere l'amniocentesi, che va a verificare con esattezza la presenza o meno di alcune determinate anomalie cromosomiche, quali, per esempio, le più comuni, la Trisomia 21, la Trisomia 13 o la Trisomia 18 (Alfirevic, 2003). Tutte queste tecniche hanno aperto una finestra sul mondo prenatale, consentendo di venire a conoscenza, con molti mesi di anticipo rispetto alla data di nascita, dello stato di salute del feto. Sfortunatamente le conoscenze terapeutiche non si sono sviluppate di pari passo con quelle diagnostiche: il *gap* tra diagnosi e terapia si è fatto sempre più ampio (Barlati e Marchina, 2000:43-58). Nella realtà non tutto quello che viene diagnosticato in fase prenatale, possiede poi una risposta terapeutica. Spesso il responso diagnostico rimane fermo alla malattia, e l'azione clinica, non essendo in grado di offrire una risposta terapeutica adeguata, si esaurisce nell'esecuzione tecnica della diagnosi. Ed è proprio da questo scoglio, che è necessario oltrepassare, che la nostra riflessione muove tenendo a mente ciò che la diagnosi prenatale dovrebbe sempre essere: "un atto o insieme di atti di carattere sia pubblico che privato, che mirano alla tutela e promozione di tutte le potenzialità psico-fisiche della persona umana perché essa possa adempiere nelle migliori condizioni la sua vocazione personale" (Serra, 1984).

Il ruolo della genetica nella diagnostica prenatale

La genetica ha avuto un ruolo importante in questo senso. La mappatura dell'intero genoma umano, attraverso lo *Human Genome Project* (Murray, 1995), aveva fatto sperare e credere che da quel momento in poi si sarebbe potuto non solo diagnosticare e riconoscere numerose malattie di origine genetica, ma soprattutto che in breve tempo ci sarebbe stata la possibilità di curarle e trattarle in maniera adeguata. La realtà, invece, ha dimostrato come la mappatura del genoma è stato soltanto il primo passo di un lunghissimo processo di studio e conoscenza che ha come obiettivo finale proprio quello di individuare le cure più adeguate alle molteplici malattie genetiche e cromosomiche.

Ma come in ogni scoperta scientifica, in particolar modo in ambito clinico, dal momento della scoperta, individuazione e descrizione di una determinata patologia, passa un tempo più o meno lungo prima che la scienza sia anche in grado di dare una risposta terapeutica e di cura. Questo lasso di tempo, che consta spesso di anni di sperimentazione e studio, può risultare pericoloso se le conoscenze fino a quel momento acquisite, vengono estrapolate dal loro contesto, perdendo di senso e creando distorsioni con gravi ricadute a livello clinico ma soprattutto a livello etico. È esattamente ciò che è accaduto in ambito prenatale, dove le conoscenze acquisite grazie alla genetica hanno permesso di individuare molte patologie, per le quali però non esiste ancora una soluzione terapeutica. Da un punto di vista culturale ciò ha prodotto un significativo cambiamento della visione dell'uomo e del suo significato più profondo. La lettura dell'essere umano infatti ha finito per *ridursi* al suo elemento genetico, con il quale si tenta di spiegare l'uomo nella sua interezza. Si cerca il gene responsabile di qualsiasi caratteristica e, cosa ancor più grave, di qualsiasi comportamento umano: si riduce cioè l'uomo ai suoi geni. Ma l'uomo è molto di più: è un *sinolo* di anima e corpo, e i suoi comportamenti non rispondono al possedere o meno un determinato gene. La prospettiva di ridurre l'uomo ai suoi geni, ha di fatto portato a focalizzare l'attenzione, non solo dei genetisti, ma anche dell'opinione pubblica in generale e delle coppie in attesa di un figlio, nello specifico, sul piccolo particolare genetico che fa sparire l'immensità e la complessità della natura dell'uomo. Così il difetto genetico ha offuscato la realtà del piccolo essere umano che una donna porta in grembo, riducendolo alla somma dei suoi geni.

