



La rivista *MEDIC New Series*, Metodologia Didattica ed Innovazione Clinica si caratterizza per un approccio globale e unitario ai temi della Salute e della Formazione Bio-Medica. Essa intende proporsi come uno spazio di dialogo tra le cosiddette *due culture*, quella scientifica e quella umanistica, nello sforzo di offrire spunti di riflessione e di confronto alla luce di un neo-umanesimo medico che ha nella persona il suo punto di coesione e di equilibrio. Si tratta di una rivista scientifica multidisciplinare, che ospita revisioni della letteratura e lavori originali, nonché editoriali, lettere all'editore su argomenti di particolare interesse e recensioni di libri.

La rivista si propone di fornire un'occasione di confronto sul piano internazionale attraverso la pubblicazione di contributi attinenti alle seguenti sezioni: *Metodologia, Epidemiologia, Clinica e Ricerca di Base, Educazione Medica, Filosofia della Scienza, Sociologia della Salute ed Economia Sanitaria, Ingegneria Bio-Medica, Etica ed Antropologia, Storia della Medicina*.

Uno degli obiettivi prioritari della rivista è aprire un dibattito sui temi di maggiore rilievo scientifico in ambito bio-medico, affrontandoli sotto diverse angolature attraverso i contributi dei vari autori. *MEDIC New Series* vuole in tal modo offrire agli studiosi che si confrontano con le grandi questioni della salute e della malattia, della vita e della morte, del dolore e della sofferenza, uno scambio fecondo con colleghi di altre discipline, perché si giunga a una composizione del tema più ampia di quella consentita dall'esclusiva ottica delle propria specialità.

Il dialogo tra le Scienze, per essere efficace e fruttuoso, deve essere prima di tutto un dialogo tra scienziati, capaci di analizzare la realtà anche con linguaggi diversi, per comprenderne aspetti che altrimenti resterebbero sottintesi o non sufficientemente elaborati e strutturati.

Procedura di Referaggio

Ciascun manoscritto sottoposto per la pubblicazione verrà selezionato dai membri del Comitato Editoriale, in base alla tipologia di manoscritto e all'argomento contenuto, e sarà inviato dal responsabile della sezione specifica a due *referee* esperti che formuleranno un giudizio motivato. La decisione finale sull'accettazione del manoscritto verrà presa dal Comitato Editoriale, dopo aver conosciuto i pareri dei *referee*.

The scientific journal MEDIC New Series, Methodology & Education for Clinical Innovation distinguishes itself for its global and harmonious approach to Healthcare and Biomedical education issues. It wishes to foster the dialogue between the so called two cultures, the scientific and the humanistic one, in its effort to offer occasions of reflection and of confrontation in the light of a medical neohumanism which sees in the human being its point of cohesion and balance. It is a multidisciplinary scientific journal publishing literature reviews, original papers, editorials, letters to the Editor on topics of special interest as well as book reviews.

The journal intends to set up a space of comparison at an international level through the publication of papers relevant to the following sections: Methodology, Epidemiology, Clinical Medicine and Basic Research, Medical Education, Philosophy of Science, Health Sociology and Health Economics, Biomedical Engineering, Ethics and Anthropology, Medical History.

The journal's most important objectives is that of opening a debate on subject-matters of great scientific importance in biomedicine, tackling them from different view points through the contribution of various authors. Thus MEDIC New Series wishes to offer to scholars dealing with important issues such as health and sickness, life and death, pain and suffering, the opportunity of having a debate with colleagues of other disciplines so to make such discussion wider than it would be possible from the view point of a single specialty.

To make the dialogue among Sciences effective and fruitful, first of all it has to be a dialogue among scientists capable of analysing reality by using different languages, so to understand aspects that otherwise would be left unsaid or not sufficiently studied and explained.

Refereeing

Each manuscript submitted to publication will be selected by the members of the Editorial Board, on the basis of its typology and on its topic. It will be then sent by the responsible of the specific section to two expert referees who will express a motivated judgement. The final decision on the manuscript acceptance will be taken by the Editorial Board after having read the referees' opinion.

Editor

Paolo Arullani, Università Campus Bio-Medico di Roma

Scientific Coordinator

Joaquín Navarro-Valls, Università Campus Bio-Medico di Roma

Executive Editor

Maria Teresa Russo

Associate Editors

Paola Binetti, Università Campus Bio-Medico di Roma

Maria Teresa Russo, Università Campus Bio-Medico di Roma

Daniele Santini, Università Campus Bio-Medico, Roma

Vittoradolfo Tambone, Università Campus Bio-Medico di Roma

Albertina Torsoli, Parigi

Editorial Board

Maria Grazia Albano, Università degli Studi di Foggia

Luciana Angeletti, Sapienza Università di Roma

Dario Antiseri, Libera Università Internazionale degli Studi Sociali, Roma

Renzo Caprilli, Sapienza Università di Roma

Lucio Capurso, Sapienza Università di Roma

Michele Cicala, Università Campus Bio-Medico di Roma

Francesco D'Agostino, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Paolo Dario, Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa

Pierpaolo Donati, Università degli Studi di Bologna

Luciano Floridi, University of Hertfordshire/ University of Oxford, Regno Unito

Luigi Frati, Sapienza Università di Roma

Luigi Frudà, Sapienza Università di Roma

John Fox, University of Oxford, Regno Unito

Giuseppe Galli, Università degli Studi di Macerata

Enzo Grossi, Fondazione Bracco, Milano

Gregory Katz, ESSEC Business School, Francia

Renato Lauro, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Alessandro Martin, Università degli Studi di Padova

Alfred Nordmann, Technische Universität, Darmstadt, Germania

Michelangelo Pélaez, Università Campus Bio-Medico di Roma

Julian Reiss, Erasmus University, Paesi Bassi

Paolo Maria Rossini, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Cesare Scandellari, Università degli Studi di Padova

Luciano Vettore, Università degli Studi di Verona

Scientific Secretariat

Maria Dora Morgante, Università Campus Bio-Medico di Roma

Barbara Osimani, Università degli Studi di Camerino (MC)

Veronica Roldán, Università degli Studi, Roma Tre

© *Academia Universa Press*

I diritti di traduzione, di memorizzazione elettronica, di riproduzione e di adattamento totale o parziale con qualsiasi mezzo (compresi i microfilm e le copie fotostatiche) sono riservati per tutti i Paesi. La violazione di tali diritti è perseguibile a norma di legge per quanto previsto dal Codice Penale.

Contatti:

Per la redazione: redazione@academiauniversapress.com; Per gli abbonamenti: orders@academiauniversapress.com; Per la pubblicità: media@academiauniversapress.com;

Direttore responsabile Maria Teresa Russo; Stampa: Fva S.r.l., Varese

ABBONAMENTI E PUBBLICITÀ / SUBSCRIPTIONS & ADVERTISING

Abbonamenti per l'Anno 2012

Italia: Privati, € **40,00**; Enti Istituzionali, € **75,00**; Studenti, € **30,00**.

Eestero: Privati, € **80,00**; Enti Istituzionali, € **150,00**; Studenti, € **60,00**.

Prezzo di copertina per singola copia e per volume 2011: € **20,00**.

L'abbonamento decorre dal gennaio al dicembre.

Gli abbonamenti possono essere attivati:

a) via e-mail a: orders@academiauniversapress.com

b) per posta: Academia Universa Press – Ufficio Abbonamenti – Casella Postale 108, 15011 Acqui Terme AL

Inserzioni Pubblicitarie

Le richieste vanno indirizzate a: Academia Universa Press – Casella Postale 108,– 15011 Acqui Terme AL

Oppure, via e-mail a: info@academiauniversapress.com

Subscriptions for 2012

Italy: Individuals, € **40,00**; Institutions, € **75,00**; Students, € **30,00**.

Abroad: Individuals, € **80,00**; Institutions, € **150,00**; Students, € **60,00**.

Single copy and 2011 issue, € **20,00**.

Abroad, € **40,00**.

Subscriptions request and payment may be issued:

a) *through the website* (www.academiauniversapress.com)

b) *by e-mail addressed to* orders@academiauniversapress.com

c) *by mail to the following address:* Academia Universa Press – Ufficio Abbonamenti – Casella Postale 108, 15011 Acqui Terme AL

Advertising

Advertising request should be sent to: Academia Universa Press – P.O. Box 108 – 15011 Acqui Terme AL Italy

or by e-mail to: info@academiauniversapress.com

ISTRUZIONI PER GLI AUTORI

Manoscritti

I manoscritti possono essere presentati in italiano o in inglese e devono essere accompagnati da una Cover Letter ove si spiega brevemente l'*appeal* del lavoro.

Le pagine devono essere numerate consecutivamente.

La **prima pagina** deve comprendere (a) il titolo dell'articolo in italiano e in inglese, (b) le iniziali del nome (nel caso di nomi femminili il nome per esteso) e il cognome del/degli autore/i, (c) la (le) rispettiva(e) istituzione(i), (d) il titolo corrente per le pagine successive, (e) l'indirizzo per la corrispondenza di uno degli autori, (f) eventuali note a piè di pagina.

I manoscritti devono includere un **Sommario Breve** di circa 20 parole, tre-sei *Parole-Indice* e un **Sommario Esteso** (circa 200 parole) il tutto sia in italiano che in inglese strutturato a seconda del tipo di articolo, in uno dei due modi che seguono: **Premessa, Materiali e metodi, Risultati, Conclusioni** (per gli articoli contenenti dati di ricerche) oppure **Premessa, Contributi o Descrizioni, Conclusioni** (per le rassegne e commenti etc.)

Il lavoro e tutta la documentazione possono essere inviati all'indirizzo e-mail di MEDIC (medic@unicampus.it), rispettando le indicazioni sul formato del file.

Nel caso di articoli con tabelle, foto, grafici, è consigliabile inviare anche una copia cartacea, completa del CD.

Riferimenti bibliografici

I riferimenti bibliografici nel testo devono essere numerati consecutivamente e riportati in Bibliografia, alla fine del manoscritto, nell'ordine di inserimento nel testo. I cognomi e le iniziali dei nomi di tutti gli autori, il titolo della rivista abbreviato in accordo con l'*Index Medicus*, l'anno di pubblicazione, il numero del volume, la prima e l'ultima pagine dell'articolo devono essere riportati secondo lo stile qui di seguito esemplificato:

Articoli di Giornali: Epstein O, De Villers D, Jain S, Potter BJ, Thomas HC, Sherlock S. Reduction of immune complex and immunoglobulins induced by D-penicillamine in primary biliary cirrhosis. *N Engl J Med* 1979; 300: 274-278.

Libri: Blumberg BS. The nature of Australia Antigen: infectious and genetic characteristics. In: Popper H, Scaffener F, *Eds.* Progress in Liver Disease. Vol. IV. Grune and Stratton, New York and London 1972: 367-379

Tabelle e figure

Le **Tabelle** devono essere numerate consecutivamente con numeri romani e devono essere presentate su fogli separati. Le **Figure** devono essere numerate consecutivamente con numeri arabi e devono essere presentate anch'esse su fogli separati, accompagnate da esplicite *legende* con definizioni di tutti i simboli ed abbreviazioni usati. Sul retro, *in lapis*, deve essere riportato il nome del primo autore e deve essere indicato l'orientamento della figura mediante una freccia. In caso di Tabelle e Figure non correttamente imposte o poco chiare, il Giornale si riserva di sostituirle a spese degli autori. Nel caso di materiale illustrativo già pubblicato altrove o da altri autori.

Ringraziamenti

I ringraziamenti devono essere riportati su un foglio separato ed appariranno alla fine dell'articolo.

Autori

Nel caso di più autori si deve specificare il ruolo di ciascuno nel lavoro cui si riferisce l'articolo (es: ricercatore principale, autore *senior*, partecipante, etc; oppure più dettagliatamente). In mancanza di un'annotazione del genere, l'articolo verrà pubblicato con la nota "Il lavoro spetta in pari misura agli Autori".

Manoscritti riveduti e Bozze

I **manoscritti** verranno rinviati agli autori con i commenti dei *referees* e/o una revisione a cura della Segreteria Scientifica. Se accettati per la pubblicazione, i testi dovranno essere rimandati alla Segreteria Scientifica con il visto del primo autore. A meno di esplicita richiesta, la correzione delle **bozze** sarà effettuata direttamente dalla Segreteria Scientifica sulla base del testo finale vistato. Gli autori sono pregati di rinviare il materiale per *corriere rapido*.

Estratti e Stampe a Colori per gli Autori

Un (1) estratto in PDF sarà inviato via mail al primo autore di ogni articolo pubblicato. Gli estratti a stampa saranno addebitati agli autori.

Copyright

I manoscritti e il relativo materiale illustrativo rimangono di proprietà del Giornale e non possono essere riprodotti senza un permesso scritto. Assieme al manoscritto gli autori sono pregati di inviare alla Segreteria Scientifica la seguente dichiarazione (a firma di ciascun autore): "I sottoscritti trasferiscono tutti i diritti d'autore del manoscritto (titolo dell'articolo) a Academia Universa Press, Milano, nel caso il manoscritto sia pubblicato su MEDIC. Gli autori assicurano che l'articolo non è stato pubblicato in precedenza, ne è in corso di valutazione presso altro giornale".

Indirizzo per i Manoscritti

I **manoscritti (a doppio spazio)** devono essere inviati in **tre copie**, insieme con tre copie del materiale illustrativo e col CD, a MEDIC, Segreteria Scientifica, c/o Università Campus Bio-Medico di Roma, Via Álvaro del Portillo, 21 – 00128 Roma. Tel. (39) 06-225419050 Fax (39) 06-225411907

Indirizzo per l'invio via E-mail: medic@unicampus.it.

Lista di controllo

Prima di spedire il manoscritto, si prega di controllare la lista che segue per accertarsi che siamo state debitamente osservate le Istruzioni per gli Autori:

1. Tre copie del manoscritto accompagnate da Cover Letter e dal dischetto
2. Tre copie del materiale illustrativo e delle *legende*
3. Cognome e iniziale del nome (i nomi femminili per esteso) degli autori
4. Istituzioni di appartenenza degli autori con il nome della città dello Stato
5. Titolo in italiano e in inglese
6. Titolo corrente
7. Sommario breve (circa 20 parole) in italiano e in inglese
8. Sommario esteso (circa 200 parole) in italiano e in inglese
9. Ringraziamenti
10. Autori (ruoli)
11. Dichiarazione di cessione dei diritti d'autore
12. Indirizzo completo di uno degli autori per la corrispondenza (incluso numero di fax)
13. Numeri consecutivi delle referenze nel testo
14. Riferimenti numerati in bibliografia secondo lo stile raccomandato
15. È stato consultato per lo stile un numero precedente della rivista?
16. Richiesta di estratti

INSTRUCTIONS TO AUTHORS

Manuscripts

Manuscripts can be submitted in Italian or English and have to be sent together with a cover letter. Pages must be numbered consecutively.

Title page should include (a) title of the article in Italian or English, (b) initials of first name (for ladies, first name in full) and surname(s) both author(s), (c) corresponding institutions and cities, (d) running head, (e) address for correspondence of one of authors, (f) footnotes.

The articles should also include: a **Short Abstract** of approximately 20 words, three to six Index Terms and an **Extended Abstract** (approximately 200 words), in Italian and English (for articles in Italian) or only English (for non-Italian authors), structured according the following format: **Background, Material and Methods, Result, Conclusion** (articles reporting research data), or **Background, Contributions or Description, Conclusion** (review articles critical comments etc).

The text and the complete documentation can be sent to the following E-mail: medic@unicampus.it.

In case of articles with tables, figures, charts please send a paper version of the article as well as the CD.

References

References in the text should be numbered consecutively and reported as a bibliography at the end of the manuscript, in the order which they appear. The names and the initials of all authors, the title of the journal abbreviated according to Index Medicus, year of publication, volume number, and first and last page of the article must be reported in accordance with the sample shown below:

Journal articles: Epstein O, De Viller D, Jain S, Potter BJ, Thomas HC, Sherlock S. Reduction of immune complexes and immunoglobulines induced by D-penicillamine in primary biliary cirrhosis. *N Eng J Med* 1979; 300: 274-278.

Books: Blumberg BS. The nature of Australian antigen: infectious and genetic characteristics. In: Popper H, Schaffner F, Eds. *Progress in Liver Disease*. Vol. IV. Grune and Stratton, New York and London 1972: 367-379.

Tables and Figures

Tables should be numbered consecutively by Roman numerals and submitted on separate sheets. **Figures** should be numbered consecutively by Arab numerals, and should also be submitted on separate sheets, accompanied by explicit legends defining all symbols and abbreviations used. On the back, in pencil, give the first author's name and indicate the top of the figure by an arrow. In case of incorrect or unclear reproduction of Tables and Figure, the Journal reserves the right to substitute them at the author's expense. If illustrative material has already been published, written permission of the publishing company and the author should be submitted together with the article. For any other problem regarding the format please check with previous issues of the Journal.

Acknowledgements

Acknowledgement should be typed on a separate sheet to appear at the end of the article.

Authorship

In case of multiple authorship the role of the various authors should be specified (eg: principal investigator, senior author, participants, or in detail). In the absence of such statement, the article will be presented with the following foot-note: "All Authors participated equally in this work".

Revised Manuscript and Proofs

Manuscripts will be returned to the author with the referees' comments and/or the revisions by the Scientific Secretariat. If accepted for publication, the text should be returned to the Secretariat with the approval by the first author. Unless explicitly requested otherwise, the correction of the proofs will be carried out directly by the Scientific Secretariat on the grounds of the approved manuscript. The authors are kindly requested to return the material by **special delivery**.

Reprints and Colour Prints for Authors

One (1) pdf file will be sent to the first author of each article free of charge. Paper reprints will be charged to the author(s) who have requested them.

Copyright

Manuscripts and corresponding illustrative material remain property of the Journal and should not be reproduced without written permission. Please enclose with to the manuscript the following statement: "If it is published, the undersigned authors transfer all copyright ownership of the manuscript entitled(titled of article) to Academia Universa Press, Milan (Italy). The authors warrant that the article has not been previously published and is not under consideration for publication by another journal".

Address for Manuscript

Three copies of the manuscript (in double space) should be submitted, together with three copies of the illustrative material and CD, to MEDIC, Segreteria Scientifica, c/o Università Campus Bio-Medico di Roma, Via Álvaro del Portillo, 21 – 00128 Roma. Tel. (39) 06-225419050 Fax (39) 06-225411907

For e-mail submission: medic@unicampus.it

Submission Checklist

Please use the following checklist before mailing the manuscript:

1. Three copies of the manuscript and diskette
2. Three copies of the illustrative material or legends
3. Full surname and initials (for ladies please first name in full) of all authors
4. Corresponding addresses of the authors
5. Title
6. Running head
7. Short Abstract (approx. 20 words)
8. Extended Abstract (approx. 200 words)
9. Acknowledgements
10. Multiple authorship
11. Copyright statement
12. Full corresponding address of one of the authors (including FAX number and e.mail)
13. Consecutive numbers of the references given in the text
14. Bibliography references numbered following the recommended system
15. Have you checked a previous issue of the Journal for format of presentation?
16. Reprints required

INVITO ALLA LETTURA AN INVITATION TO READ

In accordo con la filosofia di MEDIC (Un Giornale per il Nostro Tempo, 1993; 1: 71-72), questo Numero comprende articoli di varia natura, aventi peraltro in comune l'interesse per i problemi d'ordine metodologico e/o riguardanti la didattica formativa.

Following the philosophy of MEDIC (A Journal for Our Times, 1993; 1: 71-73), this issue includes articles of various kinds, however all share a special interest in problem related methodology and/or education.

Il Concetto di Informazione Genetica: un Contributo dalla Filosofia della Biologia e dalle Teorie Filosofiche sulla Causalità

The Concept of Genetic Information: a Contribution from Philosophy of Biology and Philosophical Theories of Causality

Barbara Osimani

MEDIC 2012; 20(2): 19-46

L'articolo offre un'analisi della nozione di informazione in biologia ed in genetica. In opposizione ad approcci deflazionisti alla nozione di informazione in biologia, si sottolinea come il fulcro della metafora informazionale risieda nell'analogia tra il meccanismo combinatoriale-ricorsivo dei fenomeni genetici e del linguaggio verbale. La nozione di informazione mostra un considerevole potere esplicativo in relazione a tali fenomeni, non da ultimo proprio perché rappresenta un tipo speciale di causa formale.

The paper offers a conceptual analysis of the notion of information in biology and genetics. Against deflationist accounts, it is emphasized that the analogy between the combinatorial-recursive mechanism of genetic phenomena and of verbal language explains the success of the notion of information in biology. The explanatory power of this notion is traced back to its family resemblance with the notion of formal cause.

Complessità e Informazione in Biologia *Complexity and Information in Biology*

Mirko Di Bernardo

MEDIC 2012; 20(2): 47-71

L'articolo presenta gli ultimi traguardi della teoria della complessità, nella sua versione estesa (v. Atlan, Carsetti e seppure con sfumature diverse, Keller) sullo sfondo di una teoria evoluzionista post-darwiniana. In particolare viene offerta una riflessione sullo stato dell'arte negli ambiti investigativi toccati dalla nozione di informazione biologica, mettendone in luce la rilevanza

strategica ed esplorandone gli aspetti interdisciplinari di ordine fisico, chimico, informazionale ed epistemologico.

The latest achievements of the complexity theory in its extended version (Atlan, Carsetti and Keller although in a different nuance) are presented against the background of a Post-Darwinian evolutionary theory. In particular, the paper presents a state of the art on the notion of information in biology and highlights its strategic relevance by exploring its interdisciplinary connections with physics, chemistry, information theory and epistemology.

Le Basi Filologiche della Vita: dal Codice Genetico al Trascritto

The Philological Basis of Life: from the Genetic Code to the Transcript

Marcello La Matina

MEDIC 2012; 20(2): 72-82

Il fil rouge del contributo di La Matina è costituito dalla definizione di cultura avanzata dalla "scuola di Mosca-Tartu", capitanata da Jurij Lotman: "Cultura è l'insieme delle informazioni non genetiche possedute da una comunità", definizione che fonda anche la distinzione tra cultura e natura proposta da questa scuola. A conclusione di questo resoconto La Matina sottolinea le analogie tra genomica, in particolare transcrittomica, e filologia, auspicando la nascita di una nuova disciplina: la biofilologia. *La Matina recapitulates the historical milestones of semiotics with a special focus on the distinction between nature and culture as grounded on the definition of culture advanced by the Moscow-Tartu School led by Jurij Lotman: "Culture is all non genetic information possessed by a community". The conclusion of this review emphasizes the analogies between genomics, in particular transcriptomics, and philology, and advocates for the naissance of a new discipline, biophilology.*

Genetica, Determinismo e Libertà *Genetics, Determinism and Freedom*

Palma Sgreccia

MEDIC 2012; 20(2): 83-91

L'articolo presenta le fila di un dibattito che si colloca alla radice stessa della filosofia, eppur reso di nuovo socialmente rilevante, e urgente, dalla diffusione delle tecnologie genetiche e dal loro impatto sulle scelte individuali e sulla vita sociale. Si tratta dell'eterna controversia tra la nozione di causa (come relazione necessaria) e libero arbitrio. L'informazione genetica introduce

un nuovo paradosso in questo quadro: più forte è il nesso genetico causale, più predittiva sarà l'informazione, ma anche minore sarà lo spazio concesso alla libertà; tanto più che l'informazione genetica è intesa proprio come uno strumento che massimizza lo spettro delle opzioni.

The paper presents the main threads of a discussion which grounds philosophy itself, and which the emergence and diffusion of genetic technologies as well as their impact on individual choices and social life make socially, and urgently, relevant. This is the debate between (necessitating) causality and free will. Genetic information brings a new paradox in this picture: the stronger the genetic causal links, the more predictive the information, but also the less room there is for freedom of choice – whereas genetic information is instead meant to enlarge the range of choices.

Genetica e Responsabilità: il Contributo di Hans Jonas *Genetic and Responsibility: the Contribution of Hans Jonas*

Aldo Vendemiati

MEDIC 2012; 20(2): 92-99

L'articolo ricapitola le posizioni di Hans Jonas in relazione alle implicazioni etiche e antropologiche determinate dal crescente divario tra potere tecnologico e sapere in merito alle conseguenze dell'agire tecnoscientifico. Con particolare riferimento alle tecnologie genetiche, si riflette in modo particolare sui campi dell'eugenetica, della clonazione e della creazione di nuovi esseri viventi e sui pericoli che tali pratiche rappresentano in quanto lesive della stessa identità dell'uomo sia in senso esistenziale che antropologico.

The paper recapitulates the positions of Hans Jonas on the ethical and anthropological implications determined by the growing gap between increasing technological power and the limited knowledge of the consequences of our technological-scientific actions. In particular, the following fields of action for genetic biotechnologies will be scrutinized: eugenics; cloning; the creation of new species of living beings. These represent indeed a formidable threat for the humankind both at the anthropological and at the existential level in that they lacerate the very identity of the human being as such and of the concrete individual person.

Informazione Genetica, Danno da Procreazione e Disabilità. Aggiornamenti Concettuali sull'Eugenetica

Genetic Information, Wrongful Life and Disability. A Conceptual Update on Eugenics

Yordanis Enriquez Canto

MEDIC 2012; 20(2): 100-112

Il proposito del saggio è compiere una lettura critica della nozione di danno da procreazione (wrongful life) all'interno del discorso sostenuto dalla genetica liberale, nell'ambito teorico del dibattito sulla disabilità e dell'utilizzo dell'informazione diagnostica o prognostica proveniente dai test genetici. La disamina tiene in considerazione un contesto culturale in cui l'informazione, in particolare quella genetica, si rivela come un potenziale fattore di discriminazione.

The essay examines the notion of "wrongful life" within the discussion generated by supporters of liberal bioethicists in the theoretical framework devoted to the definition of disability and to the use of diagnostic and prognostic information resulting from genetic tests. A particular attention is given to the fact that genetic information may become a discriminatory instrument.

The Five Ws and the H: a Checklist for Genetic Counselling

Cosa, Chi, Come, Quando, Dove e Perché: una Checklist per la Consulenza Genetica

Lorenzo Sinibaldi

MEDIC 2012; 20(2): 113-121

Una check-list per la consulenza genetica che ne delinea indirettamente i contorni e ne caratterizza la specificità rispetto ad altri tipi di atti medici. L'articolo esordisce con un excursus storico sulla nascita e lo sviluppo della pratica del counseling genetico, cui seguono una carrellata delle più recenti definizioni di questo atto medico e le linee guida essenziali per una corretta comunicazione dell'informazione genetica.

A useful checklist for genetic counseling which indirectly outlines its contours and defines its specificity among other kinds of medical acts. Current definitions of genetic counselling are preceded by a historical excursus on the emergence and development of this medical practice. Following this discussion, the paper offers essential guidelines for providing genetic information to the counselee.

Effective Provision of Information to Individuals and Families Affected by a Genetic Condition: what Does this Mean and How do We Achieve This?

Informare Adeguatamente le Famiglie e gli Individui Affetti da Patologie Genetiche: Cosa Significa e Come si fa?

Celine Lewis, Heather Skirton

MEDIC 2012; 20(2): 122-128

L'articolo offre una panoramica critica della più recente letteratura dedicata ai bisogni degli individui e delle famiglie affette da patologie genetiche. Particolare attenzione è dedicata all'impatto dell'informazione genetica sugli individui e sulle famiglie e alle loro esigenze sul piano psicologico e sociale. L'articolo descrive i fattori chiave volti a garantire una buona pratica del counseling genetico sia dal punto di vista etico che psicologico, tenendo anche conto degli ultimi sviluppi tecnologici.

The paper critically reviews current literature providing evidence of the needs of individuals and families affected by a genetic condition. A particular attention is devoted to the impact of information disclosure on individuals and families as well as to their psychosocial needs in relation to genetic information. The paper describes the key elements which ensure ethical practice and psychological wellbeing of the counselees, also against the background of new technological developments.

Non-directiveness in Genetic Counseling: Necessity, Possibility or Utopia?

Non-direttività nel Counseling Genetico: Necessità, Possibilità o Utopia?

Michele Farisco

MEDIC 2012; 20(2): 129-137

Si offre una valutazione etica della pratica del counseling genetico mediante la lente critica di studi dedicati con una particolare attenzione alla questione della scelta informata da parte del paziente e alla relazione tra informazione genetica e rischio di counseling 'direttivo'. L'articolo analizza la comunicazione di informazione genetica come una pratica di gestione del rischio, mostra i limiti della "non-direttività" in questo contesto e si delinea possibili modelli alternativi.

In order to analyze the issue of patient's informed choice, an ethical assessment of genetic counseling is proposed through a critical review of relevant studies on the issue, trying to connect the question of genetic information to the risk of 'directive counseling'. The paper analyses the delivery of genetic information as a risk management practice, shows the limits of non-directiveness in this context, and sketches possible alternative models.

Challenging the Boundaries of Medicine: Consumer Culture and Genetic Testing

Una Sfida per i Compiti della Medicina: la Cultura del Consumo e la Pratica dei Test Genetici

Margaret Curnutte

MEDIC 2012; 20(2): 138-144

L'articolo esamina la regolamentazione statunitense in relazione all'offerta di test genetici diretti al consumatore (direct-to-consumer: DTC) e la comunicazione che pubblicizza tali servizi (specie nei siti internet). Emerge una chiara orientazione a concepire l'individuo che si sottopone al test come consumatore di un servizio, di cui ci si limita a garantire la qualità tecnica, mediante standard di approvazione che ne certificano la validità analitica, senza preoccuparsi in alcun modo del significato clinico dei risultati.

The paper examines the U.S. regulatory framework concerning the provision of Direct-To-Consumer (DTC) genetic testing, and the related business communication (especially on internet websites). A clear tendency emerges, to consider the individual who undergoes genetic testing as a consumer, who is accorded oversight only for the accuracy of the tests, through standards of approval which certify their analytic validity. Yet, the clinical meaning of the results of such tests receives no attention in this framework.

The Transition from Genetic Tests to the Genomic Era

Dai Test Genetici all'Era Genomica

Domenico a. Coviello, Chiara Lanza, Alessandra Seri, Manuela Seia, Elia Casati

MEDIC 2012; 20(2): 145-150

Coviello e colleghi elencano le sfide che i servizi di genetica clinica si trovano ad affrontare nella transizione dall'era genetica a quella genomica. Queste vanno dalla definizione delle competenze e del curriculum del consulente genetico fino alla valutazione dell'efficacia clinica dei test e al *quality assessment* del servizio nel suo insieme. L'articolo presenta come tali sfide siano state affrontate in ambito europeo e nazionale.

Coviello and colleagues address the challenges which clinical genetics services are exposed to in the transition from a genetic into a genomic era. These range from the definition of the competences and educational curriculum of the genetic counsellor to the evaluation of the clinical efficacy of genomic tests and the general quality assessment of the service in the whole. The paper presents how these challenges have been faced at the European and national level.

Genetic Information and Human Rights: Balancing Individual and Collective Interests

Informazione Genetica e Diritti Individuali: il Bilanciamento degli Interessi Individuali e Collettivi

Daniela Marrani

MEDIC 2012; 20(2): 151-159

L'articolo si propone di illustrare i principi di diritto internazionale che rilevano nella disciplina dell'informazione genetica, con un focus sulla Convenzione di Oviedo sui diritti umani e la biomedicina e sul Protocollo addizionale relativo ai test genetici a fini medici. Inoltre il presente contributo presenta anche alcuni recenti sviluppi giurisprudenziali. Particolare attenzione è dedicata alla tensione tra interessi individuali e collettivi e tra interessi commerciali e della società e alla relativa esigenza di bilanciare i diritti umani relativi all'uso dell'informazione genetica.

The paper presents an overview on the basic principles of international law related to genetic information, that have been elaborated by International Organizations, with a focus on the Oviedo Convention and the additional Protocol concerning genetic testing for health purposes and also presents recent developments in case law. A special focus is devoted to the friction between individual and collective interests, and between commercial and societal ones, as well as on the need for balancing different human rights related to the use of genetic information.

Dati Genetici, Diritto a Non Sapere e Riservatezza: un Approfondimento sulla Normativa Italiana

On Genetic Data, Right Not to Know and Privacy: the Italian Regulatory Approach

Leonardo Nepi

MEDIC 2012; 20(2): 160-167

L'articolo presenta gli strumenti volti a salvaguardare l'integrità psicologica della persona che si sottopone ad analisi genetica, a garantirne la privacy e l'autonomia come ad assicurare la riservatezza dei dati rispetto alla pressione di terzi (ad esempio compagnie assicurative o datori di lavoro) e a bilanciare questi diritti con i diritti di terzi. Il paragrafo conclusivo è dedicato alla disamina di tali questioni con particolare riferimento alla tutela dei minori e degli incapaci.

The paper presents current instruments aimed at guaranteeing the psychological integrity of the person undergoing genetic examination, securing their privacy and confidentiality rights as well as their autonomy against third party's pressure (such as insurance or employer's interests), as well as balancing these

rights with third parties rights. The last section is devoted to the specific issues emerging when dealing with minors or incompetent persons.

Biobanks and Biobank Networks: Sample and Data Sharing and Safeguarding of Research Participants' Rights

Biobanche e Reti di Biobanche: Condividere i Campioni e i Dati Salvaguardando la Privacy dei Soggetti Partecipanti

Iolanda Severino

MEDIC 2012; 20(2): 168-178

L'articolo mira ad analizzare le principali questioni etico-giuridiche che suscita il tentativo di migliorare l'interoperabilità tra biobanche (ad es. il ruolo giocato dagli accordi MTA e dal consenso informato come pure questioni di proprietà intellettuale etc.). In particolare, si analizzano le criticità connesse al trasferimento e alla condivisione dei dati, facendo riferimento ai principali problemi che riguardano direttamente i partecipanti alla ricerca scientifica, a quale protezione essi desiderano e a come i loro diritti possano essere concretamente salvaguardati.

The paper aims to analyze the main legal and ethical issues emerging from the attempt to improve the interoperability of biobanks (e.g.: the role played by MTA agreements and informed consent, access and intellectual property rights and technological issues). In particular, it pinpoints the issues connected with data sharing by way of making reference to concerns of research participants, what protections they desire and how the research participants' rights may be concretely safeguarded.

Guidelines for our Genomic Futures

Linee Guida per i Nostri Futuri Genomici

Roger Brownsword

MEDIC 2012; 20(2): 179-188

Il contributo delinea le questioni sollevate dall'approccio etico basati sui diritti e da quello basato sulla dignità dell'essere umano (in quanto rappresentano i due maggiori approcci all'etica che si oppongono all'utilitarismo) riguardo alle questioni inerenti alla ricerca genomica. Per l'approccio basato sui diritti, queste non si riducono al diritto alla privacy, ma si estendono a tutta una serie di interessi relativi all'informazione, incluso il diritto di sapere, il diritto di non sapere e riguardano in genere il diritto di sovranità su sé stessi. Per i fautori dell'approccio dignitario, le questioni cruciali ineriscono allo sfruttamento e alla commercializzazione del corpo umano. Si sostiene che bisogna monitorare nel lungo

termine le modalità con cui le nuove tecnologie, incluso quelle genomiche, possono ridurre gli spazi di espressione della nostra dignità in quanto esseri umani, plasmando i nostri giudizi morali.

This paper sketches the concerns that might be voiced by the two main ethical constituencies that oppose a utilitarian approach, namely the rights theorists and the dignitarians. For the rights constituency, the questions are not simply about privacy but also about a much larger set of informational interests, including the right to know and the right not to know; and they are about the right to lead one's own life. For the dignitarians, the questions are about the commodification and commercialisation of the human body. It is argued that, in the longer term, we should monitor the ways in which new technologies, including genomic technologies, might reduce the opportunities that we have to express our dignity as humans by making and acting on our moral judgments.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Editoriale

Editorial

BARBARA OSIMANI

Università degli Studi di Camerino

L'influsso della tecnologia in medicina ha la sua massima profondità di penetrazione in ambito genetico. Test diagnostici, ingegneria genetica e medicina rigenerativa non solo hanno notevoli ripercussioni sul rapporto medico-paziente (vedi l'evoluzione che l'istituto del consenso informato sta subendo proprio contestualmente alla consulenza genetica e alla ricerca in ambito genetico) o sul sistema sanitario, ma rivoluzionano la concezione stessa di prevenzione e terapia. Dal punto di vista etico, vengono chiamate in causa questioni sostanziali quali la deriva eugenetica, che assume oggi un volto tanto più subdolo quanto più camuffato sotto la parvenza di intervento terapeutico. Ne è testimone l'ormai diffusissima pratica di soppressione degli embrioni diagnosticati come non sani o geneticamente imperfetti nelle pratiche di cosiddetta fecondazione assistita o l'eliminazione del nascituro che il test genetico prenatale ha rivelato come affetto da un'anomalia genetica. Tali pratiche sono il frutto di una concezione limitata e aberrante dell'uomo. Concezione che viene avallata e legittimata *de facto* dal giudizio che la società emette sulla natura umana in quanto si arroga la prerogativa di sentenziare se la vita di qualcuno sia degna o meno di essere vissuta.

Di fronte agli allarmanti e improcrastinabili interrogativi che questo scenario solleva con immediata urgenza, si acuisce il bisogno di rispondere a quesiti epistemologici ed etici di fondo. MEDIC offre uno spunto di riflessione su questi temi dedicando un numero speciale alla nozione di "informazione genetica" alla cui realizzazione ha concorso la partecipazione di autori provenienti da diverse discipline: oltre al contributo di medici genetisti, il numero si avvale degli interventi di studiosi di antropologia, filosofia della scienza, filosofia morale, diritto, psicologia e sociologia della salute. Già connotata alla filosofia editoriale della rivista, quest'impostazione pluridisciplinare è sembrata la più adeguata ad affrontare le questioni teoriche, le sfide etiche e le implicazioni legali relative alla ricerca genetica e all'uso dell'informazione genetica.

La prima parte del numero è dedicata ad una disamina del concetto di informazione in biologia con una speciale attenzione al problema della complessità e del determini-

smo. Dal punto di vista filosofico, la legittima battaglia ingaggiata contro il determinismo genetico non deve indurci a trascurare importanti distinzioni gnoseologiche, senza le quali il dibattito risulta minato alle fondamenta. Il concetto di informazione è stato associato ai meccanismi genetici fin dagli esordi della genetica, complici, vuoi il contemporaneo successo della teoria matematica della comunicazione, vuoi la capacità della metafora della trasmissione di informazione di spiegare il passaggio dei tratti fenotipici da una generazione all'altra. Tuttavia tanto il concetto di informazione quanto quello di gene sono estremamente vaghi e polisemici. Se il termine informazione può riferirsi a fenomeni molto diversi tra loro e può essere applicato sia a situazioni in cui venga scambiata tra esseri dotati di intenzionalità, sia per sistemi di trasmissione di dati e infine in connessione alla dimensione cibernetica del mondo biologico, il concetto di gene ha a sua volta subito uno sviluppo diacronico che ne ha notevolmente cambiato i connotati dall'iniziale termine teorico introdotto da Wilhelm Johannsen nel 1909, all'attuale caratterizzazione dei fenomeni molecolari nella loro complessità (v. Fox Keller, 2001).

Investigando i meccanismi molecolari alla base dei fenomeni organici e spingendosi sempre più oltre nella conoscenza del rapporto tra codice genetico ed esseri viventi, la biologia avverte l'urgenza sempre più pressante di chiarire i propri fondamenti e quelli della vita stessa. "Cos'è la vita?" è l'interrogativo che soggiace a molta letteratura dedicata alle scoperte biologiche in ambito genetico e molecolare. Un enigma che interpella l'uomo da sempre, ma che si fa drammatico in un'epoca in cui la tecnologia lo mette in grado di manipolare la vita e di poterne determinare lo sviluppo o la possibilità stessa di giungere alla piena esistenza.

L'articolo di apertura: "Concetto di Informazione Genetica: un Contributo dalla Filosofia della Biologia e dalle Teorie Filosofiche sulla Causalità" (Osimani) presenta le diverse accezioni con cui il termine informazione è stato utilizzato in biologia per render conto di una famiglia di intuizioni relative ai fenomeni dell'eredità biologica, della filogenesi e della riproduzione sessuale. Si sottolinea come il fulcro della metafora informazionale risieda

nell'analogia tra il meccanismo combinatoriale-ricorsivo dei fenomeni genetici e del linguaggio verbale. In opposizione ad approcci deflazionisti alla nozione di informazione in biologia, che intendono ridurla a quella di causa *sic et simpliciter*, l'articolo prende in esame la nozione di "causa come influenza" sviluppata da David Lewis (2000) e reclutata da Kenneth Waters (2007) e Jim Woodward proprio per rendere conto della distinzione tra fenomeni biologici di vario genere. La nozione di "causa come influenza" mostra un considerevole potere esplicativo in relazione a tali fenomeni, non da ultimo proprio perché rappresenta un tipo speciale di causa formale. Tale potere esplicativo viene infine testato anche mediante il concetto di "errore genetico". Il contributo di Mirko di Bernardo: "Complessità e Informazione in Biologia" presenta gli ultimi traguardi della teoria della complessità, nella sua versione estesa (v. Atlan, Carsetti e seppure con sfumature diverse, Keller) sullo sfondo di una teoria evoluzionista post-darwiniana. In particolare viene offerta una riflessione sullo stato dell'arte negli ambiti investigativi toccati dalla nozione di informazione biologica, mettendone in luce la rilevanza strategica ed esplorandone gli aspetti interdisciplinari di ordine fisico, chimico, informativo ed epistemologico. I vari paragrafi si concentrano principalmente sulle seguenti questioni: inquadramento del concetto di complessità nella sua accezione semantica; superamento del riduzionismo biologico e del determinismo genetico; esigenza di giungere a livello epistemologico ad una teoria dell'informazione intenzionale o della computazione naturale capaci di interpretare il "linguaggio della vita".

Il *fil rouge* del contributo di La Matina è costituito dalla definizione di cultura avanzata dalla "scuola di Mosca-Tartu", capitanata da Jurij Lotman: "Cultura è l'insieme delle informazioni non genetiche possedute da una comunità", definizione che fonda anche la distinzione tra cultura e natura proposta da questa scuola. La Matina offre un prezioso *excursus* storico ricapitolando le tappe principali della semiotica con una speciale attenzione alle differenze tra la metafora del codice, ereditata dalla semiotica *mainstream* (laica ed immanente) e il più ricco approccio simbolico dei "semiotici sovietici" e dei filosofi russi, come Pavel Florenskij, Vladimir Solov'ev, Nicolaj Losskij e, appunto, Jurij Lotman. L'approccio dinamico di tali autori e il loro atteggiamento apofatico nei confronti dell'essenza della Natura sono considerati da La Matina un importante fattore di correzione del formalismo astratto della semiotica "codicista" che rischia di fagocitare la natura o di farsi inglobare da essa. L'articolo traccia un parallelismo tra queste due correnti semiotiche e l'evoluzione della genetica molecolare, dalla scoperta della doppia elica alla genomica. A conclusione di questo resoconto La Matina sottolinea le analogie tra genomica, in particolare tran-

scrittomica, e filologia, auspicando la nascita di una nuova disciplina: la biofilologia.

Con il contributo di Palma Sgreccia si passa dall'analisi epistemologica a quella propriamente teoretica. In: "Genetica, Determinismo e Libertà", l'autrice presenta le fila di un dibattito che si colloca alla radice stessa della filosofia, eppur è reso di nuovo socialmente rilevante, e urgente, dalla diffusione delle tecnologie genetiche e dal loro impatto sulle scelte individuali e sulla vita sociale. Le radici di tale discussione possono essere già rinvenute nella controversia tra la nozione di causa (come relazione necessaria) ed il libero arbitrio. In relazione alla negazione del libero arbitrio il determinismo ha assunto volti diversi: quello del fatalismo, quello della predestinazione e, infine, quello della prescienza i quali negano la libertà in modi e su livelli diversi. L'informazione genetica introduce un nuovo paradosso in questo quadro: più forte è il nesso genetico causale, più predittiva sarà l'informazione, ma anche minore sarà lo spazio concesso alla libertà; tanto più che l'informazione genetica è intesa proprio come uno strumento che massimizza lo spettro delle opzioni. La conclusione è che il determinismo annulla sia il caso che la scelta, i quali invece possono esistere in una visione non-riduzionista. D'altro canto la dilatazione della libertà sostituisce la causalità con la scelta. Aldo Vendemiati in: "Genetica e Responsabilità: il Contributo di Hans Jonas" ricapitola le posizioni di Hans Jonas in relazione alle implicazioni etiche e antropologiche determinate dal crescente divario tra potere tecnologico e sapere in merito alle conseguenze dell'agire tecno-scientifico. La categoria etica della responsabilità si staglia come criterio fondamentale della prassi individuale e collettiva a salvaguardia delle future generazioni e dell'ambiente naturale in cui queste dovranno vivere. Con particolare riferimento alle tecnologie genetiche, si riflette in modo particolare sui campi dell'eugenetica, della clonazione e della creazione di nuovi esseri viventi e sui pericoli che tali pratiche rappresentano in quanto lesive della stessa identità dell'uomo sia in senso esistenziale che antropologico. Infine il contributo di Yordanis Enriquez Canto: "Informazione Genetica, Danno da Procreazione e Disabilità. Aggiornamenti Concettuali sull'Eugenetica" intende fornire una lettura critica della nozione di danno da procreazione (*wrongful life*) all'interno del discorso sostenuto dalla genetica liberale, nell'ambito teorico del dibattito sulla disabilità e dell'utilizzo dell'informazione diagnostica o prognostica proveniente dai test genetici. La disamina tiene in considerazione un contesto culturale in cui l'informazione, in particolare quella genetica, si rivela come un potenziale fattore di discriminazione. Si considerano analiticamente gli argomenti a supporto di un "danno da procreazione" e le considerazioni che descrivono la disabilità come una "condizione danneggiata".

La seconda parte del numero si concentra sulla pratica

della consulenza genetica dove il termine “informazione genetica” ha un impiego eticamente rilevante sia in riferimento alla sua inclusione nella definizione di test genetico, sia in relazione al dibattito sul diritto/dovere di (non) sapere (riguardo a dati concernenti il proprio patrimonio genetico eventualmente ricavati da test genetici), oltre che in riferimento alla regolamentazione dell’uso delle banche dati per tutto ciò che concerne la salvaguardia della privacy.

Informazione genetica può essere ricavata dall’esame dell’albero genealogico del consultando e, se ritenuto opportuno, da un test genetico. Praticati su nascituri, ma anche sugli embrioni prima dell’impianto nell’ambito delle pratiche di fecondazione cosiddetta “in vitro”, oltreché su bambini o adulti con sospetta patologia di origine genetica, o potenziali *carriers*, i test genetici rilevano la presenza di un’anomalia nel DNA o nei cromosomi che può avere valore diagnostico, o presintomatico, quando la malattia ad essa associata non insorge immediatamente, ma è differita nel tempo, o predittivo, qualora la mutazione sia associata alla patologia solo in termini probabilistici.

Siccome per molte di tali patologie non è stata ancora trovata una cura e nemmeno strumenti adeguati a prevenirne l’insorgenza o almeno ridurne il rischio, si pone il problema del valore che può essere attribuito all’informazione genetica in questi contesti. Se già dal punto di vista psicologico sorgono molti dubbi sui benefici di una prognosi infausta a medio-lungo termine, contro cui ben poco è dato di fare, dal punto di vista etico tali dubbi si fanno ancora più urgenti in quanto la divulgazione di un’informazione tanto delicata può incidere fortemente su alcune scelte esistenziali. Questo vale anche e a maggior ragione nella pratica dei test genetici prenatali per malattie non curabili, dove si corre il rischio di veder interrompere la gravidanza per paura di portare alla luce un bambino malato.

Per di più la divulgazione scientifica in merito dimentica colpevolmente di sottolineare che ai progressi della diagnostica preimpianto o prenatale non corrispondono altrettanti avanzamenti terapeutici (si veda il recente caso di nuove tecniche diagnostiche non invasive per la trisomia 21, presentate da stampa e media come una tappa storica nella battaglia contro la sindrome di Down). Insomma siamo di fronte, come spesso capita per i temi bioetici, ad una vera e propria disinformazione che diffonde una mentalità eugenetica con studiato glamour.

Tuttavia i pericoli dell’eugenetica non devono indurci a disconoscere i possibili benefici che la ricerca con i suoi continui sviluppi promette di produrre in ambito terapeutico, oltreché diagnostico. Si tratta piuttosto di definire i limiti metodologici di tali pratiche (mediche e di ricerca) in base agli scopi che la medicina si è sempre posta.

In: “Chi, Cosa, Come, Quando, Dove e Perché: una Checklist per la Consulenza Genetica” Lorenzo Sinibaldi offre un’introduzione essenziale alla consulenza genetica

seguendo una versione della regola delle cinque W adattata per l’occasione. L’articolo esordisce con un excursus storico sulla nascita e lo sviluppo della pratica del counseling genetico, cui segue una carrellata delle più recenti definizioni di questo atto medico. Successivamente l’articolo presenta le linee guida essenziali per una corretta comunicazione dell’informazione genetica in relazione alla diversità dei contesti e dell’uditorio. Oltre a costituire un utile strumento di lavoro per il medico, questa check-list delinea indirettamente i contorni della consulenza genetica e ne caratterizza la specificità rispetto ad altri tipi di atti medici. In: “Informare Adeguatamente gli Individui e le Famiglie Affette da Patologie Genetiche: Cosa Significa e Come si fa?” Celine Lewis e Heather Skirton offrono una panoramica critica della più recente letteratura dedicata ai bisogni degli individui e delle famiglie affette da patologie genetiche. Particolare attenzione è dedicata all’impatto dell’informazione genetica sugli individui e sulle famiglie e alle loro esigenze sul piano psicologico e sociale. L’articolo descrive i fattori chiave volti a garantire una buona pratica del counseling genetico sia dal punto di vista etico che psicologico, tenendo anche conto degli ultimi sviluppi tecnologici quali l’utilizzo dei test genetici o genomici in specialità mediche che esulano dalla genetica clinica (ad esempio il test genetico per diabete di tipo 2); la diffusione del test genetico in oncologia per la determinazione della terapia migliore; 3) o ancora la pratica del sequenziamento completo del genoma o degli esoni con la relativa eventualità di diagnosi accidentali. Queste ultime infatti, seppur presenti in tutte le pratiche mediche diagnostiche, vengono a coinvolgere nel contesto genetico anche altri membri della famiglia. Una serie di raccomandazioni chiude l’articolo suggerendo in particolare un ulteriore approfondimento circa i bisogni comunicativi e psicologici dei consultandi, e uno sviluppo delle conoscenze utili per l’interpretazione clinica dei risultati e per l’*health management*. Inoltre si raccomanda la cura dell’educazione dei consulenti e del personale in qualche modo coinvolto con la comunicazione di informazione genetica, come anche la produzione di appropriato materiale informativo per i consultandi. Il contributo di Michele Farisco: “Non-direttività nel Counselling Genetico: Necessità, Possibilità o Utopia?” affronta la questione della “direttività” offrendo una valutazione etica della pratica del counseling genetico mediante la lente critica di studi dedicati. Farisco analizza la divulgazione di informazione genetica come una pratica di gestione del rischio con lo scopo di mostrare i limiti della “non-direttività” in questo contesto e di delineare possibili modelli alternativi. Margaret Curnutte affronta il tema del “consumismo genetico” in relazione ai test genetici offerti direttamente al consumatore. “La Cultura del Consumo e la Pratica dei Test Genetici: una sfida ai compiti della medicina” esamina come la comunicazione dei siti che of-

frono questi servizi si concentri sulla validità analitica e clinica, trascurando il significato e l'utilità clinica di tale informazione, significato che può essere invece valutato solo all'interno di una relazione medico-paziente, appunto nel counseling genetico. La regolamentazione statunitense rafforza la prospettiva "self-service" in quanto determina criteri di approvazione che aderiscono a standard di qualità e di accuratezza, piuttosto che a standard medici di utilità clinica. Di conseguenza l'individuo che si sottopone a tali test genetici non è protetto come paziente, bensì, come consumatore a cui viene garantita la sorveglianza sull'accuratezza dei test. Infine Coviello e colleghi ("Dai Test Genetici all'Era Genomica") si occupano delle sfide che i servizi di genetica clinica si trovano ad affrontare nella transizione dall'era genetica a quella genomica. Queste vanno dalla definizione delle competenze e del curriculum del consulente genetico fino alla valutazione dell'efficacia clinica dei test e al *quality assessment* del servizio nel suo insieme. I passaggi che conducono dai risultati della ricerca alla loro applicazione clinica includono l'Health Technology Assessment, *Quality Assessment* interno ed esterno, consulenza post-test per un'interpretazione adeguata dei risultati e, infine, ma non da ultimo, comunicazione degli stessi in considerazione delle questioni etiche, sociali e normative in gioco. L'articolo presenta come tali sfide siano state affrontate in ambito europeo e nazionale.

La terza parte accoglie queste istanze e ne fa oggetto d'analisi dal punto di vista giuridico e legale. Documenti giuridici di diversa forza vincolante e di diversi paesi basano le loro definizioni di informazione genetica sulla metodologia utilizzata per ottenerla, oppure sul tipo di informazione ottenuta, o ancora sullo scopo del test, o su più di uno di questi criteri. Tali differenze sono anche il risultato dei diversi ambiti d'applicazione delle normative adottate ma anche delle diverse finalità che tali normative si prefiggono (salvaguardia della privacy, norme antidiscriminatorie, garanzia della qualità dei test, etc.). Analogamente il dibattito giuridico relativo alla nozione di informazione genetica è piuttosto sfaccettato e affronta problemi eterogenei, seppur interrelati, come la questione della privacy e della proprietà dei dati, o argomenti di carattere più generale, culturale e politico (giustizia sociale, responsabilità, implicazioni etiche e culturali della diffusione dei test genetici).

Il dibattito sulla distinzione (etica) tra dati genetici e altre tipologie di dati biologici è molto acceso (v. Juth 2005) tuttavia i giuristi tendono a condividere l'idea di *genetic exceptionalism*, l'idea cioè, che per la sua natura, l'informazione genetica debba essere trattata diversamente da altri tipi di dati diagnostici di laboratorio. Perciò la raccolta, l'uso e la divulgazione dell'informazioni genetica dovrà essere sottoposta ad una normativa specifica ed eventualmente più restrittiva in ragione del suo potenziale lesivo nei riguardi della privacy e della sua invasività sul-

la struttura delle relazioni familiari e sociali del consultando.

In: "Informazione Genetica e Diritti Individuali: il Bilanciamento degli Interessi Individuali e Collettivi" Daniela Marrani esamina appunto la questione del *genetic exceptionalism* in relazione agli interessi e diritti confliggenti tra individuo direttamente interessato dall'informazione genetica e i familiari o più in generale i membri del "gruppo genetico". L'eventuale interesse dei familiari a conoscere i risultati di un test genetico è ad esempio in contrasto con il diritto a non conoscere tali risultati, espressione del più generale principio di autonomia individuale. Il contributo si propone di illustrare i principi di diritto internazionale che rilevano nella disciplina dell'informazione genetica, con un focus sulla Convenzione di Oviedo sui diritti umani e la biomedicina e sul Protocollo addizionale relativo ai test genetici a fini medici. Inoltre si presentano anche alcuni recenti sviluppi giurisprudenziali. Particolare attenzione è anche dedicata alla tensione tra interessi individuali e collettivi e tra interessi commerciali e della società e alla relativa esigenza di bilanciare i diritti umani relativi all'uso dell'informazione genetica. Leonardo Nepi affronta il problema della riservatezza dei dati genetici e del diritto di non sapere concentrandosi sulle soluzioni adottate dal diritto italiano alla luce dei principi generali sanciti dalla Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la Biomedicina ("Dati Genetici, Diritto a Non Sapere e Riservatezza: un Approfondimento sulla Normativa Italiana"). L'articolo presenta gli strumenti volti a salvaguardare l'integrità psicologica della persona che si sottopone ad analisi genetica, a garantirne la privacy e l'autonomia come ad assicurare la riservatezza dei dati rispetto alla pressione di terzi (ad esempio compagnie assicurative o datori di lavoro) e a bilanciare questi diritti con i diritti di terzi. Il paragrafo conclusivo è dedicato alla disamina di tali questioni con particolare riferimento alla tutela dei minori e degli incapaci. Iolanda Severino concentra la sua attenzione sulla regolamentazione delle biobanche e delle reti di biobanche in "Biobanche e Reti di Biobanche: Condividere i Campioni e i Dati Salvaguardando la Privacy dei Soggetti Partecipanti". Le biobanche sono ormai globalmente riconosciute come infrastrutture in grado di giocare un ruolo cruciale nella ricerca genetica, nello sviluppo di nuovi prodotti farmaceutici e, in particolare, nel miglioramento dell'assistenza sanitaria tramite l'applicazione alla stessa di avanzate conoscenze biomediche. Al fine di ottimizzare le loro risorse e renderle disponibili all'intera comunità scientifica, le biobanche registrano oggi una tendenza sempre maggiore alla collaborazione nazionale e internazionale. Fondamentale per il significativo sviluppo di tali forme collaborative è la costituzione di banche dati capaci di rendere rapidamente disponibili ai ricercatori una grande varietà di dati (clinici, patologici, genetici etc.). L'articolo

mira ad analizzare le principali questioni etico-giuridiche sollevate dal tentativo di migliorare l'interoperabilità tra biobanche (ad es. il ruolo giocato dagli accordi MTA e dal consenso informato come pure questioni di proprietà intellettuale etc.). In particolare, si analizzano le criticità connesse al trasferimento e alla condivisione dei dati, facendo riferimento, anche attraverso esempi pratici attinenti sia a progetti di ricerca genetica europei che statunitensi, ai principali problemi che riguardano direttamente i partecipanti alla ricerca scientifica, il livello di protezione che essi desiderano venga rispettato e in generale come i loro diritti possano essere concretamente salvaguardati. Il numero speciale si chiude con un contributo del filosofo del diritto Roger Brownsword il quale affronta in prospettiva i problemi regolamentativi che la ricerca genomica porrà al legislatore nel futuro prossimo e remoto ("Linee Guida per i Nostri Futuri Genomici"). Brownsword esamina la questione mettendo a confronto i tre principali approcci etici di riferimento e testandone la tenuta in merito a tali questioni: l'approccio dei diritti, l'approccio utilitarista e quello fondato sulla dignità dell'uomo. L'analisi di Brownsword mostra come solo quest'ultimo sia in grado di conciliare nella maniera più soddisfacente i diversi interessi in conflitto. Pur non condividendo l'opposizione tra diritti (e tra varie utilità) affermata dai fautori dell'approccio "dignitario", Brownsword sostiene che bisogna monitorare nel lungo termine le modalità con cui le nuove tecnologie, incluso quelle genomiche, possono eventualmente ridurre gli spazi di espressione della nostra dignità in quanto esseri umani, esercitando un'influenza su o plasmando i nostri giudizi morali. Il pericolo che si profila è che nel nostro futuro genomico possano essere compromessi sia i diritti che la dignità umana.

The influence of technology in medicine has its deepest impact in the field of genetics. Diagnostic tests, genetic engineering, and regenerative medicine have considerable effects on the doctor-patient relationship (see for instance the evolution which the institute of informed consent is undergoing within the context of genetic counseling and research) and on the healthcare system. Furthermore such health practices revolutionize the very concept of prevention and therapy, and call upon substantial ethical issues such as the eugenic drift, which is all the more deceitful in that it is legitimized by a discourse of therapy and disease eradication. In fact, because of the diagnosis-therapy gap, what is eradicated is not the pathology but the patient instead: one just needs to consider the widespread routine of preimplantation selection of embryos in IVF, based on genetic diagnosis, or the elimination of fetuses whose genetic testing has revealed genetic anomalies. These practices are the outcome of a limited and aberrant conception of the human being, which is de facto endorsed and legiti-

mized by a society's judgment on the human nature, when it decrees whether someone's life is worthy of living or not.

The unpostponable and alarming questions which this scenario raises with immediate urgency increase the need to respond to the related ethical and epistemological issues at a fundamental level. MEDIC offers its audience the opportunity to reflect on these topics by devoting a special issue to the notion of "genetic information". The realization of this issue has been made possible by the contribution of scholars coming from diverse disciplines: not only medical geneticists, but also anthropologists, philosophers of science, ethicists, legal theorists as well as sociologists and psychologists of health participated in the project. Beyond being part of the Journal editorial philosophy, the core idea underlying this pluridisciplinary enterprise was that this would be the most adequate approach to treat the theoretical issues, ethical challenges and legal implications related to genetic research and the use of genetic information.

The first part of the issue is devoted to the concept of information in biology with a special focus on the problem of complexity and determinism. From a philosophical point of view, the legitimate fight against genetic determinism should not tempt us to neglect important gnoseological distinctions, whose ignorance undermines the debate at its basis. The concept of information has been associated with genetic mechanisms since the beginnings of genetics, favored both by the contemporary success of the mathematical theory of communication, and by the capacity of the transmission metaphor to explain the phenomenon of the transmission of phenotypic traits from one generation to the next. Nevertheless both the concept of "information" as well as that of "gene" are extremely vague and polysemic. The term information refers to diverse phenomena such as the content of communication among intentional agents, data transmission systems and cybernetic activities in biological systems; on its turn, the gene notion has undergone a strong diachronic evolution which has changed its connotation from the original theoretical term introduced by Wilhelm Johannsen in 1909, to the contemporary molecular characterization (see Fox Keller, 2000).

By investigating the molecular mechanisms at the basis of organic phenomena and by penetrating the relationship between genetic code and living beings down to the last details, biology feels urged to clarify its very foundations and of life itself. "What is life?" is the question which underlies many biological discoveries within molecular genetics. This riddle has always puzzled man, but it is becoming more and more dramatic at a moment in which technology enables him to manipulate life and to determine its development or to decide upon its very coming to existence. The first article of this issue introduces the reader to these topics by offering a conceptual analysis of the notion of information in biology and genetics ("The Concept of Genetic Information:

a Contribution from Philosophy of Biology and Philosophical Theories of Causality” Barbara Osimani). The paper presents the different ways in which this term has been used in order to make sense of a family of intuitions concerning biological heredity, phylogeny, and sexual reproduction. It is emphasized that the analogy between the combinatorial-recursive mechanism of genetic phenomena and of verbal language explains the success of the notion of information in biology. Against deflationist accounts, which reduce the notion of information to that of cause *sic et simpliciter*, the concept of causation as influence, developed by David Lewis (2000) and recruited by Ken Waters (2007) and Jim Woodward (2010) to distinguish among different biological phenomena, is presented as a successful account of the notion of genetic information with a relevant explanatory power. The explanatory power of this notion is traced back to its family resemblance with the notion of formal cause. Finally the “causation as influence” approach is tested against the notion of “genetic error”. Mirko Di Bernardo’s “Complexity and Information in Biology” presents the latest achievements of complexity theory in its extended version (Atlan, Carsetti and, although in a different nuance, Fox Keller) against the background of a Post-Darwinian evolutionary theory. In particular, the paper presents a state of the art on the notion of information in biology and highlights its strategic relevance by exploring its interdisciplinary connections with physics, chemistry, information theory and epistemology. It concentrates on the following issues: the semantic concept of complexity, the limits of biological reductionism and genetic determinism; the development of an intentional information theory or a theory of natural computation which may provide an epistemological account of the “Language of Life”.