La Diagnosi Prenatale come preambolo al rifiuto

È in conseguenza a questa visione riduttivista dell'uomo, che non tiene conto dell'elemento metafisico e della sua natura trascendente, che la diagnosi prenatale si è esaurita troppo spesso a preambolo dell'azione abortiva e a mezzo per il controllo qualitativo della salute del feto. Sia per il medico che per la coppia dei genitori, la diagnosi prenatale serve semplicemente a verificare la presenza o meno di un difetto nel nascituro. Ma quando questo difetto è diagnosticato, in mancanza di una cura o terapia, l'azione clinica si esaurisce al gesto tecnico diagnostico, non riuscendo a dare una lettura di più ampio respiro a quella gravidanza e a quel bambino. Il difetto prende il sopravvento, azzerando la bellezza della vita umana e portando molto spesso al rifiuto non solo del difetto – che in una certa misura è anche legittimo e comprensibile – ma al rifiuto soprattutto di colui che è portatore di quel difetto (Andorno, 2010:139-152). Il procreare non è più visto come un dono che necessita l'accoglienza incondizionata

del suo frutto e la responsabilità che da ciò ne consegue, ma finisce per essere piuttosto uno dei tanti desideri che un uomo o una donna immaginano di raggiungere all'interno di un più ampio *progetto* di vita: si cerca un figlio quando si è scelto di averlo, lo si cerca di ottenere a tutti i costi e lo si vuole avere esattamente come ci si aspetta di averlo, per incastonarlo all'interno di un progetto di vita personalmente pianificato. Dovendo questo figlio inserirsi in quel progetto già dato dal genitore, per farlo deve non solo arrivare al momento opportuno, ma soprattutto nel modo opportuno. Non deve cioè rischiare di rompere quell'equilibrio. E in una cultura che vede nell'handicap uno stigma sociale, la diagnosi prenatale, senza sbocco terapeutico o assistenziale, finisce per essere il mezzo attraverso il quale verificare se quel feto ha o meno le qualità per essere accettato. Questa nuova prospettiva cambia radicalmente anche il rapporto fra la coppia di genitori e il nascituro, rendendolo asimmetrico (Pessina, 2010). Si trasforma cioè in un rapporto di *dominio*, in cui il soggetto creato non è più libero ma dipendente dai desideri dei genitori; la sua stessa vita acquirerà un valore solo se corrispondente ai desideri dei genitori. Riflette attentamente Eva Kittay – la quale ha una figlia, Sasha, gravemente disabile – quando riferisce nel suo libro “La cura dell'amore” (Kittay, 2010), una conversazione avuta un giorno con l'altro suo figlio Leo, a proposito dei test prenatali. Kittay scrive: “Se un figlio credesse che la sua appartenenza alla famiglia dipendesse dal fatto di non essere ritardato o comunque disabile, all'inizio potrebbe valutare favorevolmente la sua posizione perché è stata meritata ... ma la percezione positiva che l'amore sia stato meritato può affievolirsi. E il figlio potrebbe invece avvertire una pressione costante a dover dimostrare di meritare il suo posto in famiglia. Non vedrà mai l'amore della sua famiglia nei suoi confronti come amore incondizionato”. E riflette acutamente un altro autore, Sandel, nel suo “Contro la perfezione” (Sandel, 2008), che chi è “progetto” di qualcun altro, non è del tutto libero, dato che dovrà sempre rispondere al progetto di quell'altro, che lo ha voluto in un certo modo proprio per inserirsi in quel piano di vita.

Habermas e il “cominciamento indisponibile”

Questi esseri umani, scelti o rifiutati accuratamente, non sono più liberi proprio perché vincolati ai desideri dei loro genitori. È proprio a fronte di queste riflessioni – che in questa sede trattiamo, a dire il vero, in maniera succinta – che Habermas (Habermas, 2010) parla della libertà di ciascuno come di una condizione che viene vissuta semplicemente perché si riferisce a qualcosa di “naturalmente indisponibile”. Egli parla di un “cominciamento indisponibile” che proprio perché tale non pregiudica la libertà di nessuno in quanto “viene sottratto al potere di disposizione di altre persone”. Riflette Habermas: “La propria libertà viene soggettivamen-

te vissuta in riferimento a qualcosa di naturalmente indisponibile. A prescindere dalla sua finitezza, la persona sa bene di essere l'origine non aggirabile delle sue azioni e delle sue pretese”. In altri termini ciascuno di noi realizza la propria individualità anche in base al reticolo e alla tipologia di relazioni che sussistono con gli altri, soprattutto con coloro che ci hanno generato. Sapere di essere il prodotto di una manipolazione e non frutto del “caso”, rende un essere umano, un essere dipendente. Che non potrà non sentirsi condizionato come figlio e come uomo.