La Matina recapitulates the historical milestones of semiotics with a special focus on the distinction between nature and culture as grounded on the definition of culture advanced by the Moscow-Tartu School led by Jurij Lotman: “Culture is all non genetic information possessed by a community”. *La Matina* offers a precious historical excursus which serves the purpose to investigate the differences between the code metaphor as inherited from a mainstream (secular and immanent) semiotics, and the richer symbolic approach of “soviet semioticians” as well as Russian philosophers such Pavel Florenskij, Vladimir Solov’ev, Nicolaj Losskij and, namely, Jurij Lotman. Their dynamic approach to semiotics and their apofatic attitude towards the essence of Nature itself are regarded by *La Matina* as an important correction to the abstract formalism of “codicist” semiotics, which runs the risk to be subsumed by Nature or to swallow it up. The paper traces a parallelism between such semiotic strands and the evolution of molecular genetics from the discovery of the double helix to genomics. The conclusion of this review

emphasizes the analogies between genomics, in particular transcriptomics, and philology, and advocates for the naissance of a new discipline, biophilology.

The contribution of Palma Sgreccia shifts the focus on theoretical issues. In: “Genetics, Determinism and Freedom” the author presents the main threads of a discussion which grounds philosophy itself, and which the emergence and diffusion of genetic technologies as well as their impact on individual choices and social life make socially, and urgently, relevant. The roots of this discussion can be found in the debate between (necessitating) causality and free will and has been developed by distinguishing between the different faces of determinism: fatalism, predestination, and prescience, as distinct ways in which freedom is negated. Genetic information brings a new paradox in this picture: the stronger the genetic causal links, the more predictive the information, but also the less room there is for freedom of choice – whereas genetic information is instead meant to enlarge the range of choices. The conclusion is that determinism annuls both chance and choice, which instead can co-exist in a non-reductionist view; on the other hand the dilation of free-will replaces chance with choice. Aldo Vendemiati (“Genetic and Responsibility: the Contribution of Hans Jonas”) recapitulates the positions of Hans Jonas on the ethical and anthropological implications determined by the growing gap between increasing technological power and the limited knowledge of the consequences of our technological-scientific actions. The ethical category of responsibility stands out as a fundamental guiding criterion for individual and collective agency, as a warrant for future generations and for the natural environment these are supposed to live in. In particular, the following fields of action for genetic biotechnologies are scrutinized: eugenics; cloning; the creation of new species of living beings. These represent indeed a formidable threat for the humankind both at the anthropological and at the existential level in that they lacerate the very identity of the human being as such and of the concrete individual person. Finally, in: “Genetic Information, Wrongful Life and Disability. A Conceptual Update on Eugenics” Yordanis Enriquez Canto offers a critical analysis of the notion of “wrongful life” within the discussion generated by supporters of liberal bioethics in the theoretical framework devoted to the definition of disability and to the use of diagnostic and prognostic information resulting from genetic tests. A particular attention is given to the fact that genetic information may become a discriminatory instrument. In particular, the paper scrutinizes the arguments supporting the idea itself that there can be a “wrongful life” and those arguing for a definition of disability as a “harmed condition”.

The second part of the issue focuses on the practice of genetic counseling. Within this context the term “genetic

information” bears ethically relevant implications both in relation to its inclusion in the definition of genetic test, and in relation to the debate on the right/duty (not) to know the data concerning one’s own genetic makeup (as learnt from genetic testing), as well as in relation to the regulatory framework for the management of biobanks and the warranty of privacy.

Genetic information may be collected on the basis of the counselee’s family-tree and, if appropriate, by submitting him to a genetic test. Genetic tests are carried out on unborn babies, on embryos before implantation in IVF procedures, on children or adults with a suspect genetic mutation or at risk of incurring in a genetic pathology or of being “carriers”. The results are informative about the presence or absence of a pathologically relevant mutation which can be diagnostic of the disease, or presymptomatic, in case the genetic mutation does not immediately lead to disease onset, but it does so in a differed time of one’s life, or, predictive, when the mutation is only probabilistically linked to the related disease.

Since for many of such pathologies neither is a therapy available yet, nor have instruments been developed which can prevent the disease onset or at least reduce its risk, the issue arises as to the value of genetic information in these contexts. From a psychological point of view, it is doubtful whether a middle or long term inauspicious prognosis may have beneficial effects on the informed person, when no action can be taken against it. Disclosure of such information is all the more ticklish from an ethical point of view in that it has a dramatic existential impact on the concerned person and his family. Such considerations hold a fortiori in the case of prenatal and preimplantation tests for non-curable diseases, where the only possible way to prevent the disease is to suppress the embryo.

The efforts of scientific writers is often not encouraging in these matters in that there is a tendency to culpably neglect that progresses in preimplantation or prenatal diagnostics do not correspond to improved therapeutic tools (see the recent case of new non-invasive diagnostics for trisomy 21 presented by the media and press as a historical landmark in the fight against Down syndrome). As it often happens for bioethically relevant topics, we are confronted with a mass of tendentious and persuasive misinformation strategies, which spread a eugenic mentality with calculated glamour.

However, the dangers of eugenics should not distract us from the great benefits which the escalating results of genetic research promise to bring in the therapeutic, as well as in the diagnostic field. Rather, the question is to define the methodological limits of research and medical practices on the basis of the goals which medicine has set itself since its origins.

“The Five Ws and the H: a Checklist for Genetic Coun-

selling” by Lorenzo Sinibaldi introduces the reader to the world of genetic counselling by drawing on the 5W rule specifically adapted for the occasion. Current definitions of genetic counselling are preceded by a historical excursus on the emergence and development of this medical practice. Following this discussion, the paper offers essential guidelines for providing genetic information in different settings and to different audiences. Apart from constituting a useful instrument for the health professional, this checklist indirectly outlines the contours and defines the specificity of genetic counseling among other kinds of medical services. In: “Effective Provision of Information to Individuals and Families Affected by a Genetic Condition: what Does this Mean and How do We Achieve This?” Celine Lewis and Heather Skirton offer a critical review on current literature providing evidence of the needs of individuals and families affected by a genetic condition. A particular attention is devoted to the impact of information disclosure on individuals and families as well as to their psychosocial needs in relation to genetic information. The paper describes the key elements which ensure ethical practice and psychological wellbeing of the counselees, also against the background of new technological developments such as the utilization of genetic or genome-based testing in specialties outside clinical genetics (e.g. testing for the monogenic form of Type 2 diabetes); genetic testing in oncology in order to determine the best therapy; whole genome or whole exome sequencing with the related eventuality of incidental findings, which other than for many other diagnostic techniques, have implications for other family members too. A set of recommendations closes the paper suggesting further research both on the communication and psychological needs of the counselees as well as on the interpretation of test results and conversion of results into guidance for health management; further education of health professionals and production of appropriate information resources for counselees are also strongly recommended. Michele Farisco addresses the issue of “non-directiveness” in: “Non-directiveness in Genetic Counseling: Necessity, Possibility or Utopia?”. The paper presents an ethical assessment of genetic counseling through a critical review of relevant studies on the issue, by trying to connect the question of patient’s informed choice to the risk of ‘directive counseling’. In this context, the disclosure of genetic information is analysed as a risk management practice, and thus by considering the patient’s right to be informed and to freely choose how to face her risk. The paper aims to show the limits of non-directiveness in this context as well as to sketch possible alternative models. Margaret’s Curnutte’s concern is on the introduction of a consumerist culture in medical genetics through direct-to-consumer genetic testing. In: “Challenging the Boundaries of Medicine: Consumer Culture and Genetic Testing”

Curnutte examines how the business model and communication of DTC genetic testing focuses on analytical and clinical validity while obscuring the clinical meaning and utility of this kind of information, although this meaning can only be evaluated within the doctor-patient relationship, and specifically within genetic counseling. U.S. regulation reinforces this self-service approach in that criteria for approval are determined by quality standards of accuracy, rather than by medical standards of clinical utility. As a result, the individual who undergoes genetic testing is not protected as a patient but as a consumer who is accorded oversight only for the accuracy of the tests. Finally, Coviello and colleagues address the challenges which clinical genetics services are exposed to in the transition from a genetic into a genomic era (*The Transition from Genetic Tests to the Genomic Era*). These range from the definition of the competences and educational curriculum of the genetic counselor, to the evaluation of the clinical efficacy of genomic tests and the general quality assessment of the service in the whole. The steps needed to go from research results to clinical application include Health Technology Assessment, Internal and External Quality Assessment, post-test counselling for an appropriate interpretation of the results, communication of the results by taking ethical, legal and social issues (ELSI) into account. The paper presents how these challenges have been faced at the European and national level.

The third part of this special issue considers the above questions from a legal perspective. Legal documents of different binding effects ground their definition of genetic information either on the methodology used in order to obtain it, or on its typology, or on the goal of the test. Such differences are also due to the differing legal environments and scope of application of the norms adopted, as well as to their diverse purposes: privacy protection, antidiscrimination, warranty for test quality, etc. Analogously, the legal debate is rather multifaceted and addresses heterogeneous, although interrelated, problems such as the protection of privacy, the property of data, and more general cultural and political issues, such as justice, responsibility, ethical and cultural implications of the practice of genetic testing.

There is a rather heated debate on the ethical distinction between genetic data and other types of biological data (see Juth 2005). However, legal theorists tend to share the notion of “genetic exceptionalism”, i.e. the idea that, because of its nature, genetic information should be treated differently than other types of diagnostic data. Thus the collection, use and disclosure of genetic information should be regulated by specific norms, possibly more restrictive than the norms devoted to the treatment of other kinds of laboratory data, on grounds of its inherent psychologically harmful potential and intrusiveness in the privacy and familiar as well as social sphere. Daniela Marrani addresses

this issue by considering the possibly conflicting interests of the individual directly concerned by genetic information and his family or members of his “genetic group” (*Genetic Information and Human Rights: balancing Individual and Collective Interests*). The possible interest of family members to learn the results of a genetic test may for instance conflict with the right not to know, which derives from the more general principle of individual autonomy. The paper presents an overview on the basic principles of international law related to genetic information, that have been elaborated by International Organizations, with a focus on the Oviedo Convention and the additional Protocol concerning genetic testing for health purposes and also presents recent developments in case law. A special focus is devoted to the friction between individual and collective interests, and between commercial and societal ones, as well as on the need for balancing different human rights related to the use of genetic information.

Leonardo Nepi addresses the question of privacy concerning genetic data and the right not to know by focusing on the solutions adopted by the Italian law within the more general principles laid down by the Oviedo Convention on Human Rights and Biomedicine. The paper presents current instruments aimed at guaranteeing the psychological integrity of the person undergoing genetic examination, securing their privacy and confidentiality rights as well as their autonomy against third party's pressure (such as insurance or employer's interests), as well as balancing these rights with third parties rights. The last section is devoted to the specific issues emerging when dealing with minors or incompetent persons.

Iolanda Severino focuses her attention on regulatory issues concerning biobanks and biobank networks in “*Biobanks and Biobank Networks: Sample and Data Sharing and Safeguarding of Research Participants' Rights*”. Biobanks are globally recognised as a pivotal infrastructure playing a crucial role in genetic research, the development of new products and, ultimately, the translation of biomedical knowledge into improvements in health care. In order to optimize their resources and to make them available to the broad scientific community, nowadays biobanks have an ever-increasing tendency to network together at both national and international layers. An integral part of the flourishing development of such networks is the establishment of databases capable of making a large variety of data (e.g.: clinical, pathological, genetic and health related data) rapidly available to investigators. The paper aims to analyze the main legal and ethical issues emerging from the attempt to improve the interoperability of biobanks (e.g.: the role played by MTA agreements and informed consent, access and intellectual property rights and technological issues). In particular, it pinpoints the issues connected with data sharing by way of making ref-

erence (also through practical examples referred both to U.S. and European genomic research projects) to concerns of research participants, what protections they desire and how the research participants' rights may be concretely safeguarded. This special issues closes with a contribution by the philosopher of law Roger Brownsword, who addresses the regulatory issues related to genomic research with an eye to close and far future scenarios ("Guidelines for our Genomic Futures"). Brownsword examines this issue by comparing the three main ethical approaches – the utilitarian, the dignitarian and the rights approach – and by testing their "leakproofness" with reference to such questions. Brownsword admittedly rejects the opposition of rights (and utility) supported by the dignitarian view; however he holds that in the longer term, we need to monitor the ways in which new technologies, including genomic technologies, might reduce the opportunities that we have to express our dignity as humans by making and acting on our moral judgments: the danger is that, in our genomic future, there will be a diminution in respect for both human rights and human dignity.

Bibliografia

1. Keller E. F. Il secolo del gene. Garzanti, 2001.
2. Juth N. (2005) Genetic information: values and rights: the morality of presymptomatic genetic testing. Göteborg University - Acta Philosophica Gothoburgensia, 2005.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Il Concetto di Informazione Genetica: un Contributo dalla Filosofia della Biologia e dalle Teorie Filosofiche sulla Causalità

The Concept of Genetic Information: a Contribution from Philosophy of Biology and Philosophical Theories of Causality

BARBARA OSIMANI

Scuola di Scienze del farmaco e dei prodotti della salute. Università degli Studi di Camerino

L'attuale dibattito filosofico intorno all'inadeguatezza del paradigma informazionale nel rappresentare i fenomeni genetici si concentra sul suo statuto epistemologico (metafora, modello o descrizione del reale stato di cose) e sulla sua validità euristica. Oltre a strenui oppositori o difensori della nozione di informazione biologica troviamo la posizione intermedia di chi ne legittima l'uso in biologia solo per alcune nozioni, mentre altri si limitano a richiedere che se ne faccia un uso almeno coerente (che cioè si eviti di riferirsi a diversi denotati nello stesso testo: Godfrey-Smith 2007, Godfrey-Smith and Sterelny, 2008). Tuttavia, mentre in fisica la nozione di informazione tende ad essere connotata ontologicamente (si veda ad esempio il suo ruolo nel dibattito sulla freccia del tempo: Prigogine and Stengers, 1988), alcuni filosofi della biologia propongono degli approcci "deflazionisti" della nozione di informazione biologica o genetica riducendola a quella di mera causalità (Boniolo, 2008, Boniolo 2003, Wilkins forthcoming, Weber 2006, Šustar 2007). La riduzione della nozione di informazione a quella di causa generalmente implica che il suo uso in biologia ha funzioni euristiche o, al più un significato epistemico, senza nessuna implicazione ontologica. Tuttavia se l'informazione viene intesa, come proposto da Luciano Floridi, come "dati ben formati" (dove dato è definito come qualsiasi fatto riguardante una differenza o mancanza di universalità in un determinato contesto), o come "frattura nel tessuto dell'essere", Floridi, 2011), allora si apre una prospettiva ontologica, una prospettiva che assegna un ruolo specifico alla nozione di informazione nella serie di categorie utilizzate per afferrare i fenomeni della realtà. Scopo principale del presente contributo è di testare il potere esplicativo degli approcci deflazionistici al fine di verificare se essi riescano nella loro impresa e, in tal caso, verificare se alcuni di essi se la cavano meglio di altri. Come si vedrà, una semplice riduzione del concetto di informazione a quello di causalità efficiente è poco più illuminante dell'idea stessa di informazione. Invece, la nozione di "causazione come influenza", introdotta da David Lewis (2000) e sviluppata da filosofi della scienza contemporanei quali Ken Waters (2007) e Jim Woodward (2010) mostra un notevole potere esplicativo dei fenomeni biologici e genetici presi in esame. In conclusione si dirà che la nozione di "causazione come influenza" è in grado di assumere il ruolo svolto dalla nozione di causa formale fornendo così un resoconto deflazionista della nozione di informazione che però non la riduce ad una catena di cause efficienti.

Parole Indice Filosofia della biologia, Teorie della causalità, Causazione come influenza, Causa formale, Informazione

The actual philosophical debate around the adequacy of the information paradigm in representing genetic phenomena focuses on its epistemological status (metaphor, model or description of the real state of affairs) as well as on its heuristic validity. Beyond detractors and supporters of the notion of information in biology, there are however scholars assuming a somewhat intermediate position which legitimates only some notions of the term information in connection to biology,

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Dr.ssa Barbara Osimani
Scuola di Scienze del farmaco e dei prodotti della salute
Università degli Studi di Camerino
Piazza dei Costanti – 62032 Camerino (MC)
e-mail: barbara.osimani@unicam.it

while others consider any notion legitimate as long as it is used consistently (Godfrey-Smith 2007, Godfrey-Smith and Sterelny, 2008). Whereas in physics the notion of information tends to be ontologically committed (see for instance its role in the debate on the time-arrow: Progogine and Stengers, 1988), philosophers of biology are increasingly proposing deflationary accounts of biological/genetic information in that they reduce it to causality (Boniolo, 2008, Boniolo 2003, Wilkins forthcoming, Weber 2006, Šustar 2007). The reduction of information to causality generally implicates that its use in the biological discourse is considered to have only heuristic, or, at most epistemic meaning, but no ontological import. However, if information is understood, as Luciano Floridi proposes, as well-formed data, where a datum is defined as any “putative fact regarding some difference or lack of uniformity within some context” or a “fracture in the fabric of being” (Floridi, 2011), then an ontological perspective opens up for the notion of information, a perspective which assigns it an autonomous place in the set of categories used to grasp real phenomena of the world. The purpose of this paper is to test the explanatory power of the deflationary accounts of the notion of information in biology in order to verify whether they succeed in their attempt and, if so, whether some of them fares better than the others and why. As it will come out, a simple reduction of the concept of information to that of causal efficiency is little more illuminating, if at all, than the idea of information itself. Instead, the notion of causation as influence, developed by David Lewis (2000) and recruited by contemporary philosophers of science such as Ken Waters (2007) and Jim Woodward (2010), succeeds in providing a non-trivial reductionist account of the notion of genetic information with a relevant explanatory power. It will come out that the influence notion of causation can take on the role of formal cause and thereby provide a deflationist account of the notion of information, which does not reduce it to a chain of efficient causes.

Index Terms Philosophy of biology, Causal theories, Causation as influence, Formal cause, Information

Introduzione

Il termine “informazione genetica” ha un uso eticamente rilevante sia in riferimento alla sua inclusione nella definizione di test genetico, sia in relazione al dibattito sul diritto/dovere di sapere (in relazione a dati riguardanti il proprio patrimonio genetico eventualmente ricavati da test genetici), oltre che in riferimento alla regolamentazione dell’uso delle banche dati per tutto ciò che concerne la salvaguardia della privacy. Tuttavia né la letteratura giuridica, né quella etica forniscono una definizione ragionata del termine. In generale ci si limita a distinguere l’informazione genetica per il suo carattere ereditario o per la metodologia con cui essa viene ottenuta (test citogenetici, cioè a livello cellulare, piuttosto che molecolari o biochimici, cioè basati sui prodotti dell’espressione genica: enzimi, proteine di vario genere).

Si rende perciò necessaria una disamina critica di tale concetto al fine di verificare se e in che misura l’informazione genetica costituisca una tipologia a sé stante; in tal caso occorre identificare i tratti caratteristici che la distinguono da altri tipi di informazione medica e che in generale ne definiscono la peculiarità. Il metodo che intendiamo adottare è quello di avvalerci del contributo portato in questo senso dalla filosofia della biologia, che si è occupata a più riprese del concetto di informazione genetica (e di gene) e della filosofia della scienza, soprattutto per ciò che concerne il concetto di causalità (a cui, come si illustrerà, almeno un certo concetto di informazione è intrinsecamente collegato).

Se l’informazione genetica ha uno statuto speciale rispetto ad altri dati biologici, essa dovrà essere sottoposta ad una normativa specifica ed eventualmente più restrittiva in ragione del suo potenziale lesivo nei riguardi della privacy e della sua invasività sulla struttura delle relazioni familiari e sociali del consultando.

Dal punto di vista filosofico, inoltre, la legittima battaglia ingaggiata contro il determinismo genetico (e, di conseguenza, contro la legittimità del concetto di informazione in biologia) non deve indurci a trascurare importanti distinzioni gnoseologiche, senza le quali il dibattito risulta minato alle fondamenta.

Definizioni correnti di informazione genetica

Il termine informazione nell’espressione “informazione genetica” non indica il contenuto bensì la fonte dell’informazione. L’informazione è genetica non perché riguarda i geni o il patrimonio genetico, ma perché si basa su di essi. In generale il termine informazione genetica viene utilizzato con significati diversi nei tre seguenti ambiti: 1) in ambito etico-giuridico l’uso più rilevante del termine

riguarda l’informazione genetica riferita all’individuo (il suo patrimonio genomico) e quello riguardante la diagnosi o la prognosi del rischio genetico nell’ambito della consulenza genetica; 2) in biologia molecolare esso viene usato per descrivere il ruolo svolto dai geni nel trasmettere le caratteristiche somatiche di generazione in generazione, oltre che per rappresentare i meccanismi di regolazione genica; 3) infine l’informazione genetica è contenuta essenziale della consulenza genetica, che non si riduce alla divulgazione del dato biologico, ma si estende alle implicazioni cliniche ed esistenziali che la conoscenza del risultato del test genetico può comportare per chi vi si è sottoposto e per i suoi familiari. Ovviamente tali ambiti d’uso non sono irrelati e fanno anzi capo ad un nocciolo cognitivo comune che è importante esplicitare.

In ciascun ambito d’uso (specie nel primo e nel secondo) il significato del termine è polisemico e vago. Vago perché l’area semantica da esso circoscritta ha dei confini sfumati e in continuo cambiamento, polisemico, perché gli vengono associati dei denotati e dei significati diversi (con eventuali aree di sovrapposizione). Si esaminano qui di seguito il significato di informazione genetica in relazione alle tre aree con particolare attenzione alle implicazioni epistemologiche che l’uso di tale termine comporta.

Definizioni tratte da documenti giuridici

Documenti giuridici di diversa forza vincolante e di diversi paesi basano le loro definizioni di informazione genetica sulla metodologia utilizzata per ottenerla, oppure sul tipo di informazione ottenuta, o ancora sullo scopo del test, o su più di uno di questi criteri.¹ Implicitamente o esplicitamente è fatto comunque riferimento all’associazione causale tra geni e patologie genetiche (ereditarie o indotte da mutageni ambientali). Le diverse formulazioni adottate nel definire i test genetici e l’informazione genetica sono il risultato dei diversi ambiti d’applicazione delle normative adottate ma anche delle diverse finalità che tali normative si prefiggono (salvaguardia della privacy, norme antidiscriminatorie, garanzia della qualità dei test, etc.). Quanto segue mira ad esplicitare alcuni criteri utili ad un’articolazione della riflessione in merito al concetto di informazione genetica.

Le “Linee guida per le attività di genetica medica” della Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le provincie autonome di Trento e Bolzano (accordo ai sensi dell’art. 4 del decreto legislativo 28 ago-

¹ Per una lista abbastanza esauriente si può convenientemente consultare il sito eurogentest.org. In special modo il documento: Definitions of Genetic Testing (J. Sequeiros e B. Guimaraes): <http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/DefinitionsGeneticTesting-3rdDraf18Jan07.xhtml>

sto 1997, n.281, GU n. 224 del 23/9/2004) non forniscono una definizione esplicita di informazione genetica, ma sottolineano la peculiarità dei test genetici rispetto ad altri test clinici di laboratorio in quanto “i risultati coinvolgono l'identità biologica della singola persona, ma anche della sua famiglia (ascendenti e discendenti)”. Tale estensione della portata dell'informazione genetica oltre i confini delle caratteristiche biologiche dell'individuo costituisce uno dei punti argomentativi fondamentali dai fautori del cosiddetto dovere di sapere (di questo tema si occupa estesamente il Dott. Canto).

La Commissione Europea ha fornito la seguente definizione di informazione genetica: “I dati o le informazioni genetiche si riferiscono a proprietà acquisite o ereditate che sono trasmesse durante la divisione cellulare e che colpiscono le generazioni successive (“dati genetici germinali” o cellule e tessuti “dati genetici somatici”). I dati genetici comprendono: dati che descrivono le proprietà strutturali del DNA (la sequenza nucleotidica o le modificazioni chimiche dei nucleotidi); oppure dati che descrivono proprietà di altri marcatori biologici (RNA, proteine, metaboliti e altri costituenti biologici) che sono una conseguenza diretta della struttura del DNA che li costituisce”.²

Il Gruppo di Lavoro della Commissione Europea sugli aspetti etici relativi ai test genetici sui luoghi di lavoro definisce i test genetici come “L'uso di test scientifici per ottenere informazione su alcuni aspetti dello status genetico della persona, indicativo di problemi medici presenti o futuri”.³

Il GINA Genetic Information Nondiscrimination Act, emanato negli Stati Uniti nel 2008 fornisce nella sezione 201 (definizioni) la seguente formulazione: “(4) Informazione genetica: – (A) in generale il termine ‘informazione genetica’ significa, in relazione ad un individuo, informazione in merito a (i) i test genetici eseguiti sull'individuo, (ii) i test genetici dei membri della famiglia di tale individuo e (iii) la manifestazione di una malattia o di un disturbo nei membri della famiglia di tale individuo”.⁴ La definizione specifica nelle parti (B) e (C) il dominio di applicazione della legge. Come si vede, questa definizione di informazione genetica si estende esplicitamente a tutti i membri della famiglia di appartenenza dell'individuo in esame.

La Human Genetics Commission (HGC) ha redatto un documento (“Whose hands on your genes?”) in cui

² http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_en.pdf (p. 8).

³ Opinion on the Ethical Aspects of Genetic testing in the Workplace. Opinion n°18 (The European Group on Ethics in Science and New Technologies to the European Commission) July 2003 (EGE).

⁴ Per il testo originale, si può agevolmente consultare il sito ufficiale del Congresso: <http://www.govtrack.us/congress/billtext.xpd?bill=h110-493&show-changes=0&page-command=print>

l'informazione genetica personale” viene definita come “qualsiasi informazione circa la costituzione genetica della persona”.

Il Comitato Etico tedesco ha fornito una definizione più articolata pronunciandosi sul ruolo dell'informazione genetica nell'ambito dei contratti assicurativi, dove viene fatta salva la distinzione tra informazione genetica direttamente ricavata da campioni biologici dell'individuo e quella proveniente dall'albero genealogico familiare o in generale ottenuta per via “indiretta”.⁵ La legge federale svizzera sull'analisi genetica emanata l'8 ottobre 2004 definisce invece i dati genetici come “l'informazione relativa al patrimonio genetico di una persona ottenuta sulla base di un'analisi genetica, compreso il profilo del DNA”.⁶

A livello sovranazionale, la dichiarazione dell'UNESCO sui dati genetici, proclamata il 16 ottobre 2003, sottolinea come i dati genetici abbiano uno status speciale perché: “Possono avere un ruolo predittivo nelle predisposizioni genetiche concernenti l'individuo; perché possono avere un impatto significativo sulla famiglia, inclusi i discendenti, che si estende per generazioni e in alcuni casi sull'intero gruppo di appartenenza [etnica] dell'individuo; inoltre, perché possono contenere informazione il cui significato non è necessariamente noto al momento della raccolta del campione biologico”. In tale dichiarazione i dati genetici sono definiti come “informazione relativa alle caratteristiche genetiche dell'individuo, ottenuta mediante l'analisi dell'acido nucleico o altre analisi scientifiche”.⁷

In generale è stato notato che le organizzazioni etiche e le istituzioni legali tendono ad utilizzare definizioni ampie di informazione genetica, mentre le imprese di assicurazione e le associazioni professionali preferiscono delle definizioni più strette.⁸ Questo perché quando l'informazione è “genetica” allora la regolamentazione che la norma tende

⁵ “Ai fini di questo documento, i test genetici sono definiti come tutti i test che forniscono direttamente informazione sul patrimonio genetico per mezzo dell'analisi di sostanze prese dal corpo. Questi possono essere test dei cromosomi (analisi citogenetica), DNA o RNA (analisi genetica molecolare) o prodotti genici (assay biochimico o immunologico). In funzione della presenza o assenza di manifestazioni patologiche, la procedura costituisce o una diagnosi genetica o un test genetico predittivo. Esami fenotipici (ad esempio l'analisi dei caratteri esterni visibili di un individuo) o tecniche di *imaging*, non sono invece considerati test genetici, sebbene in alcuni casi possa essere ricavata da essi dell'informazione genetica.[...] La diagnosi genetica diretta, rispetto all'anamnesi familiare, ha la prerogativa di assegnare il soggetto ad un gruppo di rischio diverso da quello della media familiare, perché in base al test genetico si stima il rischio individuale: http://www.ethikrat.org/_english/publications/Opinion_PHL_insurance.pdf

⁶ http://www.admin.ch/ch/f/rs/c810_12.html

⁷ http://portal.unesco.org/shs/en/ev.php-URL_ID=1882&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html

⁸ Varga O., J. Sequerios “Definitions of Genetic testing in European and Other Legal Documents”: <http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/DefinitionsGeneticTesting-3rdDraf18Jan07.xhtml>

ad essere più rigida rispetto ad altri tipi di informazione. Mirando a definizioni più strette, le case assicuratrici e l'industria cercano di restringere il dominio d'applicazione di tali normative. La prima parte di questo numero speciale mira ad investigare i fondamenti di questa specificità esplorando la relazione tra informazione ed esseri viventi.

L'informazione genetica in biologia molecolare

La nozione di "informazione genetica" è stata al centro di vivaci dibattiti in cui differenti strumenti cognitivi provenienti da discipline eterogenee (linguistica, semiotica, teoria dell'informazione), sono stati usati al fine di chiarire l'intreccio di intuizioni che soggiacciono ai concetti di eredità biologica, filogenesi e riproduzione sessuale.

La connessione tra il concetto di informazione e quello di gene è stato inaugurata da Francis Crick nella sua formulazione del cosiddetto "Dogma centrale" della biologia molecolare. Si tratta della tesi secondo cui la precisa sequenza di nucleotidi determina univocamente la sequenza di aminoacidi e questi a loro volta il tipo di proteina che emergerà dalla sintesi del DNA, mentre non si dà il percorso inverso.

Tuttavia storicamente il termine "informazione" precede di molto gli anni '50 del secolo scorso e viene fatto risalire a Weismann (Maynard Smith; 2000:181-182); inoltre esso trova un uso ancor più pregnante nel lavoro di filosofi-scienziati quali Erwin Schroedinger e Jacques Monod.

Il dibattito filosofico attuale dedicato alla nozione di informazione genetica, si concentra sul suo statuto epistemologico (metafora, modello o descrizione dello stato reale delle cose), ma anche sul suo valore euristico, che viene da alcuni enfatizzato (Williams, 1992), da altri contestato (Francis, 2003), mentre altri autori assumono una posizione in qualche modo intermedia a partire dalla quale legittimano solo alcune accezioni del termine (Godfrey-Smith, 2000; Griffiths, 2001), o altrimenti le considerano tutte legittime purché vengano utilizzate coerentemente da ciascun autore (Sterelny, Smith e Dickinson, 1996; Jablonka, 2002). Per alcuni, infine, la questione è meramente terminologica e non ha alcuna implicazione teorica (Kitcher, 2001).

Mentre in fisica la nozione di informazione genetica tende ad essere investita di un significato ontologico (si veda ad esempio il ruolo che essa svolge nel dibattito sulla freccia del tempo in Prigogine e Stengers, 1981, 1988), i filosofi della biologia propongono sempre più un'interpretazione riduttivista di questo termine, in cui esso viene fatto coincidere con la nozione di causalità efficiente (Boniolo, 2008, Boniolo 2003, Wilkins in corso di stampa, Weber 2006).

La riduzione del concetto di informazione a quello di causalità implica generalmente una sua delegittimazione

epistemica in favore di una sua validità meramente euristica e pragmatica, senza alcun tipo di impegno ontologico. Ad ogni modo andrebbero sottolineati in proposito almeno due punti:

1. ridurre la nozione di informazione a quella di causa efficiente, pone a sua volta la questione non meno problematica circa la statuto ontologico della nozione di causa;
2. d'altro canto, il dibattito associato alla nozione di informazione gode di qualche somiglianza familiare con quello concernente il concetto di causa *formale*.⁹ Infatti, se con "informazione" si intende, come proposto da Luciano Floridi, un insieme di dati "ben-formati", dove dato è definito come: "putative fact regarding some difference or lack of uniformity within some context, oppure una "fracture in the fabric of being" (Floridi, 2011), allora si apre una prospettiva ontologica per la nozione di informazione, una prospettiva che le assegna un ruolo specifico nell'insieme degli strumenti cognitivi utilizzati per render conto della realtà.

Scopo di questo contributo è quello di testare il potere esplicativo degli approcci riduttivisti della nozione di informazione in biologia al fine di valutarne l'effettivo valore cognitivo. A conclusione di tale analisi emergerà che la nozione di causalità come influenza, coniata da David Lewis in un articolo del 2000 e ulteriormente sviluppata da filosofi della scienza come Kenneth Waters (2007) e Jim Woodward (2010) fonda un resoconto non banale del concetto di informazione genetica dotato di un notevole potere esplicativo in relazione ai fenomeni genetici, mentre la nozione di causa efficiente non è molto più illuminante rispetto a quella di informazione.

L'argomentazione procederà come segue: illustrerò lo stato dell'arte in relazione al dibattito sulla nozione di informazione genetica; in seguito presenterò gli approcci riduttivisti fondati sulla mera nozione di causa efficiente. La seconda parte del contributo sarà dedicata all'analisi formale proposta da Waters e Woodward, entrambe basate sulla nozione di causalità come influenza ideata da David Lewis: le proposte dei tre autori saranno messe a confronto facendo riferimento al diverso potere esplicativo che esse posseggono riguardo alla nozione di informazione genetica. Si concluderà che la nozione di causa come influenza, pur non identificandosi con quella di causa formale, tuttavia possiede alcune delle sue prerogative, le quali le consentono di fornire un resoconto di informazione genetica in termini di rapporti causali, pur non riducendola a quella meccanicistica di una catena di cause efficienti.

⁹ La nozione di causa formale a cui mi riferisco qui è molto generica e, soprattutto non si fonda su presupposti metafisici. Ad ogni modo, essa verrà delineata più precisamente alla fine del presente articolo.

Ragioni del dibattito

Il dibattito che circonda la nozione di informazione genetica non è originato soltanto da meri interessi speculativi. Esso è anzitutto alimentato da due questioni tra loro collegate: la disputa sul determinismo genetico e il privilegio causale dei fattori genetici rispetto alle determinanti ambientali (Lewontin 1974, Hesslow, 1981, Griffiths 2006, Oyama 2000). Il fulcro di tale dibattito è costituito proprio dalla nozione di informazione genetica: si ritiene da parte di alcuni che i fenomeni genetici rappresentino dei meccanismi causali privilegiati in quanto i geni “contengono informazione sul fenotipo” (Dawkins 1976)¹⁰. I geni sono visti come fattori che “codificano” specifici tratti fenotipici e vengono contrapposti in tal senso sia all’ambiente, sia al macchinario cellulare che si limita a fornire il “materiale grezzo”. Al contrario, i teorici della “development system theory”, sostengono la cosiddetta “parity thesis” (Griffiths and Knight 1998) secondo cui “qualsiasi definizione sostenibile del concetto di informazione nella biologia dello sviluppo è ugualmente applicabile a fattori causali genetici e non genetici” (“any defensible definition of information in developmental biology is equally applicable to genetic and non-genetic causal factors in development”: Griffiths, 2001: 396). Perciò i geni vanno messi sullo stesso piano dei fattori ambientali nel determinare lo sviluppo di un organismo (Griffiths and Gray 1994; Oyama 1985). La colpa di questo “gene-centrismo” viene fatta risalire proprio alla nozione stessa di informazione genetica e specialmente alle sue supposte “proprietà semantiche” (Griffiths 2002, Oyama 2000b). Ancor più: l’argomentazione insiste nel negare che l’informazione preesista da qualche parte e che non sia invece altro che il risultato dell’interazione genoma-ambiente: Il DNA acquisisce le sue proprietà “informazionali” esclusivamente interagendo con l’ambiente (Griffiths 2001). Secondo questa linea di pensiero il privilegio genetico opererebbe una distinzione illegittima tra tipi diversi di cause o tra cause e condizioni di realizzazione, distinzione basata sull’idea che i geni hanno un modo unico e specifico di realizzare i loro effetti.¹¹

La prima cosa da notare in questo dibattito è che esso è

¹⁰ Weber (2005) precisa giustamente che non è necessario che i geni contengano informazione per essere considerati delle cause privilegiate. Potrebbero esserlo anche per altri motivi (p. 243). Il punto della questione però è se il fatto di contenere informazione è una condizione sufficiente perché lo siano.

¹¹ L’accusa principale lanciata contro l’idea che la causalità genetica sia una sorta di causalità privilegiata rispetto ad altri meccanismi biologici è quella di far risuscitare il “preformazionismo” (Francis 2003). Il preformazionismo reduce lo sviluppo di un organismo alla sua crescita quantitativa e non spiega come un essere complesso possa svilupparsi da uno molto più semplice. Lo sviluppo di un individuo è considerato alla stregua dell’esecuzione di un programma e l’uovo fecondato viene visto così come una “miniatura” dell’organismo adulto. Infatti, se tutta

affetto da una forte polisemia e vaghezza: non solo la nozione di informazione è associata ad altri termini come codice, segno, entropia etc.; essa inoltre viene utilizzata facendo riferimento a paradigmi teorici tra di essi eterogenei quando non del tutto estranei come la semiotica, la linguistica e la teoria matematica dell’informazione. Questa polisemia ha una lunga storia e ha accompagnato tale dibattito fin dall’introduzione di tale termine nel vocabolario della biologia. Come passo preliminare alla discussione teorica mi preoccuperò quindi di dipanare questo intrico semantico.

I significati del termine “informazione” in biologia

L’origine dell’uso della parola “informazione” in biologia e il relativo concetto di codice viene notoriamente ascritta al noto “Dogma centrale” di Francis Crick, il quale sentenzia:

“Una volta che l’informazione è passata nella proteina non può uscire di nuovo. In particolare, è possibile il trasferimento di informazione da acido nucleico ad acido nucleico e da acido nucleico a proteina, ma il trasferimento da proteina ad acido nucleico è impossibile. *Informazione significa qui la precisa determinazione della sequenza di basi nell’acido nucleico o di aminoacidi nella proteina*” (Crick 1958, 153, corsivo mio).¹²

In questo brano, l’informazione genetica è definita come la determinazione della successione di basi nucleotidiche nell’aminoacido e di aminoacidi nella proteina, cioè facendo riferimento all’ordine sequenziale in cui esse sono disposte e quindi ricorrendo al modello dell’ordine lineare tipico del linguaggio verbale. Quindi la scelta terminologica si giustifica per via del meccanismo combinatorio su cui si basa anche il funzionamento del linguaggio. Quest’idea è già presente nell’opera divulgativa di Erwin Schrödinger “Cos’è la vita?” (1945): quando ancora la struttura del DNA e della replicazione genetica non sono stati scoperti, Schrödinger identifica i cromosomi come i portatori del “codice cifrato”, dell’intero programma per il futuro sviluppo dell’individuo e delle diverse funzioni dell’organismo:

“Paragonando la struttura delle fibre cromosomiche al testo di un codice, si vuol significare che la mente universal, di cui parla Laplace, alla quale ogni connessione causale si manifesta immediatamente, potrebbe dire dalla

l’informazione è già nello zigote, non ne può essere aggiunta altra nel corso dello sviluppo.

¹² In realtà sono ormai noti fenomeni, come quello dei prioni, che contraddicono parzialmente tale dogma. Tuttavia tale descrizione fornisce un’approssimazione generale del fenomeno dell’espressione genetica che è valida a tutt’oggi.

loro struttura se l'uovo si svilupperà, in opportune condizioni, in un gallo nero o in una gallina maculate, in una mosca o in una pianta di granoturco, un rododendro, uno scarafaggio, un topo o una donna." (33).

È importante sottolineare come il fondamentale tratto distintivo dei fenomeni genetici venga identificato da Schrödinger nel particolare meccanismo basato su unità discrete.

Schrödinger parla di cambi "a salti" facendo riferimento agli esperimenti di De Vries e insiste sulla discontinuità essenziale dei fenomeni genetici: egli ritiene che la grande varietà e, allo stesso tempo, precisione dei fenomeni di trasmissione dei caratteri ereditari sia dovuta alla diversa disposizione delle molecole, in analogia ai fenomeni stereochimici per cui dalla diversa disposizione degli stessi atomi risultano molecole con proprietà chimiche e fisiche differenti (isomeri).

"Una ben ordinata associazione di atomi, dotata di sufficiente stabilità per mantenere il suo ordine in permanenza, sembra essere l'unica struttura materiale concepibile, che offra una *varietà di possibili riordinamenti (isomerici) sufficientemente grande da racchiudere un complicato sistema di «predeterminazioni» entro un volume spaziale piccolo*. Infatti, non è necessario che il numero di atomi in una struttura di questo genere sia molto grande, per dar luogo ad un numero di possibili ordinamenti diversi, praticamente illimitato. Considerate a titolo d'esempio il codice Morse". (61, corsivo mio).

"Dall'idea che ci siamo formati del meccanismo delle mutazioni, concludiamo che lo *spostamento di soli pochi atomi* entro il gruppo degli «atomi piloti» della cellula germinale è *sufficiente per produrre un ben definito cambiamento nelle caratteristiche macroscopiche* ereditarie dell'organismo" (107, corsivo mio).

I meccanismi che soggiacciono alla riproduzione biologica e allo sviluppo dell'organismo sono perciò completamente diversi dai fenomeni fisici spiegati mediante categorie statistiche: le molecole cromosomiche rappresentano secondo Schrödinger "il più complesso tipo di associazione atomica ben ordinata che noi conosciamo [...] in virtù del *compito individuale* che ogni atomo ed ogni radicale assolve in questo caso" (108, corsivo mio). Mentre nel mondo fisico la connessione tra fenomeni macro e micro è spiegata con il ricorso a leggi statistiche, a loro volta fondate sulla descrizione del comportamento collettivo delle molecole (v. ad esempio la termodinamica dei gas), nel regno della vita troviamo corrispondenze precise tra *combinazioni di atomi* al livello microscopico e configurazioni fenotipiche a livello macroscopico in cui il singolo atomo fa la differenza. Inoltre il meccanismo deputato deve poter produrre una quantità quasi illimitata di

diverse combinazioni sulla base di un numero limitato di unità biologiche di base, ciascuna in grado di produrre un effetto ben definito. Schrödinger introduce la nozione di codice proprio al fine di sottolineare il contributo preciso e definito di ciascuna diversa combinazione nel determinare la trasmissione e lo sviluppo di una varietà illimitata di forme di vita e di distinguere questo tipo di fenomeno dalle leggi statistiche della fisica che descrivono il contributo collettivo di miriadi di particelle piccolissime alla produzione di un effetto macroscopico.

Sarà proprio l'enfasi sul meccanismo del codice a fondare le basi per le metafore che emergeranno successivamente in relazione al concetto di gene e relativo vocabolario: "espressione genetica", "non-sense", "trascrizione", "traduzione" etc.

Ma è l'opera del biologo Jaques Monod a contribuire considerevolmente al successo della nozione di informazione in biologia molecolare. In special modo ne "Il caso e la necessità", dove egli sviluppa un'anti-metafisica fondata sui meccanismi di regolazione genetica, la nozione di informazione è centrale seppur utilizzata in diverse accezioni e facendo riferimento a fenomeni biologici di diversa natura.

Un primo senso in cui Monod utilizza tale parola è relativo alla *trasmissione ereditaria*: il termine informazione indica in quest'ambito la struttura morfologica di un ente. A differenza di Schroedinger, l'informazione intesa in questo senso non distingue il mondo organico da quello inorganico, in quanto anche i cristalli, ad esempio, manifestano informazione strutturale. Ciò che distingue il mondo organico da quello inorganico invece, è l'enorme disparità di quantità di informazione a favore degli esseri viventi. A distinguere la materia bruta da quella vivente è infatti la cosiddetta "invarianza riproduttiva", definita come la quantità di informazione che, trasmessa da una generazione all'altra, assicura la conservazione della norma strutturale della specie (26-27) e del "progetto teleonomico", il quale, detto brevemente, consiste nella perpetuazione della specie. Ciò che distingue l'essere vivente dalla materia inorganica sono quindi piuttosto l'invarianza riproduttiva e il progetto teleonomico: "Tutte le strutture e le azioni teleonomiche corrispondono ad una certa quantità d'informazione che deve essere trasmessa perché le strutture siano realizzate e le azioni eseguite" (27). La proprietà teleonomica è piuttosto associata alle proteine, mentre quella dell'invarianza riproduttiva agli acidi nucleici (il DNA).

Un secondo senso in cui il termine informazione è usato da Monod è quello relativo alla nozione di "*specificità*" biologica. Questo è un termine chiave nella storia della biologia¹³ ed è stato al centro di vivaci polemiche tra so-

¹³ Forse non è inutile ricordare che sia la parola *specie* sia la parola *forma* sono entrambe utilizzate per tradurre l'*eidōs* di Aristotele (cfr. Weber, 2006).

stenitori della “continuità” della natura contro coloro che ne propugnavano la discontinuità. I primi vedevano la natura come un continuum (*Natura non facit saltus*) e assumevano una posizione anti-essenzialista, dove la diversità di specie non era considerata di tipo qualitativo, ma solo quantitativo e spiegata con una graduale transizione il cui effetto apparente era quello di una varietà di specie diverse. Invece i secondi insistevano su una essenziale diversità tra specie.

Tale disputa ha coinvolto, tra gli altri, scienziati come von Nägeli, Karl Landsteiner, Paul Ehrlich ed è stata alimentata da motivazioni filosofiche piuttosto che meramente scientifiche (Silverstein 1989: 92-93). Come osserva Fantini: “Il problema fondamentale era l’origine e la formazione della struttura specifica delle proteine, la speciazione, il differenziamento delle specie molecolari. Questo era considerato un aspetto del problema generale della specificità biologica [...] Questi problemi costituivano il centro della problematica di ricerca della biologia molecolare, così come sarà definita più tardi” (Fantini, 1990 p. XXIII – XXIV). Monod illustra il concetto di specificità sterica utilizzando l’esempio degli enzimi (p. 64 ss.): gli enzimi catalizzano solo un tipo di acido e distinguono non solo acido da acido, ma anche i diversi isomeri geometrici e ottici di uno stesso acido e catalizzano solo uno tra essi. Gli isomeri sono composti dallo stesso tipo di molecole ma disposte in maniera diversa. È su questa posizione di ciascuna molecola in rapporto alle altre che si basa la specificità sterica della reazione. Si tratta di una discriminazione assoluta: gli enzimi catalizzano selettivamente un solo isomero e ne producono uno solo (qualora anche il prodotto della catalisi abbia degli isomeri). Inoltre ciascun enzima catalizza un solo tipo di reazione (ad esempio idratazione: aggiunta di una molecola d’acqua, oppure ammonizzazione, aggiunta di una molecola di ammoniaca). Le implicazioni metafisiche che potevano essere tratte da tali fenomeni, e che erano appunto alla base dei dibattiti filosofici, vengono neutralizzate da Monod spiegando con un modello di causalità efficiente quello che potrebbe a prima vista dare testimonianza di una struttura teleologica della biosfera: la perfetta corrispondenza tra enzima e substrato. La mossa di Monod è quella di riconoscere la specificità in senso ontologico ma, al tempo stesso, di sottrarla ad ogni interpretazione teleologica e metafisica.¹⁴

Il “riconoscimento” si basa sulla posizione reciproca di ciascuna molecola dell’enzima rispetto alle altre: il complesso enzima-substrato è formato da legami non-covalenti, cioè deboli e instabili, perciò due molecole reagiscono

tra loro solo se molti atomi dell’una entrano in contatto con molti atomi dell’altra (“interazioni multiple”) e acquisiscono sufficiente energia per la reazione di catalisi solo se questi atomi sono abbastanza vicini l’un l’altro, perciò solo se le superfici delle molecole sono geometricamente complementari. Inoltre nel complesso enzima-substrato, la molecola del substrato è posizionata in modo estremamente preciso grazie alle molteplici interazioni: questo è un ulteriore fattore di specificazione in quanto i gruppi induttori presenti nel ricettore specifico della proteina della catalizzazione operano la catalisi *solo se* la molecola del substrato è posizionata opportunamente rispetto ad essi. La complementarità geometrica viene perciò ad essere la *conditio sine qua non* della reazione enzimatica (di qui il riferimento alla necessità) e il punto argomentativo in senso anti-metafisico è che non ci si dovrebbe stupire della specificità sterica, ma al contrario, ci si dovrebbe stupire piuttosto se si verificassero dei fenomeni di catalisi senza di essa (perché sarebbero fisicamente impossibili).¹⁵

Monod (a differenza di un certo kantismo costruttivista) non nega un ordine e una struttura intrinseca dell’universo e dei diversi fenomeni naturali (per questo viene chiamata in causa la nozione di informazione), intende però sottrarli ad una possibile spiegazione metafisica ri(con)ducendoli al cieco meccanismo combinatorio della natura (di qui il riferimento al “caso” – si potrebbe parlare di un “determinismo casuale”).¹⁶ Più precisamente i fenomeni di discriminazione elettiva sono “gratuiti” nel senso che non c’è nessuna necessità chimica che fondi l’azione degli induttori/inibitori di reazioni enzimatiche.

Inoltre, benché i fenomeni di “discriminazione elettiva” sembrino assegnare al reame biologico delle caratteristiche neghentropiche, come il lavoro di elaborazione delle informazioni presupposto dal “riconoscimento” reciproco di enzima e substrato,¹⁷ non si tratta che di una negazione

¹⁵ L’argomentazione non è molto dissimile da quella controfattuale tipicamente esposta contro l’ipotesi del disegno intelligente: l’ordine e la struttura dell’universo non dimostrano l’esistenza di un’intelligenza creatrice, perché se l’universo non fosse fatto così, non esisterebbe affatto, quindi non potrebbe essere altrimenti, quindi è necessario che sia così e di conseguenza non necessita di altra spiegazione. La questione filosofica però non è spiegare l’esistente mediante ipotesi controfattuali (cioè come andrebbero le cose se esse andassero diversamente), ma spiegare perché le cose vanno proprio così come vanno (cit. Sofia Vanni Rovighi).

¹⁶ In una lettera indirizzata a Davis nel tentativo di persuaderlo ad adottare il nome “Permeasi” per identificare delle molecole responsabili del trasporto dei metaboliti all’interno della cellula, quando ancora non sono state osservate, ma ipotizzate come spiegazione di certi particolari fenomeni, Monod si esprime così: “la questione è di sapere se le permeasi corrispondono a una entità biologica reale. Tu lo pensi e anch’io. Proporre il nome «permeasi» significa, in realtà, difendere la nozione stessa ed è questo a essere interessante”. Cit. in Fantini, 1990: XXXVI.

¹⁷ Il dispositivo di riconoscimento e, quindi, il lavoro di reperimento e utilizzazione delle informazioni si contrappongono alla tendenza all’indifferenziazione collegata al secondo Principio della Termodinamica

¹⁴ Corsico (2010) offre un’interessante analisi della *Weltanschauung* di Monod in cui sottolinea come le implicazioni etiche e filosofiche che il biologo trae dalla sua ricerca scientifica siano basate fondamentalmente su una mancanza di distinzione tra la nozione di causa formale e di causa finale; e su un’interpretazione riduttiva di quest’ultima.

apparente del secondo principio della termodinamica, perché questo lavoro di “riconoscimento” avviene a spese del potenziale chimico, con relativa produzione di entropia.

Un terzo senso in cui Monod utilizza la parola informazione è quello relativo alle nozioni cibernetiche con cui descrive i fenomeni di regolazione genetica e la coordinazione delle reazioni catalitiche in presenza di diversi stimoli ambientali. L'attività catalitica degli enzimi allosterici, ad esempio, dipende dal potenziale chimico di tutti e tre gli effettori (inibitore e attivatori): “L'enzyme reconnaît donc les trois effecteurs simultanément, «mesure» leurs concentration relatives”, et son activité à tout instant représente la sommation de ces trois informations”. È fondamentale a questo proposito sottolineare che il senso con cui è usato il termine informazione in questo passo è decisamente diverso da quello usato nella discussione sulla specificità sterica. Qui l'informazione agisce come un'istruzione che determina (cioè causa) una certa risposta comportamentale da parte dell'enzima: in questo senso il termine informazione è riducibile a quello di causa (ritornerò sull'argomento nei paragrafi successivi). E per informazione si intende un determinato livello soglia al di sopra del quale la catalisi viene inibita o attivata.

Questo meccanismo può essere semplificato come segue: se P rappresenta un inibitore e Q ed R degli attivatori di reazione catalitica, allora l'attività catalitica sarà attivata o sospesa in funzione del valore soglia determinato dai tre effettori congiuntamente. In una formula algoritmica:

IF “ $P \geq x$ AND $Q \leq y$ AND $R \leq z$ ”, THEN “suspend catalysis”.

Cioè se il valore di P è maggiore di x, quello di Q è minore di y e quello di R è minore di z, allora sospendi la catalisi. Il ricorso a tale esemplificazione formale non è fuori luogo dal momento che Monod stesso parla esplicitamente di proprietà booleane degli enzimi allosterici, che consistono nell'azionare le opportune reazioni sulla base di precisi valori degli effettori.

Confrontando poi il peso necessario alla costruzione di un dispositivo che compia operazioni analoghe in un circuito elettrico (10^{-2} grammi circa) con quello di un enzima allosterico (10-17 grammi circa, quindi un milione di miliardi di volte inferiore a quello del relais elettrico), Monod intende sottolineare “«la puissance cybernétique» (c'est à dire téléonomique)” di cui può disporre una cellula provvista di un milione di specie di tali enti microscopici “bien plus intelligent encore que le Démon de Maxwell-Szillard-Brillouin”. Ancora: “La logique des systèmes biologiques de régulation n'obéit pas à celle de Hegel, mais à l'algèbre de Boole, comme celle des calculatrices” (p.

(entropia): “toute acquisition d'information suppose une interaction par elle-même consommatrice d'énergie.” (p. 73). “Ce théorème nous intéresse ici en ce que les enzymes exercent précisément, à l'échelle microscopique, une fonction créatrice d'ordre”.

90). Il riferimento agli operatori booleani associa il senso di informazione come istruzione a quello degli algoritmi informatici, introducendo così un'ulteriore specificazione del significato della parola informazione.

A scopo illustrativo Monod cita anche l'esempio delle vie metaboliche “branchées”: questi fenomeni sono caratterizzati sia da AND-causality (cioè più di un fattore è necessario per produrre l'effetto) sia da OR-causality (più di un fattore è sufficiente a causare l'effetto):

1. AND-causality: l'enzima è inibito solo congiuntamente da due metaboliti (un metabolita è qualsiasi prodotto del metabolismo);
2. OR-causality: la stessa reazione è effettuata da due enzimi diversi, di cui ciascuno viene inibito solo da un metabolita ad esclusione dell'altro.

Fin qui sono stati illustrati vari concetti di informazione: se per Crick la nozione di informazione si riferisce esclusivamente alla corrispondenza tra sequenze di basi nucleotidiche e aminoacidi (e sequenze di aminoacidi e proteine) e se Schroedinger dal canto suo sottolinea la distinzione tra meccanismi genetici – dove ciascuna entità microscopica contribuisce individualmente all'effetto macroscopico – e leggi statistiche della fisica – dove l'effetto macroscopico è il risultato del comportamento collettivo delle particelle microscopiche – Monod aggiunge a questo quadro categorie cibernetiche e nozioni informatiche.

Questa polisemia è tuttora presente nella letteratura filosofica ed è acuita dallo sviluppo di altri campi di ricerca come quello della genetica delle popolazioni, della biologia evolutiva e della biologia dello sviluppo. In generale i due paradigmi all'origine di tale polisemia vanno identificati nella teoria della matematica della comunicazione di Shannon e Weaver da un lato e nella tradizione linguistica dall'altro.

Il paradigma shannoniano

Il successo del termine informazione in relazione ai fenomeni di trasmissione ereditaria dei tratti somatici (ed eventualmente patologici) è risultato dalla contingenza di due fattori storicamente adiacenti: la scoperta del fatto che la trasmissione genetica avviene mediante unità discrete e indipendenti (genetica mendeliana), che configura il fenomeno dell'ereditarietà come un fenomeno fondamentalmente stocastico¹⁸ e, in un settore d'indagine

¹⁸ Un fenomeno è detto “stocastico” quando è caratterizzato/bile da 1) casualità intrinseca; 2) un insieme preconstituito di esiti possibili (un esempio paradigmatico spesso citato in merito è la fisica quantistica). Si tratta in generale di fenomeni in cui un parametro di riferimento può assumere uno tra diversi valori possibili di un repertorio predefinito. Dal punto di vista causale, l'indeterminatezza del processo non permette di predire con certezza l'esito a partire dalla causa, tuttavia il fatto che l'insieme

completamente diverso (quello dell'ingegneria delle telecomunicazioni), lo sviluppo di teorie probabilistiche del concetto di informazione (Shannon e Weaver, 1949).¹⁹

La conoscenza dei principi mendeliani di segregazione indipendente aveva contribuito a favorire una lettura statistica del processo di ereditarietà, che a livello molecolare induceva ad interpretare il meccanismo di trasmissione dei tratti genetici come un meccanismo combinatorio – un meccanismo cioè in cui la variazione è generata non dal “miscuglio” dei fattori genetici (come Darwin stesso aveva suggerito) ma dal realizzarsi di una specifica combinazione di unità discrete a partire da un repertorio di combinazioni possibili (quindi modellabile secondo i principi della teoria quantitativa e probabilistica dell'informazione).

La modellizzazione probabilistica della *trasmissione* dell'informazione da una parte, e il fatto che i meccanismi di trasmissione dei tratti ereditari venissero a essere rappresentati da leggi statistiche dall'altra, hanno contribuito a riconoscere nel concetto di informazione uno strumento euristico ed epistemologico di particolare utilità e potere esplicativo per lo studio dei fenomeni genetici.

La teoria matematica dell'informazione nasce dall'intuizione di Shannon di quantificare l'informazione rappresentandola mediante una correlazione tra due parametri, di cui uno funge da segnale per l'altro (ad es. il led di un termostato). Il focus della teoria Shannoniana, tuttavia, non è quello di fornire una definizione di informazione, né quello di fornire un modello semantico, bensì di misurare la quantità di informazione fornita da un messaggio e la capacità di trasmissione di un canale in funzione del sistema comunicativo utilizzato. Anzi, nella stessa definizione operativa di informazione fornita da Weaver, si caratterizza la nozione di informazione direttamente in termini di strumento di misura: “l'informazione misura la libertà di scelta data dal numero delle alternative possibili o 'grado di libertà'.” (Weaver, 1949). La quantità di informazione fornita da un messaggio è dunque funzione del numero di stati alternativi in cui può trovarsi la sorgente: se ad esempio la sorgente può assumere due possibili stati alternativi e mutuamente esclusivi [0; 1] e il segnale mi indica in quale dei due questo si trova, allora il messaggio mi avrà dato informazione pari un'unità binaria di informazione (binary unit: bit).

Se gli stati possibili sono quattro e il segnale, binario, mi indica in quale di questi quattro stati si trova la sorgente, allora i bits di informazione saranno $\text{Log}_2 4 = 2$ e via di seguito.

degli esiti possibili sia noto, rende possibile stimare in termini probabilistici ciascuno di essi. In genetica, sia il fenomeno dell'ereditarietà dei tratti somatici, sia (ma in modo diverso) quello dell'espressione genica possono essere considerati in tal senso, come dei fenomeni stocastici.

¹⁹ Non è forse inopportuno ricordare che Weaver era direttore del Rockefeller Center proprio nel periodo in cui le ricerche in ambito genetico vi godevano massima attenzione e venivano condotte ad altissimi livelli.

Stati possibili (N)	Bits di informazione ($\text{Log}_2 N$)
1	0
2	1
4	2
8	3
16	4
32	5
64	6

Ne segue che la quantità di informazione fornita da un messaggio sarà inversamente proporzionale alla probabilità che tale messaggio venga emesso, la quale è determinata dal numero di stati alternativi possibili.

Godfrey-Smith (2007) fa notare che tale formalizzazione del concetto di informazione non equivale all'introduzione di una nuova nozione, ma semplicemente all'impiego di uno schema quantitativo per misurare con strumenti matematici categorie già note come la nozione di indice (introdotta in semiotica dal filosofo Charles Sanders Peirce).

In realtà l'ambiguità alla base della teoria shannoniana dell'informazione ha dato luogo a non pochi fraintendimenti e sovrapposizioni semantiche soprattutto quando questa è stata adottata da discipline estranee ai modelli epistemologici ingegneristici entro cui essa è sorta e acquisisce il proprio significato specialistico.

Ad esempio, la concettualizzazione della nozione di informazione come relazione causale e la conseguente misurazione in termini probabilistici, può essere applicata alla relazione genotipo-fenotipo in funzione delle conoscenze del rapporto tra i diversi “stati” dei geni e i loro effetti a livello biologico, clinico e fenotipico in generale. Tuttavia, per questo tipo di connessione, non vi è alcun bisogno di ricorrere alla teoria Shannon e Weaver; è sufficiente far riferimento a misure statistiche della causalità (su questo si veda oltre).

D'altronde dell'irrelevanza della nozione shannoniana di informazione in relazione al rapporto genotipo-fenotipo non si può incolpare la teoria dell'informazione il cui fine ultimo è quello di utilizzare i rapporti probabilistici tra sistema di segnalazione e messaggi per ottimizzare la trasmissione di segnali: cioè di utilizzare quanti meno segnali possibili per trasmettere quanta più “informazione possibile”.²⁰

Tuttavia, il successo della metafora informazionale,

²⁰ Questo è possibile sfruttando le “regole” statistiche o deterministiche di un sistema di segnalazione che ci permettono di predire con più o meno grande certezza, quale segnale succederà il segnale x, date tali regole. L'utilizzo del termine “entropia” in questo ambito (che è stato criticato come fuorviante da alcuni, v. Wicken 1987) fa semplicemente riferimento ai gradi di libertà del sistema di segnalazione.

non è tanto dovuto alla sua più o meno proficua applicabilità alla correlazione genotipo-fenotipo, quanto alla somiglianza del meccanismo di trasmissione dell'informazione con quello di *trasmissione* dei tratti ereditari di *generazione in generazione*. È il concetto di *trasmissione* dell'informazione (comune a quello dei sistemi telematici e dell'ereditarietà genetica) a costituire il fulcro dell'analogia. Il meccanismo di tale trasmissione è di tipo combinatorio-probabilistico. Questo spiega come la teoria della comunicazione possa essere stata vista, almeno inizialmente, come un valido alleato per quantificare l'"informazione" contenuta nel genoma.²¹ In realtà, il concetto matematico di informazione applicato alla biologia molecolare ha subito una certa flessione di popolarità sia in merito alle sue potenzialità euristiche, sia in relazione al suo statuto epistemologico.