La Diagnosi prenatale come primo step di un'azione clinica più ampia

Ma ad uscirne sminuita e ridotta non è solo la vita umana e la visione dell'uomo in senso generale, ma anche l'azione clinica in sé. Le tecniche diagnostiche prenatali infatti hanno finito per essere un momento clinico isolato nel contesto di un'azione medica che dovrebbe essere molto più ampia e che dovrebbe comprendere, oltre al momento diagnostico e prognostico, anche tutto un percorso di cura e terapia, quando possibile, o altrimenti di presa in carica e assistenza del malato. La diagnosi prenatale, soprattutto quando infausta, consegnata ai genitori senza essere collocata in un percorso di assistenza e presa in carico, di accoglienza e cura, si esaurisce a “mero controllo qualitativo” del feto, della sua salute, della sua funzionalità. La diagnosi prenatale non dovrebbe quindi essere mezzo per rifiutare il figlio difettoso ma, viceversa, dovrebbe essere vista come il primo passo di un *continuum of care* che inizia sì con la diagnosi ma che può e deve proseguire su più strade. Con la terapia fetale e perinatale quando possibile, con la cura e la presa in carico dei soggetti più fragili sin dal momento prenatale, oppure con l'accompagnamento dei feti affetti da patologie terminali, ossia incompatibili con la vita, attraverso l'istituzione di strutture intra-ospedaliere *ad hoc*, quali gli hospice perinatali (realtà, specie negli USA, molto diffusa e consolidata) (Noia, 2010). Proprio in questo senso sarebbe necessaria una implementazione e una maggiore diffusione della medicina prenatale che ha visto fare passi da gigante proprio nel trattare alcune condizioni patologiche in ambiente intra-uterino, attraverso, per esempio amnio-infusioni, amnio-riduzioni o trasfusioni fetali. Solo se l'azione clinica prenatale riacquista il suo significato più profondo di risposta e presa in carico di colui che chiede aiuto, allora il medico riacquisterà il senso profondo del suo *do ver far fare* clinico, che quasi mai o comunque non sempre sfocia in una terapia, ma che sempre prevede, come presidio medico imprescindibile, quello della presa in carico del soggetto/paziente, della cura della sua persona, dell'assistenza e quando, da un punto di vista clinico rimane poco da fare, dell'accompagnamento fino al suo *exitus* naturale e del feto e della famiglia.

L'accoglienza e la presa in carico della vita con disabilità: il rifiuto dell'handifobia

“La misura dell'umanità si determina essenzialmente nel rapporto con la sofferenza e col sofferente. Questo vale per il singolo come per la società. Una società che non riesce ad accettare i sofferenti e non è capace di contribuire mediante la com-passione a far sì che la sofferenza venga condivisa e portata anche interiormente è una società crudele e disumana”. (Benedetto XVI, 2007:38).

Credo sia corretto parlare in questo senso della presenza di una sempre più diffusa “sindrome del feto perfetto”, ossia la paura ossessiva e devastante vissuta dalla coppia di futuri genitori, da un punto di vista psicologico ed emotivo – amplificata da una cultura mediatica che esalta e insiste sulla bellezza e perfezione fisica da raggiungere a tutti i costi in quanto diritto – che il nascituro possa essere affetto da un possibile handicap. Ma una diagnosi di malattia o futuro handicap inguaribile non può rappresentare di fatto la resa dell'azione clinica. E tanto meno può rappresentare il rifiuto da parte di una società e di una cultura che nega la presa in carico dei soggetti più fragili. Va ripensato pertanto l'intero approccio alla disabilità e all'handicap. Se nel 1980, la WHO, definiva la disabilità come “qualsiasi restrizione o perdita della capacità di eseguire un'attività nel modo o nei limiti considerati normali per un essere umano” (ICIDH), nel 2001, sempre la WHO, si riferisce al termine disabilità, come ad “un termine ombrello per menomazioni, limitazioni dell'attività e restrizioni della partecipazione, espressione dell'interazione fra individuo e fattori contestuali” (ICF, 2001). In altri termini quando si parla di disabilità non si parte dalla menomazione o handicap che un certo gruppo di persone possiede in comune rispetto ad altre. Ma deve essere abbandonato un concetto di salute inteso in senso statico (ossia “stato completo di benessere fisico, psichico e sociale e non semplice assenza di malattia” OMS, 1948) per abbracciare un concetto di salute quale condizione dinamica che ciascuno di noi, in un certo momento e per un periodo di tempo, può perdere e trasformarsi in malattia o disturbo. Questo permette di guardare alla disabilità come ad una condizione dettata, da un lato, da una menomazione della salute, quindi da una condizione fisiologica, e dall'altro, da fattori ambientali (tecnologia, relazioni e sostegno sociale, atteggiamenti culturali di accoglienza e politiche e servizi di supporto) e da fattori personali (*background* culturale, sociale ed economico della famiglia, opportunità e accoglienza). Va promossa insomma una visione *biopsicosociale*, ossia *integrativa* che coinvolge numerosi soggetti e numerosi fattori. La disabilità non viene più letta solo con uno sguardo medico, in cui evidentemente viene focalizzata l'attenzione in modo particolare sull'aspetto clinico, ma individuando anche quelle condizioni ambientali, familiari e sociali che possono interferire sulla partecipazione di un certo grup-