I motivi teorici che hanno indotto ad un progressivo ridimensionamento del valore teorico del concetto shannoniano di informazione per la definizione di informazione genetica sono fondamentalmente due:

1. Simmetria di flusso: il paradigma shannoniano presuppone una simmetria del flusso (il ruolo di sorgente e segnale può essere interscambiabile) e questo non dà ragione del tipo di relazione genotipo-fenotipo di cui si intende dar conto, che è invece unidirezionale (genotipo → fenotipo). Se è vero che dal fenotipo si può parzialmente risalire al genotipo, va però precisato che il genotipo "precede" il fenotipo.
2. Trasmissione non mediata del messaggio: il "messaggio" portato dai geni può o meno essere "espresso" cioè attualizzato, mentre in un sistema di telecomunicazione non c'è un messaggio latente che può o meno essere inviato. Questa obiezione al paradigma shannoniano, viene mossa anche con l'intenzione di avvicinare il concetto di informazione genetica a quello verbale-simbolico, dove il messaggio può essere utilizzato anche per mentire, mentre un meccanismo indicale (come quello termostato-lampadina) tutt'al più può essere soggetto ad errori ed interferenze.

La presa di consapevolezza dell'eterogeneità di signifi-

cato e di utilizzo teorico del termine informazione in biologia e nella teoria matematica della comunicazione ha spinto alcuni (soprattutto filosofi della biologia) a rintracciare nell'accezione linguistica di tale termine un modello per la rappresentazione dei fenomeni biologici. Tutt'altro che illuminante questa strategia ha finito per confondere ancora di più le idee sul significato del termine "informazione" in biologia. Ma analizziamone i presupposti.

Il paradigma "semantico"

La percezione della parziale inadeguatezza del modello shannoniano nel rendere conto del concetto di informazione genetica ha finito per incanalare l'analogia tra funzionamento dei geni e informazione verso un paragone con il linguaggio verbale. In questo, l'aspetto combinatorio già evidenziato dalla teoria probabilistica dell'informazione si unisce saldamente a quello di codice come *sistema simbolico* (come se ad una sintassi si aggiungesse una semantica).

L'informazione trae le sue proprietà "semantiche" dalla sua fondamentale arbitrarietà (Maynard-Smith, 2000, Stegmann 2004, Sarkar 2003), fondate cioè su associazioni sistematiche che non sono necessarie dal punto di vista chimico.²² Inoltre, nell'ambito di questa connotazione simbolica, sono stati distinti una nozione di informazione "indicativa" ed una "imperativa" (Shea, 2007; v. anche Sterelny 2000) in analogia alla distinzione tra atti linguistici descrittivi e direttivi. Sulla base di questa distinzione, Maynard Smith asserisce ad esempio: "Il genoma non è una descrizione della forma adulta, ma una serie di istruzioni su come costruirla: è una ricetta non uno stampo" (2000: 187). Con il termine "intenzionalità" ci si riferisce invece alla possibilità che il messaggio possa essere falso o mal-formulato, come possono esserlo solo le rappresentazioni, le quali hanno iscritte una componente di intenzionalità (Stegmann, 2009, Griffiths 2001).

La distinzione tra descrizione e istruzione si rifà alla teoria degli atti comunicativi (v. Austin, 1962, Searle e Vanderveken, 1989). In questa teoria ciascun messaggio viene classificato in funzione del suo "illocutionary point", che è definito come ciò che si fa, dicendo qualcosa. Ad esempio, dicendo: "Il camino è acceso" ad una persona intirizzita dal freddo appena entrata nella stanza, non si intende meramente offrire una descrizione, bensì si intende invitarla ad avvicinarsi alla fonte di calore (e rincuorarla). Dal pun-

²¹ Questo però è uno di quei casi in cui l'analogia offusca la diversità di scopi e obiettivi. Ad esempio, considerando il numero di geni funzionali presenti nel genoma N e la possibilità di $\frac{1}{2}$ per ciascuno di essere ereditato dalla progenie, il numero di combinazioni possibili ammonta a N^2 , quindi la quantità di "informazione" data dal figlio nato dalla coppia ammonta a $\log_2 N^2 = 2 \log_2 N = 2N$. Non è ovviamente questo il risultato che si spera di ottenere da un'applicazione della teoria dell'informazione alla genetica. Diverso è il discorso concernente la genetica delle popolazioni. Qui l'oggetto di studio però non è la trasmissione ereditaria in quanto tale, ma piuttosto la delimitazione dell'albero genealogico delle popolazioni. Più in generale, si tratta di utilizzare i "geni" come indicatori dell'evoluzione delle specie.

²² Si tratta qui di una semplificazione che può apparire ingenerosa, soprattutto considerando tutto il dibattito sulla causalità probabilistica collegata all'indeterminismo. Tale giudizio si giustifica però (in via provvisoria e con dei caveat) in relazione all'orientamento tendenzialmente empiricista di tale approccio che tende per impostazione metodologica a considerare estranee al proprio dominio di ricerca le domande di natura più metafisica sulla causalità e le relative implicazioni etiche.

to di vista semantico, la frase rimane una descrizione. Dal punto di vista pragmatico, l'enunciato è un invito (e un incoraggiamento al tempo stesso).

La teoria standard degli atti comunicativi distingue cinque tipi di "illocutionary point": 1) assertivo (descrizioni, risposte,...); 2) commissivo (promesse); 3) direttivo (ordini, richieste, ma anche consigli e istruzioni); 4) dichiarativo (dichiarazioni); 5) espressivo (congratulazioni, condoglianze, esclamazioni).

Ciascun illocutionary point è caratterizzato da una "direction of fit" (direzione di adattamento)²³:

1. word-to-world = parola-mondo;
2. world-to-word = mondo-parola;

Nel primo caso la parola aderisce al mondo (ad esempio, le descrizioni perché siano "vere" devono rappresentare stati di cose reali), mentre nel secondo "il mondo aderisce alla parola" nel senso che il messaggio non viene comunicato per descrivere il mondo, ma perché qualcosa vi succeda (ad esempio, un comando non descrive alcunché ma richiede semplicemente di essere eseguito). Nel primo caso si parla di contenuto di verità del messaggio; nel secondo di "felicità" o "successo".

Quindi nel caso dell'informazione genetica, se proprio di comunicazione si vuol parlare, questa non sarà paragonabile ai messaggi descrittivi, ma piuttosto a dei comandi che forniscono delle istruzioni, un po' come i foglietti con le istruzioni per il montaggio contenuti nelle confezioni di mobili montabili. In termini quantitativi la complessità della struttura proteica diventa quindi segno della quantità di informazioni (cioè di istruzioni) necessarie a compiere le funzioni che la proteina deve assolvere (v. Azzone, 1991: 58).²⁴ Il fenomeno che illustra in modo più caratteristico l'esecuzione di un "programma" come set di istruzioni è quello offerto dallo sviluppo di organi complessi (con la relativa trasformazione dell'"informazione" unidimensionale in molecole tridimensionali).

Fonti di ambiguità semantica

La maggior fonte di confusione che inquina il dibattito filosofico sullo statuto ontologico del concetto di informazione genetica è data dalla commistione dei significati finora elencati e dal loro *uso* metaforico. Un'ulteriore sor-

gente di ambiguità riguarda il *contenuto* che l'informazione genetica è supposta veicolare. Ad esempio, mentre nel senso inaugurato da Crick i geni contengono informazione nel senso che la conoscenza della sequenza di basi nucleotidiche permette di inferire la proteina che ne risulterà prodotta grazie ai processi di trascrizione e traduzione (con i dovuti *caveat* che qui non ci interessano direttamente), nella biologia evolutiva i geni contengono informazione sulla storia evolutiva dei fenotipi che si sono succeduti e sulle proprietà funzionali dei tratti a cui tali geni sono associati. Così il genoma porta con sé informazione nel senso che i geni di cui è composto hanno superato il filtro della selezione naturale, perché il tratto fenotipico che contribuiscono a realizzare è (o è stato) funzionale alla conservazione e riproduzione della specie (funzionale alla cosiddetta "fitness"): "È la selezione naturale, la quale nel passato ha prodotto una precisa sequenza di basi su tante possibili, che [...] specifica una proteina con un 'significato', nel senso di essere funzionale alla sopravvivenza dell'organismo" (Maynard-Smith, 2000: 179). In questo tipo di approccio, la selezione naturale accumula informazione genetica nel genoma, permettendo in tal modo la diversificazione delle specie.²⁵

Anche i *relata* della relazione informazionale variano da contesto a contesto: nella biologia molecolare essi sono le sequenze nucleotidiche, le sequenze di aminoacidi e le proteine, mentre nell'ambito clinico, o nella biologia evolutiva, si estendono al tratto fenotipico associato (probabilisticamente) al gene (o ad un sistema di geni).

Confusione semantica viene generata anche dall'*interpretazione non coerente* del termine nello stesso contesto di indagine, mutuando vari significati da diversi paradigmi teorici: il concetto Shannoniano di informazione, ovvero quello proposto dalla semiotica, dall'analisi linguistica o dall'informatica. Tale confusione è acuita dal fatto che queste diverse accezioni si trovano a coprire aree di indagine che si sovrappongono parzialmente. Ad esempio, la parentela tra linguaggio e teoria matematica della comunicazione è abbastanza scontata: tale teoria si è sviluppata in ultima istanza al fine di ottimizzare la trasmissione di messaggi verbali, la quale ottimizzazione fa leva sulla ridondanza, sulle regole d'uso e sulle regole grammaticali di una data lingua, utilizzate per costruire funzioni probabilistiche (ad esempio le catene markoviane) che forniscono la probabilità di un certo messaggio, dato il testo che lo ha preceduto.

L'informatica utilizza operatori logici (AND, OR, IF-THEN, NOT, etc) che costituiscono anche la base logica del linguaggio verbale; tuttavia essi hanno nel contesto

²³ L'introduzione del concetto di causalità probabilistica è dovuto a Patrick Suppes (1970). Tuttavia un impulso notevole al dibattito contemporaneo sulla causalità è merito di un articolo di Elizabeth Anscombe (1971) in cui il concetto di causalità viene svincolato da quello di necessità e ricondotto a quello di "derivatezza".

²⁴ La formula $P(Y/X) > P(Y/\neg X)$ si legge: la probabilità di Y dato X è maggiore della probabilità di Y dato $\neg X$. Qualora si tratti di una causa inibente (che diminuisce la probabilità dell'effetto considerato), la formula avrà il segno di disuguaglianza rovesciato: $P(Y/X) < P(Y/\neg X)$.

²⁵ Questo non esclude che la causalità probabilistica sia in grado di comprendere sia la complessità che l'indeterminatezza (hanno insistito particolarmente su questo punto Patrick Suppes (1993) e Nancy Cartwright, 2007).

informatico un puro valore operativo (istruzioni algoritmiche), mentre nella comunicazione umana essi hanno piuttosto carattere descrittivo e sono vero-funzionali (un programma informatico non pretende di dire la verità, ma si limita ad aiutare l'utente a velocizzare alcune operazioni computazionali). D'altro canto, anche il linguaggio umano fa largo uso di frasi direttive (istruzioni), tuttavia esse vengono molto raramente espresse nella forma condizionale dell'IF-THEN, tipica degli algoritmi informatici; piuttosto esse si distinguono dalle frasi assertive per il diverso status illocutivo (v. sopra) e le presupposizioni che le fondano.

La nozione di informazione introdotta da Shannon e Weaver (1949) può essere associata sia alla nozione di indice, dal punto di vista semiotico, sia a quella di entropia, come esplicitamente proposto dai due autori.

Tuttavia, Wicken (1987) fa presente come l'associazione della nozione di entropia e di informazione mediante un ambiguo concetto di incertezza abbia generato un equivoco che è bene rimuovere. Nel suo significato originale, il termine entropia è stato introdotto al fine di spiegare il secondo principio della termodinamica facendo leva sulla distinzione tra i possibili microstati di un sistema in termini di velocità, posizione e momento delle singole particelle in contrapposizione alla descrizione del macrostato (basata sui parametri di pressione, volume e temperatura). L'entropia è nata per definire una proprietà del macro-stato determinata dalla distribuzione probabilistica dei diversi microstati alternativi compatibili con esso. Essa è tanto maggiore quanto più numerosi sono i micro-stati alternativi associati al macrostato relativamente al numero di microstati associati ad altri macro-stati in cui il sistema potrebbe trovarsi. La nozione di entropia dunque fonda una spiegazione probabilistica del perché in natura si osservano dei passaggi da alcuni macrostati ad altri: gli stati di arrivo sono quelli più probabili (cioè quelli con un numero relativo maggiore di microstati ad essi associati). Invece nell'uso che ne fa Shannon, la parola entropia si scosta sostanzialmente da tale significato ed è piuttosto usata per misurare l'incertezza relativa all'accuratezza della ricezione di un messaggio, cioè alla fedeltà con cui questo è stato trasmesso. Tale incertezza è funzione della "freedom of choice" e del rumore consentito dal sistema di comunicazione. In questa accezione la relazione statistica micro-macrostatistica sparisce e fa posto ad un insieme di regole e ad un susseguirsi di processi decisionali che determinano congiuntamente la probabilità del messaggio successivo. Perciò sebbene l'equazione che definisce l'entropia in fisica (l'equazione di Boltzmann-Gibbs) e quella utilizzata da Shannon per misurare la potenza e l'accuratezza di un sistema di comunicazione siano isomorfe, tuttavia esse si riferiscono a fenomeni di natura molto diversa. Wicken (1987) suggerisce di abbandonare l'uso del termine entropia nelle teorie dell'informazione e di sostituirla con il

concetto di complessità (ad esempio per come è stato formalizzato da Chaitin, 1987); e questo particolarmente in relazione alla nozione di informazione biologica.

La confusione semantica generata dall'uso inconsapevole di termini presi a prestito da sistemi conoscitivi di vario tipo hanno contaminato l'uso della parola informazione in biologia molecolare e con ciò le analisi filosofiche che le sono state dedicate. Godfrey-Smith and Sterelny (2008) osservano in questo senso che occorre distinguere due macro-accezioni in cui il termine informazione è utilizzato: una debole e una forte. L'accezione debole va riferita al senso Shannoniano di informazione come correlazione tra stati alternativi di una variabile (sorgente) e stati alternativi di un'altra variabile (messaggio), così che la conoscenza dello stato in cui si venga a trovare la seconda fornisce informazione circa lo stato della prima. Questo tipo di informazione viene anche detta "causale" (Sterelny and Griffiths, 1999: 101) o, all'opposto, viene classificata come concetto pragmatico di informazione (Weber, 2005: 241). Nel senso più forte del termine l'informazione viene classificata come "semantica" o addirittura "intenzionale" (Sterelny and Griffiths, 1999), proprio al fine di distinguerla dalla nozione meramente causale vista sopra. In questo senso forte, il concetto di informazione assume connotati ontologici: non si tratta di un mero strumento epistemico, ma di una categoria del reale.

Quanto segue intende dipanare tale intrico semantico sviluppando una tassonomia basata sulla macrodistinzione tra informazione in senso propriamente epistemico e informazione in senso ontico.

Informazione in senso ontico ed in senso epistemico

Nei paragrafi precedenti la nozione di informazione è stata considerata implicitamente secondo due aspetti. Da una parte essa è stata trattata come proprietà intrinseca del mondo biologico, si veda ad esempio la nozione di ordine come "proprietà sovramolecolare *del sistema*" (Azzone, 1991); dall'altra essa è stata intesa nella sua accezione più comune come insieme di dati disponibili sul reale in merito ad un oggetto di indagine, v. ad esempio la modellizzazione dell'informazione come correlazione tra lo stato di una sorgente e il segnale. Vedremo che almeno alcuni dei punti del dibattito relativi all'informazione genetica sono generati da una confusione tra questi due piani. Si parla ad esempio di perdita o di aumento delle informazioni, di rumore, etc. rifacendosi in genere a delle espressioni metaforiche coniate nell'ambito della teoria dell'informazione senza chiarire bene se questi fenomeni si riferiscano alle nostre conoscenze sull'oggetto d'indagine o a processi intrinseci alla realtà indagata.

Ecco un brano di Azzone illustrativo in tal senso:

“L’aumento di complessità si accompagna ad aumento di informazioni e l’aumento di informazioni è tanto maggiore quanto più è stratificata la struttura gerarchica del sistema. L’organizzazione gerarchica implica l’acquisizione a livello di sistema, di proprietà e di informazioni molto diverse dalle proprietà e dalle informazioni dei sub-sistemi e quindi tali da non poter essere predette dalle proprietà e dalle informazioni dei sub-sistemi”. Azzone (1991: 19).

Qui sono in gioco due nozioni di informazione: la più ovvia è quella di rappresentazione del sistema, cioè informazione *sul* sistema, l’altra, si riferisce alla nozione di informazione come proprietà intrinseca del sistema in quanto ordinato, cioè lontano dall’entropia. Quando si dice che la conoscenza delle caratteristiche e del comportamento delle singole componenti del livello inferiore “non è sufficiente a fornire tutte le informazioni per ricostruire le caratteristiche e il comportamento del livello superiore” o che “la scomposizione della cellula implica una perdita del contenuto informativo che può rendere estremamente difficile la ricostruzione del sistema a partire da componenti separati.” (ibidem: 72), si fa riferimento all’informazione sul sistema e la perdita di informazione equivale all’ignoranza delle relazioni tra i costituenti di un sistema. Quando invece si asserisce che “la cellula vivente è qualcosa di più della sua composizione materiale: è anche e soprattutto informazione” (Azzone, 1991: 71), qui il termine informazione è inteso in senso ontologico come una categoria che cattura un aspetto intrinseco della realtà. Azzone presenta l’esempio delle pompe protoniche del mitocondrio. Queste sono posizionate secondo lo stesso orientamento (polarità) ed è proprio la loro posizione *reciproca*, l’ordine in cui sono disposte (la topologia), che produce il movimento vettoriale dall’interno verso l’esterno della membrana cellulare: l’energia chimica scalare di ciascuna pompa si trasforma in energia fisica vettoriale dell’insieme di tutte le pompe. Dunque il comportamento di ogni componente preso nella sua individualità non spiega il comportamento del mitocondrio nella sua totalità; piuttosto è il loro comportamento preso nell’insieme a spiegare il funzionamento dell’organo: “La topologia dei componenti trasforma la distribuzione dei prodotti delle reazioni chimiche delle pompe da simmetrica in asimmetrica”. Il termine simmetria si riferisce all’equiprobabilità di tutti i possibili stati di cose, cioè allo stato di massima entropia. La topologia polare delle pompe protoniche nel mitocondrio rappresenta invece un fenomeno neghentropico: l’ordine con cui queste sono posizionate non è casuale, ma “asimmetrico”. Per Azzone si tratta qui di “nuova informazione” che viene introdotta nel sistema (informazione che consiste nella topologia delle pompe nella membrana) e tale comparsa di asimmetria riflette un ordine nuovo nel sistema che è proprietà della totalità e non delle singole componenti.

L’informazione nel senso di asimmetria del sistema

è qualcosa di inerente al dominio di indagine, in qualche modo di oggettivo: il fatto che le pompe siano posizionate polarmente è una caratteristica del sistema mitocondrio; come la casualità assoluta della direzione del moto delle molecole di gas è una caratteristica della dinamica dei gas. Il primo è un sistema dotato di informazione nel senso di essere un sistema dotato di un ordine spaziale, il secondo è un sistema entropico, o simmetrico. La nozione epistemica di informazione invece si riferisce a ciò che noi sappiamo di un dato sistema o ente reale.

È importante sottolineare tuttavia che questa seconda accezione, pur riferendosi alle conoscenze dell’osservatore, dipende per forza di cose da una differenziazione oggettiva del sistema indagato.

Al fine di dipanare le fila di questa matassa semantica, propongo quindi innanzitutto di distinguere due macro-categorie: quella dell’“informazione ontica” e quella dell’“informazione epistemica”. La nozione ontica si riferisce a qualsiasi uso del termine informazione per riferirsi alla struttura intrinseca del reale o alle qualità strutturali (eventualmente riproducibili) di un ente. Questa nozione ha una certa somiglianza familiare con il concetto aristotelico di causa formale e può essere a sua volta suddiviso in tre categorie:

1. *Ordine/struttura* di un sistema **come** espressione delle relazioni reciproche tra le sue parti. Questo tipo di concetto è chiamato in causa anche dalle teorie della complessità. Nell’ambito genetico tale struttura è rinvenibile nei sistemi di regolazione genetica. Un caso speciale di sistema dotato di informazione è quello caratterizzato da ordine lineare, come appunto la sequenza nucleotidica del DNA.
2. *Specificità*: categoria filosofico-scientifica che fonda la differenziazione tassonomica delle specie a diversi livelli biologici – esseri viventi, cellule, molecole – sulla base della loro configurazione biochimica e morfologica. La specificità è una proprietà che attiene anche alle reazioni biochimiche qualora esse avvengano esclusivamente per elezione reciproca basata su affinità/complementarietà tra molecole, cellule o altri composti organici.
3. *Stampo/progetto*: si tratta di un modello che permette la riproducibilità di un ente per via delle sue proprietà isomorfe, piuttosto che materiali (il modello può essere costituito di materia diversa dall’oggetto che sarà costruito in base ad esso). Questa nozione di informazione è alla base delle metafore riproduttive e di trasmissione (vedi anche la nozione di “indipendenza dal mezzo” di Sarkar, 2003).

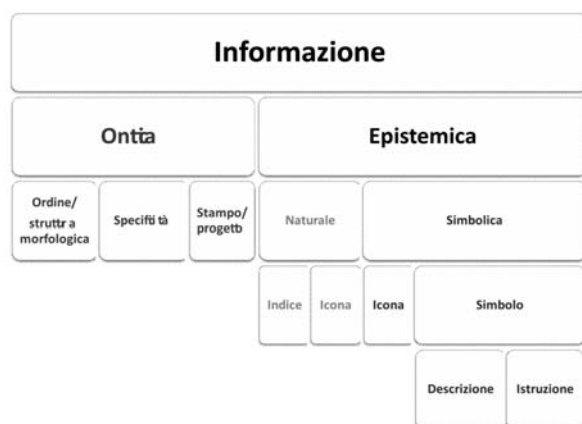
La nozione epistemica di informazione può essere sud-

divisa in due sottogruppi: informazione naturale e informazione simbolica.

L'informazione naturale, anche chiamata "informazione causale" (v. sopra) o "Fisher information" (Wilkins, forthcoming), è l'informazione basata sulla conoscenza di correlazioni causali e/o statistiche che permette di trarre inferenze diagnostiche o prognostiche a partire da suddette correlazioni. L'informazione simbolica si riferisce invece alla conoscenza mediata da messaggi in varia forma.

Andrebbe eventualmente considerata l'informazione iconica fornita dalle immagini e dalle fotografie, ma questa può essere anche inserita tra quella naturale e quella simbolica (specialmente nel caso delle fotografie). Il seguente grafico presenta la mappa semantica della nozione di informazione fin qui illustrata:

Figura 1: *Mappa semantica della nozione di informazione in relazione al suo uso nel dibattito sull'informazione biologica*



Capita che le due macro-categorie, ontica vs. epistemica, vengano confuse anche nel discorso scientifico, perché non si fa sufficiente attenzione al fatto che la nozione epistemica presuppone quella ontica; presuppone cioè una realtà a sua volta essenzialmente differenziata.

Gli autori che sottolineano l'importanza del concetto di informazione in biologia ne evidenziano il carattere "simbolico" (Maynard Smith 2000, Sarkar 2003, Sterelny and Griffiths, 1999, Griffiths, 2001), contrastandolo con l'informazione "naturale" o "causale"; oppure ne valorizzano il suo aspetto di "istruzione" (informazione come programma o ricetta, Stegmann 2003, 2005, Barbieri, 2003, Sterelny, 2000, Moss, 1992), o, ancora ne illustrano le sue caratteristiche di codice (Danchin, 2002, Dawkins, 1976) andando con ciò a pescare tra le sue accezioni "epistemiche" (e direi anche, pragmatiche) piuttosto che quelle "ontiche".

A questo proposito occorre innanzitutto osservare che

l'uso della terminologia di stampo semiotico-linguistico non ha molto aiutato a chiarificare i termini della questione. Innanzitutto perché a volte i termini vengono presi in prestito senza attingere all'intero patrimonio di conoscenze teoriche da cui essi scaturiscono e perciò stesso perdono il significato tecnico originale con cui vengono utilizzati da linguisti, esperti di semiotica e filosofi del linguaggio; secondariamente perché utilizzando tali termini, nati per indagare i modi della rappresentazione e della significazione, si applicano delle categorie epistemiche a porzioni della realtà come se le appartenessero ontologicamente. Insomma l'ordine epistemico e quello ontologico vengono irrimediabilmente confusi. Indaghiamo innanzitutto le origini di tale confusione.

Il codice genetico

C'è un senso in cui si può comprendere come mai il senso epistemico di informazione, specie quello linguistico-simbolico, sia stato così strettamente collegato a quello dei meccanismi genetici. Ad esempio Maynard-Smith dice: "Penso che sia la natura *simbolica* della biologia molecolare a rendere possibile l'innumerabile varietà delle forme biologiche" (2000: 185, corsivo mio). La natura "simbolica" si riferisce qui chiaramente alla ricorsività e l'infinito potenziale generativo del linguaggio umano, proprietà che lingua e genoma sembrano condividere (Maynard Smith and Szathmáhy, 1995). Tali proprietà identificano un aspetto dei meccanismi genetici che li distingue qualitativamente da altri tipi di fenomeni naturali caratterizzati da mero scambio di energia/materia: si tratta del cosiddetto "codice genetico".

Il termine "codice genetico" si riferisce allo schema di corrispondenza tra triplette di basi nucleotidiche nell'acido ribonucleico (RNA) e la produzione di aminoacidi. A ciascuna tripletta corrisponde un aminoacido, ma ciascun aminoacido può essere prodotto sulla base di diverse triplette: ad es. l'arginina è prodotta dai codoni CGC, CGA, CGG, AGA, AGG; quindi il codice è ridondante (o "degenerato"). Questo permette verosimilmente di ridurre gli errori di trascrizione in quanto uno stesso aminoacido è il risultato di diverse combinazioni di nucleotidi. La tavola qui riportata illustra l'associazione tra le $4^3=64$ possibili triplette generate dalla combinazione delle quattro basi nucleotidiche (Adenina, Citosina, Guanina, Uracile – che sostituisce la Timina del DNA nell'RNA) e i 21 tipi di aminoacidi che vanno a costituire le diverse proteine.

Figura 2: *Il codice genetico*

I 64 codoni e gli aminoacidi corrispondenti ognuno di essi.					
	seconda base				
	U	C	A	G	
prima base	U	UUU fenilalanina	UCU serina	UAU tirosina	UGU cisteina
		UUC fenilalanina	UCC serina	UAC tirosina	UGC cisteina
		UUA leucina	UCA serina	UAA stop	UGA stop
		UUG leucina	UCG serina	UAG stop	UGG triptofano
	C	CUU leucina	CCU prolina	CAU istidina	CGU arginina
		CUC leucina	CCC prolina	CAC istidina	CGC arginina
		CUA leucina	CCA prolina	CAA glutammina	CGA arginina
		CUG leucina	CCG prolina	CAG glutammina	CGG arginina
	A	AUU isoleucina	ACU treonina	AAU asparagina	AGU serina
		AUC isoleucina	ACC treonina	AAC asparagina	AGC serina
		AUA isoleucina	ACA treonina	AAA lisina	AGA arginina
		AUG metti <i>ra</i> , start	AAG treonina	AAG lisina	AGG arginina
	G	GUU valina	GCU alanina	GAU acido aspartico	GGU glicina
		GUC valina	GCC alanina	GAC acido aspartico	GGC glicina
		GUA valina	GCA alanina	GAA acido glutammico	GGA glicina
		GUG valina	GCG alanina	GAG acido glutammico	GGG glicina

L'uso della metafora del codice verbale è comprensibile se si considera che il ruolo svolto da ciascuna base nucleotidica nel determinare la proteina finale è fondamentalmente *relazionale*, in quanto non è giocato esclusivamente sulla base della sua struttura biochimica o fisica, ma in base al *posto* che esso occupa nella stringa di basi nucleotidiche in cui esso viene a trovarsi (codoni), in analogia al ruolo svolto da una lettera nel determinare il significato di una parola. Se prendiamo ad esempio la lettera *i*, questa può significare “plurale” se aggiunta al lemma “amico”, mentre essa significa “seconda persona singolare” nella declinazione del verbo amare (“tu ami”). Ad un livello inferiore di significato essa contribuisce al significato lessicale di una parola in virtù del fenomeno delle coppie oppostive: ad esempio “fitta” versus “fetta”.

Questo fenomeno è stato denominato “doppia articolazione” dal noto linguista francese André Martinet nel suo “Essays de linguistique générale” (1960) e posto a distinzione del linguaggio verbale da altri strumenti semiotici e sistemi simbolici. Vediamo come questo può essere utilizzato per illustrare il meccanismo alla base dell'ereditarietà e della variazione genetica. Il termine si riferisce ai due livelli più bassi di significato. Il più alto tra i due ($n - 1$) riguarda i fenomeni morfologici:

$n - 1$) “amici” → “*i*” = **plurale**

Il più basso di tutti i livelli di significato è rappresentato dalle coppie oppostive:

n) “fitta” ≠ “fetta” → ***i* = ?; *e* = ?**

A questo livello, né la lettera *i* né la lettera *e* significano alcunché per se stesse, ma contribuiscono sostanzialmente a determinare il significato della parola, in funzione della coppia oppostiva che il sistema lingua costruisce per mezzo di esse.

Un altro esempio di coppia oppostiva è rappresenta-

to dal caso in cui la distinzione semantica è operata non dall'inserimento di una lettera diversa, ma dalla diversa collocazione della stessa lettera in posizioni diverse, come nel seguente esempio:

n) “fitta” ≠ “fatti” → ***i* = ?**

Qui la lettera *i* contribuisce al significato della parola in cui è inserita *esclusivamente* in funzione del posto che essa occupa. Questo fenomeno è analogo a quello del codice genetico, in cui le triplette di basi nucleotidiche contribuiscono alla sintesi di diversi aminoacidi in funzione della sequenza in cui le basi si susseguono. Esattamente tale fenomeno spiega il successo del paradigma linguistico nel descrivere i meccanismi genetici. L'utilizzo dei termini “trascrizione”, “traduzione” ed “espressione” per far riferimento rispettivamente alla trasformazione di DNA in RNA, alla produzione degli aminoacidi a partire dalle triplette di nucleotidi (“codoni” da codice) dell'RNA e alla produzione delle proteine sulla base delle sequenze degli aminoacidi, testimoniano della pervasività della terminologia linguistica nella genetica molecolare. Alcuni filosofi hanno però reagito a questa “invasione di campo” non solo qualificando la terminologia linguistica come mero discorso metaforico, ma contestando alla stessa nozione di informazione qualsiasi validità epistemologica.

Approcci riduttivisti al concetto di informazione genetica

Gli approcci riduttivisti alla nozione di informazione genetica generalmente tendono a tradurla in termini di relazioni causali. Tuttavia l'analisi causale da cui prendono le mosse è molto eterogenea e mentre Šustar (2007), Waters (2007) e Woodward (2010) utilizzano un'analisi controfattuale del concetto di causa per rendere conto della specificità della relazione causale tra geni e proteine rispetto ad altri meccanismi biologici, altri autori fondano la loro analisi su una nozione ingenua di causa, che non tiene conto di quanto essa stessa sia più problematica ancora di quella di informazione.

Presenterò innanzitutto questo secondo gruppo di contributi per poi passare all'analisi offerta da Šustar (2007), Waters (2007) e Woodward (2010).

Giovanni Boniolo (2008, 2003) ad esempio assegna al concetto di informazione in biologia un ruolo piuttosto euristico che sostanziale e la riduce a nozione epistemica basata sulla correlazione tra sequenza nucleotidica e proteine. Boniolo testa la sua tesi presentando una ricostruzione del processo di espressione genetica senza far uso del concetto di informazione. Nel far ciò, Boniolo segmenta il processo di espressione genetica in sei passaggi e analizza la catena causale in termini probabilistici identificando ogni possibile fonte di errore di duplicazione/trascrizione/traduzione. Questi errori vengono ricondotti a fluttuazioni

termiche, agenti chimici, errori metabolici o erronea regolazione. Mediante questo resoconto, si intende illustrare cosa succede all'interno della cellula a livello molecolare. Infine si conclude che poiché "sia la numerosità che la complessità delle molecole e delle interazioni coinvolte rendono impossibile mantenere uno stretto determinismo e una rigida prevedibilità riguardo i passaggi" allora "un quadro causale probabilistico basato sulla biochimica e la biofisica sembra il più adeguato per spiegare nella maniera appropriata questo processo" (Boniolo, 2008: 211; v. anche Boniolo, 2003: 262-268).

La sua conclusione è però inficiata da tre presupposti di fondo che mi paiono illegittimi:

1. Innanzitutto l'equazione: informazione = correlazione deterministica. Se è vero che un codice sembra tanto più affidabile quanto più la relazione tra segni e significati è biunivoca, è altrettanto vero che sia il linguaggio verbale che i sistemi semi-otici simbolici di altro tipo, o naturali, possono essere affetti da vaghezza, polisemicità, ambiguità; problemi che non impediscono tuttavia la trasmissione di informazione, per quanto imperfetta, mediante questi sistemi;
2. Il livello di spiegazione a cui si situa Boniolo è semplicemente diverso da quello adottato da chi utilizza la nozione di informazione per spiegare l'ereditarietà dei tratti genetici. Nel suo dettagliato resoconto Boniolo non fornisce una spiegazione della variabilità dei tratti fenotipici in funzione della variabilità del genotipo, mentre questo fenomeno di corrispondenza è esattamente ciò che la nozione di informazione è chiamata a denotare. Boniolo riconosce che fin dall'inizio la biologia molecolare è stata alimentata da due domande molto diverse tra loro: da una parte la scoperta dei meccanismi biologici che presiedono alla riproduzione e allo sviluppo dell'organismo e dall'altra l'analisi della corrispondenza formale tra geni e tratti fenotipici (2008: 207). Tuttavia egli ritiene che allo stato attuale delle conoscenze una descrizione biofisica dei meccanismi possa esaurire entrambe le istanze conoscitive, ma così argomentando, non coglie in pieno il punto della questione. Infatti l'utilizzo del termine informazione è dovuto al presupposto che *comunque avvenga fisicamente la produzione di proteine a partire dalle basi nucleotidiche*, il cuore della vicenda sta nella corrispondenza tra determinate sequenze di basi e determinate proteine (il tentativo di Boniolo equivale un po' a voler spiegare il sistema di significazione del linguaggio verbale mediante il sistema di fonazione). È interessante notare come Boniolo stesso citi Crick in un passo esemplare in

questo senso: "Il problema di come una sequenza di quattro cose (nucleotidi) possa determinare una sequenza di venti cose (aminoacidi) è noto come il problema della 'codificazione'. Si tratta di un problema formale. Nella sua essenza, non riguarda né i passaggi chimici né i dettagli della stereochimica." (Boniolo, 2008: 207).

3. Dal punto di vista teorico infine vanno mosse due ulteriori precisazioni:
 - a. Boniolo si situa esplicitamente entro una posizione epistemologica kantiana. Tale posizione è estremamente ambigua in merito alla realtà ontologica della categoria di causa quindi non può pretendere di risolvere il problema dello status dell'informazione genetica riducendola alla nozione di causa;
 - b. Ma Boniolo si affretta anche a precisare che per "ruolo sostanziale" di un concetto (in opposizione al mero ruolo euristico) egli intende un: "contributo imprescindibile nella costruzione degli schemi esplicativi di una disciplina scientifica, vale a dire nell'insieme di conoscenze che vengono invocate e collegate tra loro in determinate maniere per poter rendere conto del verificarsi di un fenomeno di interesse" (Boniolo, 2008: 209). Il punto è allora chiedersi 1) se quest'accezione soddisfa la domanda ontologica a cui si intende rispondere, e la risposta è no; 2) se, pur accettando il valore pragmatico di questa impostazione epistemologica, il termine informazione abbia o meno avuto un ruolo sostanziale proprio in questi termini, e la risposta è sì.

Un altro approccio riduttivista è quello di John Wilkins (in corso di stampa). Wilkins riconosce un valore euristico al concetto di informazione anche per la biologia contemporanea (diversamente da Boniolo e in analogia a Sarkar, 2000); tuttavia sostiene che la nozione di informazione può essere sistematicamente sostituita da quella di causa perché: "If information is in the concrete world, it is causality. If it is abstract, it is in the head" (p.1). Wilkins nega dunque qualsiasi statuto ontologico alla nozione di informazione: quella che viene chiamata informazione non è altro che una correlazione fondata su una connessione causale e accorda alla nozione di informazione solo uno statuto epistemologico nel senso di rappresentazione simbolica (linguaggio, etc.). Wilkins imputa il successo della nozione di informazione genetica ad una circolarità semantica insita nel concetto stesso di gene: secondo lui il fatto che i geni siano visti come portatori di informazione è già implicito nella loro stessa definizione; infatti il concetto di gene è nato come costruito teorico inteso a spiegare l'ereditarietà dei tratti (la loro "trasmissione" di generazione in generazione). Analogamente, nella biologia evolutiva, i geni vengono già definiti in partenza come il luogo in cui si deposita l'informazione

sulla storia evolutiva di una specie e sull'ambiente che ne ha selezionato i tratti caratterizzanti. La questione riguarda dunque il concetto stesso di gene piuttosto che la nozione di informazione genetica. Wilkins però non si limita a ridurre il concetto di informazione genetica ad un generico concetto di causa, ma si preoccupa anche di illustrare vari tipologie di nozioni causali e di applicarle al caso dell'informazione genetica. Tuttavia la sua analisi è ancora ingenua e non tiene conto del ricchissimo dibattito generato dalla questione circa lo statuto ontologico della nozione di causa. Il conflitto di intuizioni generato dai tentativi di ridurre il concetto di informazione genetica a quello di causalità necessita di strumenti metodologici più sofisticati.

Nozioni controfattuali della causalità: la proposta di Šustar

Come Boniolo e Wilkins, anche Šustar (2007) propone un'interpretazione causale (in opposizione a quella "semantica") della nozione di informazione in biologia, ma, diversamente da essi, egli intende preservare la specificità di tale concetto insistendo sull'importanza di un'analisi fondata sulla distinzione tra diversi tipi di relazioni causali. Il test utilizzato da Šustar per segnare una distinzione tra causalità genetica e altri tipi di fenomeni biologici, come ad esempio il coinvolgimento stesso di alcuni tipi di enzimi alla duplicazione del DNA (ad es. la DNA-polimerasi) e alla sintesi delle proteine, è quello offerto da un esame controfattuale delle corrispondenze tra i relata del rapporto causale (tornerò approfonditamente su questo punto).

Nel caso della sintesi delle proteine a partire dal DNA, alterazioni precise (puntuali) della sequenza del DNA determinano altrettanto precise modifiche nella conformazione della proteina. Gli effetti di tali modifiche possono essere:

1. Una modifica del sito corrispondente nella proteina;
2. Una modifica della dimensione della proteina (la formazione di una sequenza proteica "troncata");
3. Nessuna proteina viene sintetizzata (nel caso in cui ci la modifica produca un codone STOP sul primo codone);
4. Nessuna modifica della proteina (per via della ridondanza del codice).
5. Nel caso della modifica di un enzima, gli effetti che tale modifica può produrre sono:
6. L'enzima non produce più il suo effetto (nel caso in cui la modifica involva il sito attivo o il dominio d'azione ad esso relativo);
7. L'enzima produce lo stesso effetto che produceva prima della modifica (se questa non coinvolge il sito attivo, né il dominio d'azione);
8. L'enzima produce un effetto inatteso: ad es. se alla

DNA-polimerasi dell'*E. Coli* viene fornito Mn^{++} anziché Mg^{++} , essa accetta sia i trifosfati ribonucleici che i corrispettivi composti deossiribonucleici.

Ora da questa analisi emerge che la causalità enzimatica è piuttosto del tipo tutto-o-niente, mentre quella genetica segue piuttosto la struttura di una correlazione tra insiemi ordinati di elementi. Sebbene entrambe vengano considerate come causalità strutturali ("structural causation") nel senso che entrambe coinvolgono la produzione di una struttura, esse contribuiscono a tale risultato in maniera completamente diversa. Rifacendosi alla nozione di causalità-modello ("template") coniata dallo stesso Crick in riferimento al DNA e a quella di colinearità, coniata da Yanofsky e Brenner (Yanofsky, 1964) in riferimento appunto alla precisa corrispondenza tra modifiche nella sequenza del DNA e modifiche nella struttura della proteina, Šustar conclude formulando una definizione di causalità genetica come "template correlative determination" (determinazione-modello correlativa). Tale definizione arriva molto vicino ad un concetto che la filosofia della scienza ha praticamente estromesso dal proprio lessico in quanto metafisico, e che sembra voler rientrare dalla finestra ogni volta che si affrontano questioni concernenti l'idea di vita in rapporto all'universo fisico: il concetto di principio informante (o anche di causa formale).

Alcuni teorici della causalità hanno proposto degli emendamenti al concetto di causa che va in questa direzione, proprio alla luce dell'analisi della causalità genetica. Li presentiamo qui di seguito per poi offrire un'analisi dei limiti del programma deflazionista (la riduzione della nozione di informazione genetica a quella di uno specifico tipo di causalità) e presentare la nozione di informazione e soprattutto di codice come termine in ultima analisi complementare a quello di causa. Il codice, dirò, piuttosto che essere manifestazione di una relazione causale, è chiamato a stabilirne una.

Il dibattito contemporaneo sulla causalità: paradigma regolarista, controfattuale e processuale

Il dibattito contemporaneo sulla nozione di causalità aggira l'ambiguità kantiana sul suo status ontologico e affronta il problema o dal punto di vista meramente semantico (cosa intendiamo con il termine causa) oppure epistemologico e metodologico (come identificare le cause "nascoste" a partire da fenomeni osservabili; come distinguere le cause dalle non cause).

I punti di vista adottati sono fondamentalmente tre:

1. "regolarista"
2. "controfattuale"
3. "processuale" (meccanismo).

L'approccio *regolarista* considera la relazione causale

come la manifestazione di una legge necessaria o di una correlazione statistica. Ad esempio la funzione $Y = a + bX$ esprime una relazione deterministica secondo cui i valori della variabile Y sono determinati univocamente da quelli della variabile X . La relazione di causalità è quindi definita come una relazione di dipendenza dell'effetto dalla causa. Tale relazione può manifestarsi mediante una funzione probabilistica nel caso in cui esistano altri co-fattori latenti e non misurati che concorrono al valore di Y (funzione pseudo-indeterministica) oppure nel caso in cui la relazione tra X e Y sia genuinamente stocastica (come nel caso della meccanica quantistica). In tal caso si potrebbe rappresentare la causa come un fattore che aumenta la probabilità dell'effetto: $P(Y/X) > P(Y/\neg X)$: la probabilità P che si verifichi Y , posto che X si è verificato è maggiore della probabilità P che si verifichi Y senza che si sia verificato X .

La maggior parte delle relazioni causali in biologia e medicina vengono rilevate proprio in base a tale differenza statistica. Ad esempio, per sapere se un farmaco X causa un effetto Y non basta osservare un caso in cui si verifica sia l'evento di assunzione del farmaco che l'effetto, ma si ha bisogno di osservare tale coincidenza di causa ed effetto in più individui perché nei meccanismi causali biologici si assiste in genere al contributo di più fattori congiuntamente necessari ad un determinato effetto. L'assenza di uno di questi può causare dunque l'inefficacia del farmaco. In altri casi, un fattore inibente neutralizza l'azione della molecola chimica impedendone o ostacolandone l'efficacia. Ora, un nesso causale deterministico implicherebbe che nel campione osservato tutti coloro che assumono il farmaco manifestano anche l'effetto e viceversa, nessuno di coloro che non lo assume manifesta l'effetto: un'ipotesi di questo genere implica un'irrealistica assunzione di causalità sufficiente. Vista la complessità dei meccanismi biologici, infatti, è del tutto improbabile sia che tra coloro che non hanno assunto il farmaco non ci sia nessun caso di comparsa dell'effetto collaterale, sia che tra coloro che lo hanno preso, tutti ne siano affetti. Questo perché il farmaco contribuisce alla comparsa dell'effetto collaterale in concorso con altri fattori (ad es. genetici) per cui esso può non essere né necessario né sufficiente alla comparsa dell'effetto collaterale (questo non significa d'altronde che il rapporto causale in sé sia indeterministico). Per stabilire un rapporto causale tra farmaco ed effetto collaterale sarà dunque sufficiente trovare una differenza statisticamente rilevante tra la popolazione che lo assume e la popolazione che non ne fa uso. Dunque il fatto che il rapporto causale sia espresso in maniera probabilistica rivela della sua dipendenza da altri fattori per porre in essere l'effetto. Quindi la causalità probabilistica di per sé non è necessariamente connessa all'indeterminismo, e nemmeno esclusivamente alle lacune conoscitive, ma piuttosto alla complessità (v. anche Hesslow, 1981; Papi-

neau). Per formalizzare queste strutture causali complesse Mackie (1974) ha coniato il termine di fattore INUS: INUS sta per l'acronimo di fattore di per sé non sufficiente (Insufficient) ma necessario (Necessary) che fa parte di un insieme non necessario (Unnecessary) ma di per sé sufficiente (Sufficient) a produrre l'effetto in esame. Si tratta del caso in cui un effetto E può essere causato da diversi insiemi di fattori, ad es. (ABC) oppure (ADF) oppure (BDF) per cui vale:

$$(ABC) \vee (ADF) \vee (BDF) \leftrightarrow E$$

Analizzando il comportamento di un fattore specifico, ad esempio A , la presenza di una mutazione genetica in una malattia multifattoriale, si avrà una porzione del campione in cui compare anche la patologia ad esso ipoteticamente associata E . Questa sarà costituita da individui con caratteristiche (ABC) oppure (ADF) , mentre E non sarà presente ad esempio, in individui caratterizzati dai parametri (ACF) o (ABF) (perché né ACF né ABF sono sufficienti a produrre E). Inoltre si daranno casi in cui pur non essendo presente il fattore causale A , si darà ugualmente la comparsa della patologia: questi sono gli individui caratterizzati dai tratti (BDF) . La causa INUS corrisponde al tipo 4 del seguente elenco:

1. $C \rightarrow E$ (C è una condizione necessaria e sufficiente perché si verifichi E);
2. $C \& A \rightarrow E$ (C è una condizione necessaria ma non sufficiente perché si verifichi E);
3. $C \vee B \rightarrow E$ (C è una condizione sufficiente ma non necessaria perché si verifichi E);
4. $(C \& A) \vee B \rightarrow E$ (C è una condizione necessaria ma di per sé non sufficiente di un insieme sufficiente ma non necessario a produrre E).

Perciò di per sé l'espressione probabilistica di una relazione causale non equivale ad una posizione indeterminista. In generale, in relazione a ciò di cui si predica la probabilità (conoscenza e/o fenomeno indagato) si deve dunque distinguere tra diversi paradigmi epistemologici:

<i>Fenomeno</i>	<i>Conoscenza</i>	
	<i>Perfetta</i>	<i>Imperfetta</i>
<i>Universo deterministico</i>	Causalità deterministica	Causalità probabilistica
<i>Universo deterministico ma fenomeno caratterizzato da complessità</i>	Causalità probabilistica	Causalità probabilistica
<i>Universo indeterministico</i>	Causalità probabilistica	Causalità probabilistica

La tabella evidenzia come il termine "causalità probabilistica" faccia riferimento a paradigmi epistemologici diversi e vada dunque accuratamente specificato, nell'utilizzarlo, se l'elemento probabilistico viene attribuito alla

limitatezza delle nostre conoscenze, alla complessità del fenomeno in esame o alla realtà in quanto tale.²⁶

La letteratura del settore è enorme e si concentra su diverse tematiche: il rapporto tra relazioni probabilistiche e relazioni causali, la distinzione tra cause *prima facie* e cause genuine, lo status epistemologico della probabilità, la relazione tra determinismo, causalità e probabilità. Lo scoglio più difficile da superare da parte del paradigma regolarista è però quello rappresentato dalla questione della cosiddetta “asimmetria causale”. Infatti sia le funzioni deterministiche, sia la dipendenza probabilistica sono relazioni simmetriche. Ad esempio dato $Y = a + bX$, posso ottenere $X = (Y - a)/b$: questo significa che la funzione è insensibile all’asimmetria causale perché tratta entrambi allo stesso modo. Analogamente per la relazione di dipendenza causale, si dà il caso che se $P(Y/X) > P(Y/\neg X)$, vale anche che $P(X/Y) > P(X/\neg Y)$, cioè la relazione di dipendenza probabilistica è reciproca.

Le teorie *controfattuali* della causalità intendono rispondere proprio a questo problema dell’asimmetria causale; infatti in generale esse sostengono che la causa è definibile come ciò che, se fosse assente, l’effetto non si darebbe (o: se non ci fosse stato, nemmeno l’effetto sarebbe accaduto), mentre non si dà l’inverso. Cioè l’effetto non è definibile come qualcosa che, se fosse assente, allora la causa non si darebbe.

Se le teorie regolariste incappano nel problema dell’asimmetria, quelle controfattuali incorrono però nel rischio del regresso all’infinito (se X non fosse successo, nemmeno Y sarebbe successo, ma se W non fosse successo, nemmeno Y sarebbe successo, ma se U non fosse successo, nemmeno W, e così via, per cui la causa di X si perde nel regresso all’infinito) e non sono in grado di dare una risposta nei casi di ridondanza causale.²⁷

L’approccio “processuale” è sostanziale piuttosto che

formale e si concentra sulla relazione causale in quanto processo fisico o meccanismo. Quest’approccio è stato inaugurato da Salmon (1998) ad integrazione del resoconto probabilistico della causalità, che aveva sostenuto fin dagli anni ’60, e portato avanti da Dowe (2000) e, con diversi accenti, da Glennan (1996, 2000). Salmon definisce la causa come la trasmissione di un marchio, il quale è a sua volta definito come una modifica della struttura di un processo in seguito ad interazione con un altro processo. Dowe (2000), sviluppando questo approccio, definisce il processo causale come l’interazione di due o più processi che implica uno scambio di quantità conservata. Lo scambio si dà qualora in un grafico spazio-tempo almeno un processo entrante e almeno un processo uscente manifestano cambiamento nel valore di una quantità conservata. Per Glennan (1996) una relazione tra due eventi è una relazione causale se questi sono connessi da un qualsiasi meccanismo.

Se l’approccio “processuale” ovvia al problema della causalità ridondante che affligge l’analisi controfattuale classica della causalità, esso tuttavia non fornisce alcuna risposta al problema della causalità per omissione, cioè a quei casi in cui è la mancata esecuzione di un’azione ad essere considerata la causa di un evento.

Come si evince da quanto detto finora, ciascun approccio rende espliciti aspetti diversi della causalità e può risultare più o meno adatto a seconda del concreto fenomeno causale che si intende analizzare. Ad esempio, quello probabilistico può risultare più adatto di quello controfattuale nel caso in cui ci sia un concorso di fattori non ben definiti con un notevole margine d’errore, mentre quello processuale può spiegare il perché di una correlazione causale osservata in prima istanza solo statisticamente.

Una versione più aggiornata del modello controfattuale, l’approccio “manipolazionista” sviluppato da James Woodward (2003) integra aspetti diversi delle teorie precedenti e fornisce criteri per identificare una causa che contengono sia elementi controfattuali, sia probabilistici (il risultato del cambiamento non deve essere necessariamente la presenza versus l’assenza di un dato fenomeno, ma può trattarsi anche solo di un cambiamento della distribuzione probabilistica a cui è associato).²⁸

Dopo aver presentato con brevi cenni le posizioni principali in merito alla causalità, si presenta di seguito l’analisi controfattuale proposta da Lewis e sviluppata da Waters e Woodward in connessione alla causalità genetica.

²⁶ Ad esempio, anche il problema della “forza” causale (I. Good, 1961-1962) può essere letto in due modi: in senso deterministico, come attributo più o meno significativo di una causa parziale alla produzione di un determinato effetto insieme ad altri co-fattori; oppure in senso indeterministico, come contributo diretto della causa alla probabilità di accadimento dell’effetto.

Spesso vengono trattate come probabilistiche anche cause che sono deterministiche inserite in una struttura causale complessa. Le ragioni non sono esclusivamente metodologiche. Se è vero che in una struttura causale complessa è come se ciascuna singola causa fosse probabilistica, e quindi modellabile come tale, è anche vero che la complessità può raggiungere livelli tali da indurre a considerare la struttura nel suo insieme come essenzialmente probabilistica.

²⁷ Come illustra il seguente esempio: un poliziotto è stato ucciso da un terrorista (A), ma se il terrorista A non avesse ucciso il poliziotto l’avrebbe comunque ucciso il terrorista B, quindi il poliziotto sarebbe morto comunque, cioè anche senza l’azione del terrorista A, quindi, in termini controfattuali, A non è una causa dell’uccisione del poliziotto. La nozione di causalità come influenza di Lewis intende risolvere proprio questo secondo problema, ma viene poi utilizzata da Waters e Woodward come

categoria causale a parte, cioè non per correggere la concezione controfattuale di causa, ma per fornire un modello diverso di causalità (v. oltre).

²⁸ Le questioni in gioco sono molto più complesse sia dal punto di vista ontologico che metodologico (sufficienza causale, modularità, indistinguibilità, etc.) ma non è necessario trattarli in questa sede.

L'analisi controfattuale di David Lewis

Appellandosi alla seconda parte della definizione humeana di causa,²⁹ David Lewis intende fornire un'alternativa al cosiddetto approccio regolarista alla causalità (quello basato cioè su leggi o sulla costanza e contiguità spaziotemporale). Tuttavia, sebbene il punto di partenza sia un'obiezione di tipo epistemologico agli approcci regolaristi, l'analisi che egli offre è essenzialmente semantica: quella di Lewis è un'analisi che esplicita le implicazioni semantiche insite nell'uso di tale concetto nel linguaggio comune. Lewis sviluppa l'analisi semantica già elaborata per i condizionali controfattuali (1973a), e la utilizza per definire le condizioni di verità dell'enunciato: "c causa e". Per non entrare in eccessivi tecnicismi è sufficiente qui presentarne un resoconto a grandi linee.

Se le condizioni di verità del condizionale materiale $x \rightarrow y$ sono le seguenti:

x	y	$x \rightarrow y$
V	V	V
V	F	F
F	V	V
F	F	V

Quelle del controfattuale sono determinate dalla semantica dei mondi possibili. Lewis ha una posizione realista in merito ai mondi possibili ma la sua analisi risulta ugualmente (e forse anche più) comprensibile se si considerano i mondi possibili alla stregua delle descrizioni di stato introdotte da Carnap (1950) in logica, sulla scia del *Tractatus* di Wittgenstein. Ciascuna descrizione di stato non è che una combinazione possibile tra quelle contemplate da un universo di individui, proprietà e relazioni. Ad

²⁹ "Possiamo definire una causa come un oggetto seguito da un altro e tale che tutti gli oggetti simili al primo sono seguiti da oggetti simili al secondo. O, in altre parole, tale per cui *se il primo oggetto non ci fosse stato, il secondo non sarebbe mai esistito*" Hume (1748, sez. 7). Mentre alla prima parte della definizione humeana si rifanno le cosiddette versioni "regolariste" della nozione di causa (quelle che fondano la causalità sulle leggi o sulle correlazioni statistiche o probabilistiche) alla seconda parte vanno ricondotte invece le teorie controfattuali (teorie controfattuali "pure", o teorie pragmatiche come quella della causalità come manipolazione di Jim Woodward o le teorie dell'agenzia causale di Hew Price e Peter Menzies). Sia all'interno del primo gruppo che del secondo la domanda semantica (cosa intendiamo per causa), quella epistemologica (cos'è la causa) e quella metodologica (come si identificano le cause, come si distinguono le cause vere dalle quelle apparenti tali) non vengono sempre chiaramente distinte e hanno spesso inficiato la chiarezza del dibattito.

esempio un universo di due individui a e b , a cui può o meno essere associata la proprietà P e la relazione R è costituito dai seguenti 8 mondi possibili:

$\{R[a(P)b(P)]\}$	$\{\neg R[a(P)b(P)]\}$
$\{R[a(P)b(\neg P)]\}$	$\{\neg R[a(P)b(\neg P)]\}$
$\{R[a(\neg P)b(P)]\}$	$\{\neg R[a(\neg P)b(P)]\}$
$\{R[a(\neg P)b(\neg P)]\}$	$\{\neg R[a(\neg P)b(\neg P)]\}$

Se il condizionale è vero in tutti i mondi possibili tra loro accessibili, si tratta di un condizionale "stretto", illustrato con un quadrato che precede la formula del condizionale: $\Box (x \rightarrow y)$, dove il quadrato proviene dalla logica deontica, in cui simboleggia la necessità (ontologica).

Il criterio che definisce se un mondo sia o no accessibile ad un altro può essere di tipo logico (è il criterio più estensivo e comprende tutti i mondi logicamente possibili), oppure può essere basato sulle leggi della fisica (comprende tutti i mondi che hanno le stesse leggi fisiche del mondo attuale), o su una relazione di "similarità". Ad esempio considerando un universo composto dagli individui a , b , c e d e i predicati "italiano" e "francese" si configurano i seguenti possibili mondi:

a(I), b(I), c(I), d(I)	a(I), b(F), c(I), d(I)	a(F), b(I), c(I), d(I)	a(F), b(F), c(I), d(I)
a(I), b(I), c(I), d(F)	a(I), b(F), c(I), d(F)	a(F), b(I), c(I), d(F)	a(F), b(F), c(I), d(F)
a(I), b(I), c(F), d(I)	a(I), b(F), c(F), d(I)	a(F), b(I), c(F), d(I)	a(F), b(F), c(F), d(I)
a(I), b(I), c(F), d(f)	a(I), b(F), c(F), d(f)	a(F), b(I), c(F), d(f)	a(F), b(F), c(F), d(f)

In questo universo di possibilità la relazione di somiglianza andrà perdendosi passando da una colonna all'altra e scendendo dall'alto in basso: il mondo in cui tutti gli individui sono italiani (a(I), b(I), c(I), d(I)) è il più distante di tutti da quello in cui tutti sono francesi (a(F), b(F), c(F), d(f)).

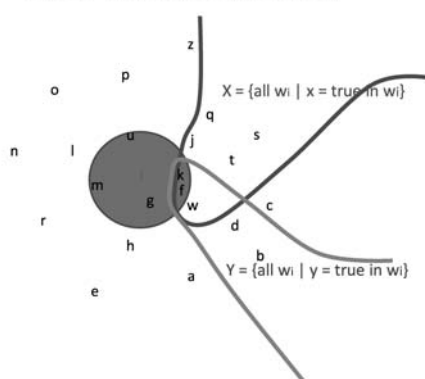
Le proposizioni controfattuali sono dei condizionali stretti per i quali il criterio di accessibilità tra mondi su cui valgono è quello della similarità e sono rappresentati dalla seguente formula: $x \Box \rightarrow y$ che si legge: "Se si desse (o si fosse dato) il caso che x , allora si darebbe (si sarebbe dato) il caso che y ". La seguente figura illustra due controfattuali, la cui verità e falsità, rispettivamente, è stabilita dalla sfera di accessibilità dei mondi rispetto al mondo attuale i e dalla verità del condizionale ($x \rightarrow y$) in ciascuno di essi. Nel caso del controfattuale vero, il condizionale è vero in tutti i mondi accessibili ad i , mentre nel caso del condizionale falso il condizionale non è soddisfatto nel mondo j

perché in questo mondo, la proposizione y è falsa, mentre la proposizione x è vera:

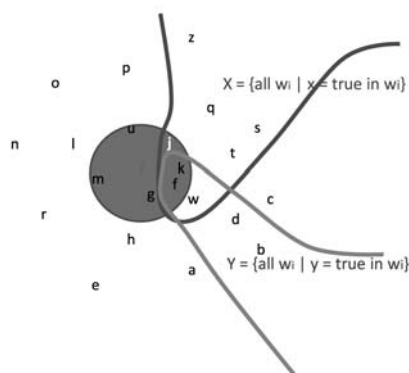
$$x \Box \rightarrow y$$

Figura 3: La figura a sinistra mostra un condizionale controfattuale vero ($X \Box \rightarrow Y$), in quanto il rispettivo condizionale è valido in tutti i mondi accessibili da i (f ; k). La curva irregolare che delimita i mondi in cui x è vera si interseca con la curva che delimita i mondi in cui y è vera e la loro intersezione include tutti i mondi accessibili da i . Quindi il controfattuale è vero. La figura a destra mostra invece un controfattuale falso, in quanto nel mondo j , accessibile da i , y vale mentre non vale x , falsificando in tal modo il condizionale $x \Box \rightarrow y$.

True counterfactual



False counterfactual



Infine, la dipendenza controfattuale è una proprietà relazionale definita come segue. Se per ciascun membro delle due famiglie A e C di proposizioni possibili mutualmente esclusive, vale il controfattuale $A_i \Box \rightarrow C_j$ (cioè se sono validi tutti i controfattuali $A_1 \Box \rightarrow C_1, A_2 \Box \rightarrow C_2, \dots, A_n \Box \rightarrow C_n$, tra le proposizioni corrispondenti delle due famiglie) allora i C dipendono controfattualmente dagli A (p. 561).

La definizione di Lewis della causalità si fonda su questo edificio: “ c causa e ” è vero se sia c che e sono veri e

tra c ed e c’è una relazione di dipendenza controfattuale.

Poiché la relazione causale è definita per eventi e non per proposizioni, la dipendenza controfattuale tra eventi è ridotta a dipendenza controfattuale tra proposizioni che ne asseriscono la verità/falsità.

In un articolo del 2000, Lewis introduce la nozione di “influenza” come un ulteriore sviluppo di questa definizione al fine di rendere conto di problemi che emergono dall’analisi controfattuale della causalità ridondante. La sua soluzione è quella di estendere la nozione di dipendenza da una versione assoluta, per cui la presenza o l’assenza della causa determina la presenza o l’assenza dell’effetto (quella che Lewis chiama dipendenza se-se), ad una versione “modulare” della dipendenza, per cui non solo la presenza dell’effetto (se), ma anche il modo e il momento in cui si verifica, dipendono dalla presenza della causa e dal modo e dal momento in cui essa si verifica (dipendenza come-quando-se su come-quando-se: how-when-whether upon how-when-whether dependence).³⁰

Questi pattern di dipendenza vengono generalizzati nell’analisi di Waters e di Woodward e vengono utilizzati non per fornire una definizione controfattuale più potente di causalità in grado di ovviare ai problemi della causalità ridondante, bensì per proporre una differenziazione della nozione di causalità, secondo cui una relazione causale può essere o meno caratterizzata da un pattern di dipendenza piuttosto che da una mera dipendenza se-se. Nel resoconto di Waters e di Woodward, il privilegio causale della causalità genetica è difeso in base a questo tipo di considerazioni.

Il contributo di Waters (2007) precede quello di Woodward (2010) dedicato alla causalità genetica, ma è basato su Woodward (2003), per cui è necessario partire da tale saggio per poter capire entrambi.