po di persone alle diverse situazioni di vita. Ogni malattia espone l'individuo a delle difficoltà rispetto all'ambiente esterno ed interno. L'equilibrio difficile è una condizione di *fragilità* (Rozzini et al., 2006), di vulnerabilità da un punto di vista clinico, sociale e psicologico che società come le nostre non possono permettersi di rifiutare, ma che hanno il compito e il diritto di accogliere, prendersene cura e assistere, attraverso interventi specifici per evitare che quella fragilità (dal latino *frango*, ossia *rompere*) se sottoposta ad una pressione, non si danneggi. Per evitare che quella determinata persona, in una condizione di debolezza rispetto al contesto sociale e ambientale, non venga cioè rifiutata e emarginata.

Conclusioni

È evidente come il problema della disabilità debba essere affrontato partendo dalle radici, ossia dall'ambito prenatale. Appare difficile credere che una società voglia tutelare i diritti delle persone con disabilità, quando nati, ma si disinteressa di loro quando sono nel grembo materno. Bisogna rovesciare la prospettiva clinica della diagnostica prenatale affinché si trasformi in presidio medico a tutela e promozione della salute del feto, qualunque sia la sua condizione clinica, la prospettiva prognostica e le capacità terapeutiche disponibili.

Va respinta l'idea di una medicina del desiderio che finisce per soddisfare non i bisogni, ma i desideri personali di ciascuno che si trasformano troppo spesso in diritti rivendicabili anche a scapito di altri soggetti. Va tutelato insomma la cosiddetta *casualità biologica*. Il rispetto dovuto ad essa assicura “l'indipendenza degli uomini gli uni dagli altri e la loro dignità individuale. La dignità dell'uomo è legata al fatto di essere frutto della sorte o persona creata da Dio e non prodotto o esperimento più o meno riuscito di altri esseri umani. L'indipendenza genetica assicura anche la libertà della persona: lo stato fisico e mentale di nessun uomo dipende dal disegno e dal volere di altri uomini” (Deutscher Bundestag, 1987).

Bibliografia

- Alfirevic Z, Sundberg K, Brigham S. *Amniocentesis and chorionic villous sampling for prenatal diagnosis*. Cochrane Database Sts Rev 2003;(3):CD003252.
- Andorno R. *Condizionamenti filosofici e culturali dell'eugenetica selettiva*. In: Pontificia Accademia pro Vita *Le nuove frontiere della genetica e il rischio dell'eugenetica*. LEV, Città del Vaticano 2010:139-52.
- Barlatti S, Marchina E. *Il gap attuale tra diagnosi e terapia: conseguenze*. In: Bresciani C. *Genetica e medicina predittiva: verso un nuovo modello di medicina?* Giuffrè, Milano 2000:43-58.
- Benedetto XVI. *Enciclica Spe Salvi*. LEV, Città del Vaticano 2007.
- Deutscher Bundestag *Report of the Commission of Enquiry on prospects and risks of genetic engineering*. Deutscher Bundestag, Berlin 1987.

Habermas J. *Il futuro della natura umana*. Piccola Biblioteca Einaudi, Torino 2010.

ICF Portale Italiano delle Classificazioni. <www.icfitaly.it>

Kittay E.F. *La cura dell'amore*. Vita e Pensiero, Milano 2010.

Murray T.H. *The Human Genome Project: ethical and social implications*. Bull Med Libr Assoc 1995 Jan;83(1):14-21.

Noia G et al. *La terapia dell'accoglienza*. IF Press, Morolo 2010.

Pessina A. *Bioetica. L'uomo sperimentale*. Mondadori, Milano 2000.

Rozzini R, Morandi A, Trabucchi M et al. *Persona, salute, fragilità*. Vita e Pensiero, Milano 2006.

Sandel M.J. *Contro la perfezione*. Vita e Pensiero, Milano 2008.

Serra A. *Diagnosi prenatale di malattie genetiche*. Medicina e Morale 1984;4:433-48.