L’approccio manipolazionista di James Woodward

Tanto l’approccio di Lewis quanto quello di Woodward (2003) si oppongono al paradigma regularista, in quanto incapace di catturare l’intrinseca asimmetria della relazione causale. Tuttavia la prospettiva di Lewis è eminentemente semantica, mentre quella di Woodward è innanzitutto epistemologica e metodologica. Woodward intende

³⁰ L’indagine di Waters va letta in chiave antirelativista. Il filosofo americano precisa che la selezione delle cause non è necessariamente basata sull’identificazione di ciò che fa la differenza di fatto, ma si oppone vigorosamente all’idea che cause e condizioni necessarie siano sullo stesso piano dal punto di vista ontologico. Alcune cause sono “actual difference maker” altre no, indipendentemente da fattori pragmatici contingenti (ad esempio relativi alla selezione della porzione di mondo di cui ci si vuole occupare). Dunque la selezione di una causa come la causa, non è sempre e solo contestuale.

presentare una teoria causale basata su quella che, seguendo il contributo degli economisti in materia, egli chiama invarianza, cioè sulla correlazione sistematica tra variabili. L'idea principale che soggiace alla sua proposta è che le relazioni causali possono essere utilizzate a fini manipolativi (di qui paradigma "manipolazionista").

Inoltre, a differenza di Lewis, egli non presenta un modello riduzionista,³¹ perché la sua definizione contiene essa stessa nozioni causali come quella di intervento e mira più che altro ad esaminare la relazione causale all'interno del sistema causale in cui è inserita.

Le due principali nozioni utilizzate nell'analisi manipolazionista di Woodward sono quella di invarianza e quella di intervento (che va a sostituire sotto alcuni rispetti la nozione Lewisiana di "miracolo").

L'invarianza non è altro che una relazione sistematica tra valori di due o più variabili. Questo fenomeno è formalizzato matematicamente da una funzione che mappa i valori di una variabile su quelli di un'altra variabile. Dunque, a differenza dell'approccio di Lewis, in quello di Woodward i *relata* della dipendenza causale non sono eventi ma variabili. Questo cambiamento permette di aumentare la generalità della teoria. Inoltre la funzione che connette le variabili non deve essere necessariamente biunivoca e nemmeno iniettiva o suriettiva: è sufficiente invece che almeno ad *alcuni* cambiamenti del valore di X, corrispondano dei cambiamenti nei valori di Y (in altre parole, non è necessario che tutti i valori di ciascuna variabile siano coinvolti dalla relazione di invarianza).³² Lo spettro di valori entro cui la relazione di invarianza è valida viene denominato spettro di invarianza (range of invariance).

A questo punto è importante sottolineare che il controfattuale di Woodward, diversamente da quello di Lewis non è: "Se si desse il caso che x, allora si darebbe il caso che y", ma piuttosto: "Se fosse possibile cambiare x dal suo valore attuale ad un altro valore (con delle precise modalità), e il valore di y cambiasse, allora la relazione tra x e y può dirsi causale". Quindi il conseguente del condizionale controfattuale, è l'asserzione causale stessa, mentre l'antecedente si riferisce alla possibilità di intervento.

Le variabili possono essere binarie, per cui l'intervento comporta un cambiamento on/off (0/1), oppure continue, nel qual caso si dà una covarianza, cioè ad un aumento

della variabile X corrisponde un aumento sistematico e proporzionale della variabile Y (vale l'inverso per la causalità negativa), oppure discrete con più di due valori, per cui a determinati valori (o *combinazioni di valori*!) di una variabile corrispondono determinati valori di un'altra.

La definizione di causa proposta da Woodward tiene conto delle relazioni causali in cui essa è inserita, perciò è fondamentale che la nozione di intervento sia precisamente definita, in modo che tale operazione sia in grado di "isolare" la relazione causale d'interesse dal sistema causale in cui essa è inclusa. L'intervento dovrebbe agire come un interruttore che elimina gli antecedenti causali della causa in esame, non deve esso stesso causare un cambiamento in Y, se non mediante il cambiamento in X e non deve essere un effetto di altre cause di Y. Tutte queste precisazioni rispondono all'esigenza di fondare l'inferenza causale di tipo statistico su una solida base epistemologica. Perciò la nozione di intervento tiene conto dei problemi creati da confonditori, transitività causale e cancellazione reciproca delle cause.

La verità del controfattuale formato dall'antecedente che definisce l'intervento e dal conseguente che afferma la relazione causale è una condizione sufficiente perché si dia tale relazione. In una formula:

$$[I(X) \Box \rightarrow Y] \rightarrow X \text{ causes } Y$$

Dove, "I" sta per intervento e " $I(X) \Box \rightarrow Y$ " sta per la relazione controfattuale che lega sistematicamente i valori di x e di y sulla base dell'intervento. Una condizione sufficiente perché si dia una relazione causale è dunque che sia possibile eseguire un intervento su X, tale che questo cambi i valori di Y (o la sua distribuzione probabilistica). Il punto su cui insiste Woodward è che "Causal relationships between variables [...] carry a hypothetical or counterfactual commitment: they describe what the response of Y *would be* if a certain sort of change in the value of X were to occur" (40).

In un articolo del 2010, Woodward amplia tale definizione di causa proprio per rendere conto della distinzione intuitiva tra causalità genetica e altri meccanismi biologici. Presento però di seguito il resoconto del filosofo Kenneth Waters il quale basa questa distinzione sulla versione standard della definizione di causa fornita da Woodward (quella cioè del suo libro del 2003, presentata appunto in questo paragrafo) per poi illustrare le riflessioni di Woodward (2010).

L'approccio di Waters: la distinzione tra causa e condizione necessaria

Kenneth Waters si preoccupa della distinzione ontologica tra cause e condizioni necessarie (Waters, 2007). Tale distinzione era stata liquidata come non scientifica da J. S.

³¹ "Different changes in the sequence of nucleotides in DNA would change the linear sequence in RNA molecules in many different and very specific ways. RNA polymerase does not have this specificity. Intervening on RNA polymerase might slow down or stop synthesis of a broad class of RNA molecules, but it is not the case that many different kinds of interventions on RNA polymerase would change the linear sequence in RNA molecules in many different and specific ways" (Waters, 2007: 574-575).

³² Si può anche dire: una relazione causale è tanto più stabile quanto minore è il numero di co-fattori necessari a che essa produca l'effetto in esame, e quanto minore è il concorso di ciascuno di essi.

Mill e ridotta ad una questione pragmatica da Hart e Honoré (1959). L'annullamento di questa distinzione è fatto proprio anche da alcuni filosofi della biologia appunto per negare il privilegio causale dei geni rispetto ad altri meccanismi biologici (v. ad esempio Gannet 1999).

Dal momento che il resoconto controfattuale della causalità è ugualmente incapace di rilevare tale distinzione, e poiché Waters pensa che proprio questa distinzione sia la chiave per distinguere la causalità genetica da altri meccanismi biologici, egli sviluppa la nozione di “actual difference maker”, che si potrebbe tradurre come “ciò che fa la differenza di fatto”.³³

Secondo Waters anche l'analisi causale di Woodward (2003) non è in grado di rilevare tale distinzione perciò propone di aggiungere a questa definizione delle postille:

X è un “actual difference maker” rispetto a Y in una popolazione P se e solo se:

1. X causa Y (nel senso di Woodward, 2003);
2. Il valore di Y varia di fatto tra gli individui della popolazione P;
3. La relazione causale è robusta rispetto ad altre variabili che variano di fatto in P;
4. La variazione del valore di X rende conto pienamente della variazione del valore di Y nella popolazione (grazie alla relazione causale tra X e Y) (p. 567).
6. Il requisito (iv) significa che il valore di Y è funzione del valore di X e implica quanto segue:
7. Individui con lo stesso valore di X nella popolazione, hanno anche lo stesso valore di Y;
8. Un intervento su X, che ne cambiasse il valore in tutti gli individui di P cosicché fosse per tutti lo stesso, farebbe sì che tutti gli individui di P avrebbero lo stesso valore di Y;
9. Non esiste nessuna variabile Z (diversa da X), tale che un intervento su Z, tale da cambiarne i valori in uno o più individui di P, produrrebbe un cambio negli stessi individui del valore di Y. (568).

Il punto centrale nell'argomento di Waters è che l'effetto è identificabile solo come una differenza di proprietà tra gli individui di una popolazione. Nel caso dei procarioti ad esempio, se è vero che il macchinario enzimatico è una condizione necessaria per la produzione delle proteine, tuttavia le variazioni nelle molecole di RNA possono essere attribuite solo a differenze nelle sequenze nucleotidiche corrispondenti nel DNA. Negli eucarioti la variazione è dovuta anche alla RNA-polimerasi, che quindi si qualifica come una causa che fa la differenza assieme al DNA (“an

actual difference maker” o anche “an actual difference changer”). Tuttavia secondo Waters, solo il DNA può essere considerato “specific difference maker” nel senso che:

“diversi cambiamenti nella sequenza di nucleotide nel DNA cambierebbero la sequenza lineare delle molecole di RNA in molti modi specifici. La RNA-polimerasi non possiede questa specificità. Intervenire sulla RNA-polimerasi può rallentare o fermare la sintesi di un'ampia classe di molecole RNA, ma non si dà il caso che diversi tipi di intervento sulla RNA-polimerasi cambierebbero la sequenza lineare delle molecole RNA in modi altrettanto diversi e specifici”³⁴

Waters attribuisce esplicitamente alla nozione Lewisiana di “influenza” il merito di avergli ispirato la nozione di specificità causale e di avergli permesso una distinzione su base ontologica tra causa e condizione di fondo in relazione al DNA e agli altri meccanismi cellulari. Questa distinzione sarà fondamentale nel rendere conto della nozione di informazione genetica in termini causali.

Woodward 2010

Woodward (2010) sottolinea come la gran parte del dibattito contemporaneo abbia insistito sui criteri per distinguere una causa genuina da una spuria (quindi per discernere le cause dalle non-cause), trascurando invece l'altrettanto importante distinzione tra differenti tipi di relazioni causali. Woodward distingue quindi la questione relativa alla definizione del concetto di causa da quella dei criteri per l'identificazione della relazione causale (a partire da osservazioni empiriche) pur utilizzandoli nella sua analisi semantica. La sua proposta è quella di considerare tali criteri solo disgiuntamente (anziché congiuntamente) necessari per definire una relazione causale e di distinguere le cause in *diversi tipi* a seconda di *quali* criteri distintivi esse soddisfino e in che grado (piuttosto che considerare una correlazione *più o meno causale* in funzione di *quanti* criteri essa soddisfi). Woodward parte da questi presupposti proprio per caratterizzare la specificità della causalità genetica rispetto ad altri fenomeni biologici e, soprattutto per distinguere la causalità delle malattie mendeliane o dei tratti fisici, da quella dei geni ipoteticamente collegati a tratti caratteriali. La tesi di Woodward è che le relazioni causali vadano distinte tra loro in base a tre criteri fondamentali: stabilità, proporzionalità, specificità della relazio-

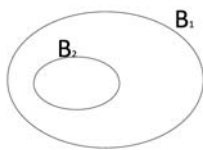
³³ Woodward sottolinea come il concetto di stabilità causale permetta di ovviare alla dibattuta questione relativa all'esistenza di “leggi” in biologia. Anziché chiedersi se le generalizzazioni formulate in biologia possano valere come leggi, sarà più importante chiedersi a quali condizioni esse valgano e definirne la stabilità (Woodward, 2010).

³⁴ Inoltre il criterio di stabilità è discriminante nel caso delle catene causali con rischio di regresso all'infinito (che l'approccio controfattuale non riesce a risolvere): man mano che si percorre all'indietro la serie di avvenimenti che hanno condotto all'evento X, la stabilità della relazione causale della causa più lontana dall'effetto finale è minore di quella più prossima.

ne di invarianza. Questi tre criteri sono tutti gradualisti, il che significa che una relazione causale può essere più o meno stabile, più o meno proporzionale, più o meno specifica.

La proprietà della *proporzionalità* si riferisce alla rappresentazione della relazione piuttosto che alla relazione stessa (come una descrizione adeguata dell'oggetto si distingue dall'adeguatezza dell'oggetto stesso alla funzione che è chiamato ad assolvere). È quindi una proprietà che attiene al discorso sulla causalità, piuttosto che alla causalità stessa.

Con il termine *stabilità*, Woodward intende riferirsi alla capacità di una relazione di essere valida in circostanze diverse ("background conditions"). Una relazione causale sarà tanto più stabile quanto più ampio è l'insieme delle possibili condizioni entro cui essa continua a valere. Tale criterio consente a Woodward di distinguere il tipo di relazione causale che può essere stabilito tra il "gene per la lettura" (prendendo l'esempio da Dawkins, 1982) e il "gene per il colore degli occhi". Infatti, perché una persona impari a leggere, il gene della lettura non è sufficiente, ma occorre anche che l'individuo nasca e cresca in una società alfabetizzata, venga istruito e continui ad esercitare tale attività in maniera abbastanza continuativa. Tutte queste condizioni aggiuntive necessarie perché la capacità di leggere venga realmente sviluppata fanno sì che il rapporto causale tra gene e lettura sia molto instabile, cioè dipenda da molti altri co-fattori. Diverso è il discorso per il gene del colore degli occhi. In questo caso i fattori ambientali, culturali e sociali possono fare ben poco per portare il loro contributo. In generale una relazione causale C_1 è più stabile di una relazione causale C_2 se l'insieme delle condizioni di base B_1 entro cui essa vale, è maggiore rispetto a quello entro cui vale la seconda (B_2): cioè se B_2 è un sottoinsieme proprio di B_1 :



La stabilità è un concetto analogo a quello della "robustezza" in statistica (cioè la non-sensibilità della (cor)relazione a interferenze esterne); si tratta anche di un concetto che intende veicolare in maniera attenuata l'idea di non-contingenza (o di necessità) e di sistematicità della relazione causale.

Per illustrare l'utilità del criterio della stabilità Woodward si richiama ad una critica di Kendler (2005) nei riguardi della terminologia divulgativa, ad es. quando si parla del "gene per la schizofrenia". Se l'espressione "gene per" può essere appropriatamente utilizzato per le malattie mendeliane, questo vale molto meno per malattie multifattoriali e caratterizzate da uno sviluppo complesso ed

imprevedibile. Questo perché la relazione causale tra gene ed esito patologico è soggetta a molte più interferenze di quanto non valga ad es. per il nesso causale tra gene per l'Alzheimer e corrispondente patologia. Tale intuizione è formalizzata mediante il criterio di stabilità.

La proprietà di *specificità* causale è la più importante per distinguere la causalità genetica da altri tipi di meccanismi biologici ed è quella a cui ci si riferisce nei tentativi di ridurre il concetto di informazione genetica a quello di causalità. Basandosi su Waters (2007) Woodward distingue i meccanismi molecolari generici da quelli genetici nel modo seguente. Entrambi sono cause necessarie per la produzione delle proteine e degli enzimi. Tuttavia mentre il meccanismo biologico è lo stesso per tutte le proteine e gli enzimi, le specifiche sequenze di DNA sono responsabili ciascuna per la produzione di un diverso aminoacido e solo quello. Il sistema cellulare è dunque coinvolto in maniera indifferenziata nella produzione di qualsiasi proteina, invece ciascun gene è coinvolto nella produzione di una proteina specifica. E per spiegare la differenza tra proteine (la loro specificità) bisogna cercare cosa varia alla base del meccanismo di produzione. Woodward illustra la sua tesi mediante la metafora della radio. Lo stato di accensione della radio corrisponde al funzionamento del meccanismo cellulare di base, mentre la manopola per selezionare le diverse stazioni corrisponde al meccanismo causale dei geni. Mentre lo stato di accensione è una variabile con due soli valori (on/off) e quindi, tradotto nel contesto cellulare, illustra il fatto che i meccanismi di base sono responsabili della produzione (o dell'assenza di produzione) di qualsiasi proteina, la manopola rende l'idea della selezione di una determinata stazione (proteina specifica). La prima causa è una relazione tra variabili a due valori, la seconda è una relazione sistematica tra variabili discrete con molti valori (da una parte le frequenze radiofoniche, dall'altra le stazioni di trasmissione). Il caso ideale di tale tipo di relazione è la funzione biettiva (ad es. ad una tripletta di nucleotidi dovrebbe corrispondere uno ed un solo aminoacido e viceversa, e ad una determinata catena di aminoacidi dovrebbe corrispondere una ed una sola proteina a viceversa). Tuttavia i meccanismi biologici sembrano voler avviare alla possibilità di errori di trascrizione e traduzione mediante la ridondanza e la parastasi (Schaffner, 1993): uno stesso effetto è prodotto alternativamente da diversi percorsi causali, così che se uno non è in grado di funzionare, un altro entra in funzione a mo' di dispositivo di back-up. Questo avviene anche nei meccanismi di controllo e regolazione genica.

I resoconti di Woodward e di Waters basati sulla nozione Lewisiana di causalità come influenza forniscono un contributo rilevante al dibattito sulla "parità causale" tra diversi meccanismi biologici (e in merito alla questione natura/nurture). Tuttavia essi hanno implicazioni filosofiche che vanno al di là di tale questione e illuminano il rapporto tra la nozione di causalità e quella di informazione genetica.

La causalità come influenza e la nozione di informazione genetica

Un'importante questione che è implicata dall'analisi offerta da Woodward e Waters, ma che non vi viene menzionata, riguarda il fatto che nel sistema di corrispondenze tra stringhe di nucleotidi e aminoacidi ciò che conta dal lato dei nucleotidi non è il valore della singola base (A, G, T o C), bensì il posto che ciascuno di essi occupa nella tripletta. Perciò la funzione non va da basi nucleotidiche ad aminoacidi, ma da diverse combinazioni di base ad aminoacidi. In questo senso l'ordine lineare con cui le triplette di nucleotidi si presentano costituisce il fulcro della metafora linguistica.

Se consideriamo di nuovo il fenomeno della doppia articolazione, possiamo osservare come differenze morfologiche "atomiche" possono produrre una differenza macroscopica in termini di significato della parola: l'effetto dipende essenzialmente dall'ordine lineare cui sottosta il linguaggio verbale. Questo ruolo è analogo a quello giocato dall'ordine delle sequenze nucleotidiche nel determinare quale aminoacido sarà prodotto. La seguente tabella mostra a titolo illustrativo una serie di diverse permutazioni risultanti da un cambiamento di ordine delle stesse basi nucleotidiche (Uracile preso due volte e Adenina una volta; ovvero Adenina, Uracile e Citosina prese ciascuna una volta):

Tabella 2: *Diversi aminoacidi risultanti dalle diverse permutazioni di stesse combinazioni di basi nucleotidiche.*

		X	Y
Combinazioni		Sequenza nucleotidica	Aminoacido
(U, U, A)	Permutazioni	UUA	Leucina
		AUU	Isoleucina
		UAU	Tirosina
		...	...
(A, C, U)		CAU	Istidina
		AUC	Isoleucina
		CUA	Leicina
		...	...

La tabella mostra ad esempio che ad una stessa combinazione di nucleotidi (A, C, U) corrispondono diversi aminoacidi a seconda dell'ordine in cui si succedono nella sequenza: istidina per CAU, isoleucina per AUC o leucina per CUA. Ciò che fa la differenza dunque non è solo la base nucleotidica, ma il suo posto nella sequenza.

Naturalmente sia la nozione di Woodward che quella di Waters e Lewis potrebbero essere adattate all'esigenza di considerare questo particolare aspetto del fenomeno.

Nel caso di Woodward l'invarianza si darebbe tra *permutazioni di valori* di una variabile e valori di un'altra (anziché valere semplicemente per valori di una variabile e valori di un'altra variabile). L'influenza Lewisiana avrebbe ancor meno problemi in merito: la nozione di dipendenza come-quando-se è in grado di attribuire ai cambi di permutazione la differenza di proteina prodotta dalla sintesi. La famiglia di controfattuali $N_1 \square \rightarrow A_1$, $N_2 \square \rightarrow A_2$, $N_3 \square \rightarrow A_3$, ... $N_n \square \rightarrow A_n$, andrebbe ad indicare con gli N la specifica permutazione di nucleotidi e con gli A, i relativi aminoacidi e andrebbe a rappresentare così il ruolo giocato da ciascuna permutazione nel produrre sistematicamente la varietà delle proteine.³⁵

Un test per verificare quanto la nozione di influenza sia in grado di rendere conto degli approcci informativi alla causalità genetica è quello relativo al tipo di errore in gioco.

Mentre gli approcci controfattuali standard alla causalità (e *a fortiori* quelli ingenui) non sono in grado di predire le conseguenze del condizionale controfattuale quando l'antecedente è falso, il pattern di controfattuali previsto dalla nozione di influenza (sia lewisiana che woodwardiana o di Waters) è in grado di dire non solo cosa succede se una data tripletta viene espressa, ma anche cosa succederebbe se tale tripletta venisse sostituita da un'altra a causa di errori di duplicazione ("mispelling").

Questo ci rimanda ad una delle distinzioni operate da Šustar in riferimento alla traduzione del DNA e all'attività enzimatica: mentre i cambi di sequenza del DNA producono modifiche prevedibili nel prodotto proteico, se è l'enzima ad alterarsi, esso può cessare di funzionare o produrre effetti inattesi. Questa imprevedibilità dell'effetto è legata precisamente alla mancanza di una relazione sistematica tra possibili stati alternativi dell'enzima e possibili effetti alternativi.

Inoltre quest'analisi rende anche conto dell'assunto di Stegmann secondo cui: "la nozione standard di informazione genetica implica un errore che è di tipo normativo piuttosto che statistico" (2009: 8) e per cui l'espressione: 'l'informazione genetica può essere espressa correttamente o incorrettamente' non è catturata adeguatamente da categorie statistiche (2005: 429). Infatti, data una tripletta, l'aminoacido che ne segue è *necessariamente determinato*. Ad esempio, se la tripletta è CUA, allora l'aminoacido risultante è invariabilmente la leucina. Se viene prodotto un diverso aminoacido allora significa che almeno l'ordine

³⁵ Emergono due problemi di lieve entità: 1) ciò che Lewis aveva in mente per la famiglia di antecedenti non erano cambiamenti discreti, ma piuttosto "modifiche non troppo distanti". Tuttavia questa è una questione minore nella misura in cui la nozione di "non troppo distante" era problematica per lo stesso Lewis; 2) l'influenza di Lewis è basata su una funzione biettiva, mentre il codice genetico è ridondante. Anche questo problema può essere risolto considerando la nozione di "range of invarianza" (spettro di invarianza) proposta da Woodward.

delle basi a partire da cui è stato prodotto deve essere stato diverso. Un errore di duplicazione che sostituisse la prima base C della tripletta con una base A darebbe come risultato la tripletta AUA e quindi produrrebbe invariabilmente l'isoleucina invece della leucina. Perciò è chiaro che né C né A causano la differenza di aminoacido direttamente in virtù della loro costituzione chimica, ma piuttosto in forza della loro posizione nella combinazione di nucleotidi. Tant'è vero che ad esempio AUA e AUC si traducono invece nello stesso aminoacido (isoleucina).

Tutto ciò è indice del fatto che il nucleotide non determina di per sé quale aminoacido verrà prodotto e ciò rende conto della resistenza a considerare questo fenomeno alla stessa stregua di altri fenomeni biochimici e la tendenza ad avvalersi della nozione di informazione nel tentativo di rendere conto della sua peculiarità.

Tutto ciò sembra rafforzare piuttosto che indebolire l'associazione tra causalità genetica e informazione, al punto che non possiamo abbandonare l'intuizione che, dopo tutto, almeno in base a considerazioni di economia teorica, la nozione di informazione (depurata per quanto possibile da vaghezza e polisemia) possa mantenere un valore esplicativo che vale la pena approfondire. Da dove viene quest'intuizione?

Penso che la risposta a questa domanda vada cercata proprio nella distinzione fatta sia da Waters che da Woodward tra meccanismi biologici indifferenziati e meccanismi genetici: mentre gli enzimi e le altre proteine contribuiscono a produrre gli aminoacidi e le proteine in generale, il ruolo dei geni è quello di permettere la produzione di specifici aminoacidi e proteine. Nel primo caso si ha quindi dipendenza *sensu*: l'enzima contribuisce a *ché* l'aminoacido venga prodotto o meno, mentre nel secondo caso si tratta di produrre un aminoacido piuttosto che un altro. Si tratta di una distinzione tra cause che fanno sì che qualcosa esista, rispetto a cause che fanno sì che esista in un modo piuttosto che in un altro. Questa distinzione ha implicazioni filosofiche e ontologiche di rilievo (ad esempio riguardanti l'essenzialismo). Non le tratterò qui, ma mi limito a richiamare la somiglianza di famiglia che tale distinzione intrattiene con quella tra causa efficiente e causa formale; distinzione di cui la filosofia della scienza sembra dunque avvertire la mancanza. Pur non ricorrendo alla nozione di causa formale, tuttavia il resoconto offerto da Woodward e da Waters ha il merito di fornire una spiegazione delle intuizioni che soggiacciono all'uso diffuso della nozione di informazione non semplicemente riduttivista e, al tempo stesso non intrappolato nei tranelli di un linguaggio metaforico preso a prestito da altre discipline senza il dovuto lavoro di "traduzione".

Bibliografia

1. Barbieri M. Biology with information and meaning. *Hist Philos Life Sci.* 2003;25(2):243-54.
2. Boniolo G. L'informazione biologica. In: Boniolo G., Giaimo S. (a cura di) *Filosofia e scienze della vita: un'analisi dei fondamenti della biologia e della biomedicina*. Mondadori, Milano 2008: 198-219.
3. Boniolo G. Biology without information. *Hist Philos Life Sci.* 2003;25(2):255-73.
4. Carnap R. *Logical foundations of probability*. University of Chicago Press, Chicago 1950.
5. Cartwright N. (2007) *Hunting causes and using them: approaches in philosophy and economics*. CUP, Cambridge 2007.
6. Corsico P. Finalità e natura nell'opera di Jacques Monod. Il significato della scienza contemporanea e l'etica della conoscenza. *Rivista di Filosofia Neoscolastica*. 2010; 102(3): 449-471.
7. Crick FH. On protein synthesis. *Symp Soc Exp Biol.* 1958;12:138-63.
8. Danchin A. *The Delphic boat: what genomes tell us*. Harvard University Press, Cambridge, Mass 2002.
9. Dawkins R. *The selfish gene*. Oxford: Oxford University Press, Oxford 1976.
10. Dawkins R. *The extended phenotype: the long reach of the gene*. Oxford University Press, Oxford 1982.
11. Fantini B. Introduzione. In: Monod J. *Per un'etica della conoscenza*.; Bollati Boringhieri, Torino 1990.
12. Floridi L. What is the philosophy of information? *Meta-philosophy*. 2002; 33(1-2): 123-145.
13. Floridi L. Semantic conceptions of information. In: Zalta E.N. (Ed.) *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Spring 2011 Edition) <<http://plato.stanford.edu/archives/spr2011/entries/information-semantic/>> [ultima consultazione 25-01-2013]
14. Francis R. *Why men don't ask for directions: the seductions of sociobiology*. Princeton University Press, Princeton 2003.
15. Gannett L. What's in a cause? The Pragmatic dimensions of genetic explanations. *Biol Philos.* 1999; 14(3): 349-374.
16. Godfrey-Smith P. On the theoretical role of 'Genetic coding'. *Philos Sci.* 2000; 67(1): 26-44.
17. Godfrey-Smith P. Information in biology. In: Hull D.L., Ruse M. (Eds.) *The Cambridge companion to the philosophy of biology*. Cambridge University Press, Cambridge 2007.
18. Godfrey-Smith P, Sterelny K. Biological information. In: Zalta E.N. (Ed.) *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Fall 2008 Edition) <<http://plato.stanford.edu/archives/fall2008/entries/information-biological/>> [ultima consultazione 25-01-2013].
19. Griffiths P E. Genetic information: a metaphor in search of a theory. *Philos Sci.* 2001; 68: 394-412.
20. Griffiths PE. The fearless vampire conservator: Philip Kitcher, genetic determinism and the informational gene. In: Neumann-Held E. M., Rehmann-Sutter C., C

- (Eds). *Genes in development: rereading the molecular paradigm*. Duke University Press, Durham NC 2006: 175-198.
21. Griffiths P, Gray R. Developmental systems and evolutionary explanation. *J Philos.* 1994; 91(6): 277-304.
 22. Griffiths P, Knight RD. What is the developmentalist challenge? *Philos Sci.* 1998; 65 (2): 253-258.
 23. Hart HLA, Honoré T. *Causation in the law*. Clarendon, Oxford 1959.
 24. Hesslow G. Causality and determinism. *Philos Sci.* 1981; 48: 591-605.
 25. Juth N. Genetic information: values and rights. The morality of presymptomatic genetic testing.: *Acta Philosophica Gothoburgensia*, Göteborg 2005.
 26. Kendler KS. "A gene for...": the nature of gene action in psychiatric disorders. *Am J Psychiatry.* 2005 Jul;162(7):1243-52.
 27. Lewis DK. *Counterfactuals*. Blackwell, Oxford 1986.
 28. Lewis D. Causation. *J Philos.* 1973; 70 (17): 556-567.
 29. Lewis D. Causation as influence. *J Philos.* 2000; 97 (4): 182-197.
 30. Lewontin RC. Annotation: the analysis of variance and the analysis of causes. *Am J Hum Genet.* 1974 May;26(3):400-11.
 31. Martinet A. *Elementi di linguistica generale*. Laterza, Bari 1974.
 32. Maynard Smith J. The concept of information in biology. *Philos Sci.* 2000; 67(2): 177-194.
 33. Maynard Smith J, Szathmáhy E. *The major transitions in evolution*. Oxford University Press, New York 1995.
 34. Mayr E. Cause and effect in biology. *Science.* 1961 Nov 10;134(3489):1501-6.
 35. Monod J. *Chance and necessity: an essay on the natural philosophy of modern biology*. Alfred A. Knopf, New York 1971.
 36. Monod J. *Per un'etica della conoscenza*. Bollati e Boringhieri, Torino 1990.
 37. Moss L. A kernel of truth? On the reality of the genetic programme. In: Hull D, Forbes M, Okruhlik K. (Eds.) *PSA: Proceedings of the Biennial Meeting of the Philosophy of Science Association*. Vol 1. Philosophy of Science Association, East Lansing 1992: 335-348.
 38. Oyama S. *The ontogeny of information: developmental systems and evolution*. Cambridge University Press, Cambridge 1985.
 39. Oyama S. *Evolution's eye: a systems view of the biology-culture divide*. Duke University Press, Durham, NC 2000.
 40. Prigogine I, Stengers I. *Entre le temps et l'éternité*. Librairie Arthème Fayard, Paris 1988.
 41. Sarkar S. Information in genetics and developmental biology: comments on Maynard Smith. *Philos Sci.* 2000; 67(2): 208-213.
 42. Sarkar S. Genes encode information for phenotypic traits. In: Hitchcock C. (Ed.) *Contemporary debates in philosophy of science*. Blackwell, London 2003: 259-272.
 43. Schrödinger E. *What is life? The physical aspect of the living cell*. Cambridge University Press, Cambridge 1945.
 44. Searle J, Vanderveken D. *Foundations of illocutionary logic*. Cambridge University Press, Cambridge 1985.
 45. Shannon CE, Weaver W. *The Mathematical Theory of Communication*. University of Illinois Press, Urbana 1949.
 46. Shea N. Representation in the genome and in other inheritance systems. *Biol Philos* 2007; 22(3): 313-331.
 47. Silverstein A M. *A history of immunology*. Academic Press, San Diego, CA 1989.
 48. Stegmann U. The arbitrariness of the genetic code. *Biol Philos.* 2004; 19(2): 205-222.
 49. Stegmann U. Genetic information as instructional content. *Philos Sci.* 2005; 72(3): 425-443.
 50. Stegmann U. DNA, inference, and information. *Br J Philos Sci.* 2009; 60(1): 1-17.
 51. Sterelny K. The "Genetic Program" program: a commentary on Maynard Smith on information in biology. *Philos Sci.* 2000;67(2): 195-2001.
 52. Sterelny K, Griffiths PE. *Sex and death: an introduction to the philosophy of biology*. University of Chicago Press, Chicago 1999.
 53. Sterelny K, Smith K, Dickinson M. The Extended replicator. *Biol Philos.* 1996 11(3): 377-403.
 54. Suppes P. *Models and methods in the philosophy of science: selected essays*. Kluwer Academic Publishers, Dordrecht 1993.
 55. Suppes P. *A probabilistic theory of causality*. North-Holland Publishing, Amsterdam 1970.
 56. Šustar P. Crick's notion of genetic information and the 'Central dogma' of molecular biology. *Brit J Philos Sci.* 2007; 58 (1): 13-24.
 57. Weber M. *Philosophy of experimental biology*. Cambridge University Press, Cambridge 2005.
 58. Weber M. The Central Dogma as a thesis of causal specificity. *Hist Philos Life Sci.* 2006;28(4):595-609.
 59. Weismann A. (1892) *Das Keimplasma: Eine Theorie der Vererbung*. Jena: Fischer. Traduzione inglese: J.A. e M.R. Thomson (1904) *The evolution Theory*. London: Edward Arnold
 60. Wicken J S. Entropy and information: suggestions for a common language. *Philos Sci.* 1987; 54 (2): 176-193.
 61. Widdows H, Mullen C. (Eds.) *The Governance of Genetic Information*. Cambridge University Press, Cambridge
 62. Wilkins J. A deflationary account of information in biology. (In press) <philsci-archive.pitt.edu/4834/01/genetic-info.doc> [ultima consultazione 25-01-2013].
 63. Williams GC. *Natural selection: levels, domains, and challenges*. Oxford University Press, Oxford 1992.
 64. Woodward J. *Making things happen. A theory of causal explanation*. Oxford University Press, Oxford 2003.
 65. Woodward J. (2010) *Causation in Biology: stability, specificity and the choice of levels of explanation*. *Brit J Philos Sci.* 2010; 25(3):287-318.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
 "GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Complessità e Informazione in Biologia

Complexity and Information in Biology

MIRKO DI BERNARDO

L'articolo costituisce una riflessione sullo stato dell'arte nell'attuale ricerca riguardante la nozione di informazione in biologia, mettendone in luce la rilevanza strategica ed esplorandone gli aspetti interdisciplinari di ordine fisico, chimico, informazionale ed epistemologico. I vari paragrafi si concentrano principalmente sulle seguenti questioni:

- inquadramento del concetto di complessità nella sua accezione semantica;
- superamento del riduzionismo biologico e del determinismo genetico;
- esigenza di giungere a livello epistemologico ad una teoria dell'informazione intenzionale o della computazione naturale capace di interpretare il "linguaggio della vita".

L'orizzonte teorico di riferimento è costituito dalla teoria della complessità nella sua versione estesa, così come divisa, sia pure con articolazioni differenti, da Keller, Atlan e Carsetti. Non ci si riferisce più, cioè, alla semplice disamina di fenomeni dissipativi di stampo markoviano, bensì si giunge a considerare fenomeni di elaborazione e di trasformazione accoppiata dell'informazione presenti al livello del costituirsi successivo di un sistema biologico caratterizzato dall'elaborazione dell'informazione stessa. L'articolo, come suo primo obiettivo, è volto a chiarire come i modelli riduzionistici e deterministici dell'espressione genica lascino il posto ad una nuova fase di studio incentrata sui fondamentali concetti di funzione e di significato. Qui possiamo riconoscere con esattezza quel particolare intreccio di complessità, auto-organizzazione, intenzionalità ed emergenza che caratterizza le forme naturali di regolazione dell'espressione dei geni di ogni sistema vivente. In questo contesto, dunque, lo studio dei meccanismi di trasmissione dell'informazione necessita di nuove misure della complessità, misure (nuovi sistemi assiomatici), vale a dire, che non possono riguardare solo la rarità statistica (Shannon) o la incompressibilità computazionale (Kolmogorov-Chaitin), al contrario esse dovrebbero anche essere in grado di tener conto della connessione accoppiata tra la sorgente e l'agente vivente (o cognitivo), l'evoluzione di questa connessione, nonché la costituzione successiva di veri e propri processi di riorganizzazione continua a livello semantico.

Parole Indice Complessità, Emergenza del significato, Informazione biologica, Intenzionalità, Determinismo genetico, Riduzionismo, Forma, Funzione

The paper presents a state of the art on the notion of information in biology and highlights its strategic relevance by exploring its interdisciplinary connections with physics, chemistry, information theory and epistemology. It concentrates on the following issues:

- *Contextualizing the concept of complexity in a semantic framework;*
- *Going beyond biological reductionism and genetic determinism;*
- *Developing an intentional information theory or a theory of natural computation which may provide an epistemological account of the "Language of Life".*

The theoretical horizon is represented by complexity theory in its extended version, i.e. as it has been developed by Keller, Atlan and Carsetti, who extend the tasks of complexity theory over the simple analysis of dissipative phenomena of

Indirizzo per la corrispondenza
 Address for correspondence

Dott. Mirko Di Bernardo
 Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
 Dipartimento di studi impresa governo filosofia
 Via Columbia, 2 – 00133 Roma
 e-mail: diber.mirko@gmail.com

a Markovian kind. In fact in its extended version, complexity theory also takes into consideration phenomena of information elaboration and coupled transformation of information, which occur in the course of the development of a biological system – indeed characterized by the elaboration of information itself. The paper goal is to illustrate how, by focusing on the concepts of biological meaning and function, reductive and deterministic models of genetic expression are replaced by semantic models. This is demanded by the intertwining of complexity, organization, intentionality and emergence which characterizes the natural forms of genetic regulation in any living system. Thus, the study of the mechanisms of information transmission needs new measures of complexity. As new axiomatic systems, these measures cannot limit themselves to providing an estimate of statistical surprise (Shannon) or computational incompressibility (Kolmogorov-Chaitin). Instead, they should also be able to take into account the coupled connection between source and the living (or cognitive) being, as well as the evolution of this connection and the unbroken semantic re-organization of development processes.

Index Terms Complexity, Emergency meaning, Biological information, Intentionality, Genetic determinism, Reductionism, Form, Function

Premessa

Negli ultimi decenni la biologia è divenuta oggetto di sempre più numerose analisi da parte dei filosofi, soprattutto a motivo della delicatezza del tema in gioco, ovvero la vita, e delle diverse prospettive lungo le quali questa può essere oggi compresa. Se una filosofia della scienza applicata alla meccanica quantistica poteva trovare interesse in questioni quali la causalità, l'indeterminazione o la natura del tempo, quando oggetto della riflessione è la vita, la sua origine e la sua evoluzione, le riflessioni filosofiche non possono non coinvolgere, direttamente o indirettamente, domande ancor più profonde, capaci di giungere a volte anche fino all'ambito esistenziale e teologico. Ne è dimostrazione l'ampio dibattito sulle implicazioni filosofiche dell'evoluzione biologica ed il più recente, altrettanto esteso dibattito, che accompagna oggi la rivalutazione, da parte della biologia contemporanea, del concetto di "informazione". Lo evidenziano i numerosi lavori condotti quasi in parallelo da studiosi come Kauffman, Keller¹, Maynard Smith, Davies, Atlan, Carsetti, Floridi, Basti, Vedral, Avery, Auletta, Talmy e che in questi ultimi anni, mediante una vasta produzione scientifica, sta dando i suoi frutti sottoponendo all'attenzione della comunità internazionale una serie di interessanti intuizioni².

Il lavoro si concentra in modo particolare su argomenti

¹ E. F. Keller ha una posizione ambigua su queste tematiche. Nella presente disamina si fa riferimento prevalentemente alla sua produzione letteraria meno recente, dove vengono sostenute tesi antiriduzionistiche. In questi ultimissimi anni, tuttavia, in alcuni articoli specialistici le posizioni assunte dalla Keller sembrano rimettere in discussione alcuni aspetti della prospettiva olistica che il presente articolo propone.

² Cfr. S. A. Kauffman et al., *Propagating organization of process: an enquiry*, «Biol. Philos.», 23, 1, 2008, pp. 27-45; Id., *Critical networks exhibit maximal information diversity in structure-dynamics relationships*, in «Phys. Rev. Lett.», 100, 5, 2008, p. 058702; Id., *Maximal information transfer and behavior diversity in random threshold networks*, in «J. Comput. Biol.», 16, 7, 2009, pp. 909-16; J. Maynard Smith, *The concept of information in Biology*, in «Philosophy of Science», 67 (2000), pp. 177-194; Id., *Too Good To Be True*, in «Nature», 400 (1999), p. 223; P. Davies, N. Gregersen (a cura di), *Information and the Nature of Reality. From Physics to Metaphysics*, Cambridge University Press, Cambridge 2010; A. Carsetti (a cura di), *Causality, Meaningful Complexity and Embodied Cognition*, Springer, Berlin 2009; Id., *Embodiment Processes and Intentional Complexity*, in «La Nuova Critica», 53-54, 2009, pp. 103-122; Id., *Eigenforms, natural self-organization and morphogenesis*, in «La Nuova Critica», 55-56 (2010), pp. 72-92; G. Auletta, *Cognitive Biology. Dealing with Information from Bacteria to Minds*, Oxford University Press, Oxford 2011; H. Atlan, *Intentional Self-Organization. Emergence and Reduction. Towards a Physical Theory of Intentionality*, in «Thesis Eleven», 52, 1998, pp. 5-34; L. Floridi, *Is Semantic Information Meaningful Data?*, in «Philosophy and Phenomenological Research», Vol. LXX, N. 2 (2005), pp. 351-370; Id., *The Philosophy of Information*, Oxford University Press, Oxford 2011; V. Vedral, *Decoding Reality: The Universe as Quantum Information*, Oxford University Press, New York 2010; J. Avery, *Information Theory and Evolution*, World Scientific, Singapore 2003; L. Talmy, *Toward a cognitive semantics*, Cambridge (Mass) 2000; G. Basti, *Intelligence and reference. Formal ontology of*

di frontiera come i nuovi scenari aperti dalla biologia sistemica, da un lato, e dalla genomica funzionale, dall'altro. Indichiamo qui alcune delle prospettive con l'intento di approfondirle ulteriormente nel presente contributo.

- a) Inquadramento della complessità nel suo contesto proprio, assai più ricco e semanticamente più consistente di quanto si è soliti pensare sulla base dei contributi provenienti dall'ambito fisico-matematico e computazionale, ove il concetto di complessità evoca in prima istanza limiti di computabilità, imprevedibilità, e talvolta quasi di "complicazione". La nozione di complessità, come messa in luce nell'ambito biologico, esprime piuttosto capacità di relazione, coordinamento funzionale, interdipendenza, modalità di dare vita a processi articolati nei quali devono concorrere diverse parti e farlo in modo opportuno. Se ci si consente l'immagine, qui complessità non è complicazione o imprevedibilità, bensì "sinfonia", perché un'orchestra sinfonica è anch'essa un organismo complesso.
- b) Superamento del riduzionismo biologico e del determinismo genetico. Il superamento del riduzionismo in fisica è costretto ad invocare i risultati della meccanica quantistica o la rivalutazione della filosofia della natura, dove quest'ultima ha il merito di fornire alla fisica concetti non deducibili dal formalismo empirico. In biologia, invece, tale superamento può comprendersi più facilmente, quasi in modo intuitivo, almeno nella misura in cui si è in grado di mostrare che davvero "il tutto è maggiore della somma delle parti". E lo è non soltanto perché siamo di fronte ad un oggetto "più complicato", del formalismo irriducibile, bensì a motivo di un coordinamento funzionale, sia su scala spaziale che temporale, che manifesta l'emergenza di una novità che reclama una propria ontogenesi, non riconducibile, in modo esaustivo, alle ontogenesi valide per le altre parti componenti. Un certo "determinismo genetico", assai in voga ancor oggi nella divulgazione scientifica improvvisata, risulta non congruente, non tanto per la complicazione del cammino che possa legare l'azione di singoli geni a specifiche caratteristiche dell'embriogenesi o dello sviluppo successivo, quanto piuttosto per un'intrinseca irriducibilità del processo da cui quelle caratteristiche traggono la loro origine.
- c) L'esigenza di giungere in ambito epistemologico ad una teoria dell'informazione intenzionale o della computazione naturale capace di interpretare il "linguaggio della vita". Di primo acchito un tale desiderio potrebbe sembrare quasi il tentativo di operare una riduzione della semantica a sintassi, o peggio di ricondurre la semantica entro un quadro computazionale. In tal modo ci troveremmo di fronte ad una nuova forma, surretti-

the natural computation, in STOQ-Science, Lateran University Press, 2011.

zia, di riduzionismo empirico applicato al mondo della vita. In realtà, tenendo presente ad esempio la prospettiva di Atlan e di Carsetti³, questa interpretazione è esclusa. La “ricerca di un linguaggio” per la vita non vuol dire qui “riduzione ad un linguaggio”, né il riconoscimento dell’esistenza di una semantica da decodificare equivale alla dichiarazione che tale semantica sia solo e soltanto un algoritmo (anche se degli algoritmi possono senz’altro servirci a capirne la logica). Il linguaggio della vita, che Francis Collins in una sua recente opera ha in modo provocatorio equiparato (in senso forse più che metaforico) al “linguaggio di Dio” è per l’analisi empirica un metalinguaggio, come lo è la filosofia naturale per le scienze della natura⁴. Cercarne le forme di espressione e di comprensione, in tal senso, non è un atteggiamento riduzionistico, ma semplice e lecito desiderio di intelligibilità.

Sistemi complessi e auto-organizzazione

Dinamiche non lineari e strutture dissipative

Nel 1963 ha luogo un evento che di lì a poco avrebbe contribuito a cambiare sensibilmente il modo di guardare la realtà in tutte le scienze, compresa la fisica: Edward Lorenz scopre il caos deterministico. Le basi di tale scoperta erano state poste già da Poincaré nel 1889 con la formulazione del problema dei tre corpi.

Lorenz mostrò come per avere un comportamento caotico di un sistema dinamico fosse sufficiente un modello assai semplice di equazioni differenziali non lineari. In questo caso, infatti, nonostante il rigoroso determinismo della legge di Newton, ci si trova di fronte ad un comportamento caotico del sistema provocato dall’estrema sensibilità delle soluzioni delle equazioni alle condizioni iniziali. Accade, dunque, che due stati prossimi quanto si vuole, si allontanano esponenzialmente col tempo. Dall’impossibilità, non solo pratica, ma di principio, di definire le condizioni iniziali con precisione infinita, discende dunque una sostanziale imprevedibilità dello stato del sistema che diventa sempre meno dominabile con il crescere dell’intervallo di tempo trascorso dall’istante iniziale.

Nascono così in tutte le discipline degli anni Sessanta e Settanta (parallelamente agli studi di Monod⁵) nuovi

linguaggi adatti a rappresentare le proprietà dei sistemi caratterizzati da una complessità funzionale e strutturale che impedisce di dedurre il comportamento da quello dei loro componenti. Tali linguaggi si basano sull’insufficienza del riduzionismo come unico metodo scientifico valido e accettano l’irriducibilità dei diversi livelli di organizzazione di tali sistemi, irriducibilità che si traduce nell’impossibilità di trovare spiegazioni esaurienti delle loro proprietà senza ricorrere a categorie storico-evolutive (gli organismi biologici, la mente, l’organizzazione sociale, le economie). Questo nuovo modo di indagare la realtà che è stato definito da alcuni studiosi la “sfida della complessità” porta a ritenere che i fenomeni semplici, manifestazioni di leggi naturali universali, che per la scienza classica erano la regola, siano in realtà rare eccezioni⁶. Tutto ciò impone, allora, una nuova caratterizzazione del tempo. Il tempo della meccanica classica e relativistica è una semplice variabile nelle equazioni del moto, fluisce in modo uniforme, non è apportatore di novità, in quanto tutta l’informazione è contenuta nelle condizioni iniziali. Oggi, invece, si impone un nuovo concetto di tempo, poiché la maggioranza dei fenomeni chimici, fisici e biologici non si spiegano in termini di “leggi” ma di “processi”, in cui il tempo è continuamente apportatore di nuove informazioni, poiché nel tempo si determinano le “scelte” del sistema, che vanno a costituire la sua “storia”, secondo una evoluzione non predicibile a partire dalle condizioni iniziali⁷.

Ad Ilya Prigogine, premio Nobel nel 1977, si deve l’applicazione dei sistemi complessi in ambito biologico; in particolare, egli si è occupato dello studio di sistemi ordinati in non-equilibrio. Un esempio di struttura continua in non-equilibrio è dato dalla Grande Macchia Rossa di Giove che è essenzialmente un sistema di tempeste presente da diversi secoli. Si tratta di un’organizzazione stabile di materia ed energia attraverso cui entrambe fluiscono. È suggestiva la similitudine con un organismo umano le cui componenti molecolari cambiano molte volte durante il corso della vita pur garantendo all’organismo la sua unità e stabilità biologica⁸.

I sistemi termodinamici in non-equilibrio, quindi,

in cellular metabolism, growth, and differentiation, in «Cold Spring Harbor Symposium on Quantitative Biology», 26 (1961), pp. 306-329; J. Monod et al., *Allosteric proteins and cellular control system*, in «Journal of Molecular Biology», 6 (1963), pp. 306-329.

⁶ Cfr. G. Bocchi e M. Ceruti, (a cura di), *La sfida della complessità*, Mondadori, Milano 2007.

⁷ Cfr. I. Prigogine, *From Being to Becoming*, W.H. Freeman, San Francisco 1980; G. Nicolis, I. Prigogine, *Exploring Complexity*, W.H. Freeman, New York 1989.

⁸ Nella predizione del comportamento dei sistemi instabili non è la nostra mancanza di conoscenza ad essere in gioco, bensì la natura dinamica del sistema. E’ l’instabilità dinamica che è all’origine dell’utilizzo di epistemologie probabilistiche e non viceversa. In accordo a Prigogine, infatti,

³ Cfr. H. Atlan, *Self-organizing networks: weak, strong and intentional, the role of their underdetermination*, in A. Carsetti (a cura di), *Functional Models of Cognition*, Dordrecht, A.P. Kluwer, 2000, pp. 127-143; A. Carsetti, *Eigenforms, Natural Computing and Morphogenesis*, Turing Centenary Conference, 2012, Id., *The Game of Life. A teleonomical approach*, in «La Nuova Critica», 59-60 (2012).

⁴ Cfr. F. S. Collins, *The Language of God: A Scientist Presents Evidence for Belief*, Free Press, New York 2006.

⁵ Cfr. J. Monod, F. Jacob, *General conclusions: teleonomic mechanisms*

sono alimentati dalla costante dissipazione di materia ed energia, pertanto vennero chiamati da Prigogine *strutture dissipative*, ovvero sistemi in cui il flusso di materia ed energia diviene una forza trainante in grado di generare ordine: “Questo è uno stato di cose paradossale che sfida la nostra intuizione del comportamento delle popolazioni numerose. Al caos indifferente dell’equilibrio segue un caos creatore simile a quello evocato da alcuni presocratici, un caos fecondo, da cui potenzialmente possono uscire differenti strutture”⁹.

I sistemi viventi, dunque, in accordo a Prigogine, sono strutture dissipative (vortici metabolici complessi). Le cellule, infatti, sono strutture dissipative in non equilibrio, ovvero sistemi chimici complessi che metabolizzano di continuo le molecole nutritive per mantenere la loro struttura interna e riprodursi. Per la maggior parte delle cellule l’equilibrio corrisponde alla morte. Per Prigogine, quindi, vi è uno stretto legame tra auto-organizzazione e distanza dall’equilibrio, tuttavia la vita costituisce un eccezionale stato della materia: “Può darsi benissimo che l’ordine, la coerenza si situino in un certo senso tra il caos dell’equilibrio termico ed il caos turbolento del non-equilibrio. Tuttavia questi due tipi di disordine sono assai differenti. Nel caos termico che ha luogo nei sistemi in equilibrio, tutte le scale spazio-temporali caratteristiche sono dell’ordine di grandezza molecolare, mentre nel caos turbolento abbiamo anche scale spazio-temporali d’ordine macroscopico. Da questo punto di vista, la vita con la sua coerenza caratteristica sembra appartenere ad un tipo di regime intermedio. La distanza dall’equilibrio è sufficiente ma non eccessiva, cosicché si evita la distruzione della delicata configurazione necessaria a mantenere le normali funzioni viventi”¹⁰. Lo stato vivente della materia, dunque, è uno stato di transizione tra ordine e caos: la vita, infatti, emer-

sottoponendo un sistema di tipo particolare ad una data costrizione possiamo avere come risultato un aumento di entropia correlato, nel contempo, al delinearsi di un fenomeno d’ordine. Il meccanismo che sottostà a questo tipo di fenomeni è un meccanismo di amplificazione delle fluttuazioni. Lontano dall’equilibrio si dà una amplificazione delle fluttuazioni che apre la via ad una serie di possibilità variate. La termodinamica di non-equilibrio si occupa dei sistemi che presentano scambi con l’ambiente, sistemi in cui la variazione di entropia è legata non soltanto ai processi che si verificano all’interno del sistema, ma anche ai flussi di energia e di materia tra sistema ed ambiente. In questo tipo di sistemi la grandezza decisiva non è più l’entropia, ma la produzione di entropia, la variazione d’entropia per unità di tempo in relazione ai processi che avvengono all’interno del sistema. In un quadro teorico siffatto appare chiaramente, allora, come sia la dinamica a determinare per quali sistemi una descrizione in termini di probabilità possa essere operata e non viceversa (Cfr. I. Prigogine, *From Being to Becoming*, San Francisco, 1980; B. Misra, I. Prigogine, *Irreversibility and Nonlocality*, in «Letters in Math. Phys.», 7 (1984), pp. 421-429).

⁹ I. Prigogine e I. Stengers, *La nuova alleanza. Metamorfosi della scienza*, Einaudi, Torino 1999, p. 174.

¹⁰ Ivi, p. 164.

ge proprio sull’orlo del caos, dove cioè la materia diviene in grado di percepire e comunicare¹¹. La vita, pertanto, si trova in uno stato intermedio tra l’ordine del cristallo ed il disordine dell’anello di fumo, è proprio lì infatti che emergono i comportamenti complessi (il cristallo a-periodico ha anticipato la storia).

Caos, complessità e informazione

A partire dagli studi di Prigogine ha inizio quella che alcuni studiosi chiamano la scienza della complessità, la quale, in ambito biologico, si svilupperà negli anni novanta grazie anche al notevole contributo offerto dalle ricerche portate avanti presso il *Santa Fe Institute* dal biochimico S. Kauffman. Lo studioso americano, infatti, nel volume del 1995 dal titolo *A casa nell’universo. Le leggi del caos e della complessità* così scrive: “Proprio in mezzo, proprio vicino alla transizione di fase, proprio ai confini del caos, possono verificarsi i comportamenti più complessi: abbastanza ordinati da assicurare una stabilità, ma pieni di flessibilità e sorprese. Questo è veramente ciò che intendiamo per complessità”¹². Nell’ambito della teoria della complessità, pertanto, in accordo con Kauffman, la vita appare come “un fenomeno emergente che si sviluppa quando la diversità molecolare di un sistema chimico pre-biotico supera un dato livello di complessità. Se questo è vero, allora la vita non si trova nelle proprietà individuali di ogni singola molecola (nei dettagli) ma è una proprietà collettiva di sistemi di molecole interagenti tra loro. In quest’ottica, la vita è emersa per intero ed è sempre rimasta un tutt’uno. In quest’ottica, essa non deve essere ricercata nelle sue parti, ma nel complesso delle proprietà emergenti che creano il tutto. [...]Nel tutto che emerge e si auto-riproduce non è presente alcuna forza vitale o sostanza estranea. E tuttavia, il sistema complessivo possiede una sorprendente proprietà che è assente in ognuna delle sue parti: può riprodurre se stesso ed evolversi. Il sistema complessivo è vivo, mentre le sue parti non sono altro che molecole chimiche”¹³. Alla luce di tutto ciò, dunque, possiamo affermare che i sistemi biologici sono sistemi complessi, non lineari (impredicibili), dissipativi (che scambiano energia con l’esterno) e capaci di generare informazione (dal caos si genera l’ordine): nelle dinamiche caotiche, infatti, è possibile separare i flussi energetici da quelli informativi, reciprocamente indipendenti¹⁴. Pur pertinente in un contesto logico e fisico-

¹¹ Cfr. S. A. Kauffman, *The Origins of Order; Self-Organization and Selection in Evolution*, Oxford U. P., New York 1993, pp. 190-220.

¹² Id., *A casa nell’universo. Le leggi del caos e della complessità*, Editori Riuniti, Roma 2001, p. 122.

¹³ Ivi, p. 41.

¹⁴ L’unica condizione fisica necessaria perché si possa parlare di una tale indipendenza è che il sistema fisico in questione possieda un sufficien-

matematico, quindi, la nozione di “informazione”, come quella di “complessità”, acquista in biologia risvolti più ricchi. Parlare di informazione vuol dire parlare di forma immateriale, un concetto ben presente nella filosofia della natura di matrice aristotelica, interpretato poi nella metafisica dello Stagirita come una delle quattro cause dell’ente, la causa formale appunto. Qui informazione non vuol dire solo un messaggio che si propaga su un supporto, come nelle teorie informatiche dei segnali o in generale nella gestione dell’informazione, bensì “attualità”, capacità di informare mediante una forma, facendo calare nella materia non solo un’informazione, ma attualizzando quella materia stessa, perché sia ciò che “deve essere”. L’universo è un universo di forme, un mondo dove l’informazione è irriducibile alla materia (intesa come massa + energia), ma si attualizza nella materia e la fa “essere”. Una constatazione che inevitabilmente apre verso l’importante domanda circa l’*origine* dell’informazione. Feconde, in proposito, le riflessioni che il filosofo avvezzo allo schema aristotelico potrebbe poi realizzare circa il collegamento fra causa formale e causa finale – che lo Stagirita vedeva in strettissimo rapporto, contenendo la forma l’informazione del fine. In quest’ottica, dunque, una definizione intuitiva di “forma” (e quindi di “informazione”, nel senso, sempre intuitivo, di “applicazione di una forma a qualcosa che ne è sprovvisto”) che può aiutare l’ontologia del senso comune a non cadere nelle contraddizioni dualistiche nell’interpretare queste nozioni è la seguente: “relazione di ordinamento di parti che potrebbero stare – ordinarsi – altrimenti”. Una simile definizione ha il duplice pregio di essere in continuità con la nozione scientifica di “informazione” che, dal punto di vista matematico, è legata

te grado di complessità e, dinamicamente, una sufficiente instabilità e non-stazionarietà derivata dalla sua natura fortemente e irriducibilmente non-lineare (impredicibilità sul comportamento di medio-lungo periodo, come nei sistemi caotici). Ciò, infatti, implica immediatamente una non-sovrapposibilità fra flusso energetico e flusso informativo in siffatti sistemi, diversamente da quanto avviene nei sistemi stocastici studiati dalla meccanica statistica e dalla termodinamica lineare. Pertanto, ciò che caratterizza una dinamica caotica dissipativa (e tutti i sistemi viventi sono sistemi dissipativi che “si nutrono” di energia libera sottratta all’ambiente) è che in essi c’è una generazione d’informazione (il sistema cioè si comporta in maniera impredicibile rispetto a ciò che sapevamo di esso alle condizioni iniziali) che va dal microstato al macrostato, cioè esattamente nella direzione opposta in cui il sistema dissipa energia, ovvero dal macrostato al microstato. Sebbene ciascuna singola traiettoria quasi periodica nello spazio degli stati del sistema sia predicibile passo passo, tipico del suo comportamento è di “saltare” in maniera assolutamente impredicibile da una traiettoria ad un’altra. L’impredicibilità del macrostato è dunque generata dal microstato delle traiettorie delle particelle che compongono il sistema. In un sistema termodinamico classico invece, i due flussi, energetico e informativo, vanno nella medesima direzione dal macrostato al microstato, nel senso che non appena si descrive il sistema nei termini del suo microstato, esso diviene perfettamente predicibile. Per un ulteriore approfondimento si veda lo scritto pionieristico di R. Shaw, *Strange Attractors, Chaotic Behavior, and Information Flow*, in «Z. Naturforsch.», 36a (1981), pp. 80-112.

alla nozione di “improbabilità”¹⁵ (ad esempio, di determinati stati fisici all’interno del sistema) e, da quello logico, è legata alla nozione di “indecidibilità”¹⁶ di determinati enunciati all’interno di una teoria deduttiva. Il fatto che la nozione di informazione sia applicabile in fisica, in matematica e in logica giustifica la sua definizione nelle scienze naturali come “grandezza fisica misurabile, ma immateriale”¹⁷. I sistemi viventi, infatti, sono sistemi

¹⁵ In fisica matematica, e più esattamente in meccanica statistica, la nozione di “informazione” è legata alla nozione statistica di *entropia* che essenzialmente è una misura del numero di modi in cui il microstato (le particelle componenti) di un sistema fisico potrebbe ordinarsi. Propriamente, l’entropia si definisce come proporzionale al logaritmo del numero di possibili configurazioni microscopiche che gli atomi e/o le molecole del sistema (microstati) potrebbero assumere e che danno luogo agli stati macroscopici osservabili del sistema (macrostati). In termodinamica statistica, per esempio, in cui la nozione statistica di entropia è stata sviluppata da L. Boltzmann, il secondo principio afferma che in un sistema termodinamico isolato (che non scambia energia con l’esterno) l’entropia non può essere mai *decrecente*, ma solo stabile o crescente. In questo senso l’entropia viene presa come una misura di “disordine”, nel senso che un sistema isolato tenderà ad assumere nel tempo tutte le possibili configurazioni del microstato compatibili col principio di conservazione dell’energia (principio “ergodico”, formulato per la prima volta da Poincaré). L’informazione, intesa come ciò che si oppone al decadimento entropico di un sistema, può essere allora intesa come una misura di “ordine”, talvolta definita anche come *neghentropia*. Infatti, essendo lo stato di massima entropia lo stato più probabile cui il sistema tende (stato di equilibrio o di minima energia “libera”), l’informazione può essere intesa come una misura dell’improbabilità di una determinata configurazione “ordinata” del sistema e quindi come una misura di “sorpresa” per un osservatore. E’ questo il senso con cui l’informazione viene intesa anche in *teoria delle comunicazioni*. Analogamente in biologia, un organismo vivente, avendo una struttura fisica estremamente complessa, è altamente *improbabile* in natura e quindi è dotato di un grandissimo contenuto d’informazione (di ordine) e quindi di sorpresa per un osservatore (Cfr. G. Basti, *Dualità, epigenesi, intenzionalità: dal mente-corpo al persona-corpo*, Stoq- Pontificia Università Lateranense, 2012, pp. 1-32).

¹⁶ In logica, sappiamo come la necessaria *incompletezza* di ogni teoria formalizzata, in quanto coerente, è legata alla necessaria *indecidibilità* di alcune “formule ben formate” al suo interno, dove “indecidibilità” significa che la verità o la falsità della formula non può essere formalmente “decisa” (dimostrata) all’interno della teoria formalizzata medesima. Ovviamente, l’indecidibilità delle formule all’interno di una teoria, possono essere rimosse in una teoria “più potente” della prima, mediante, per esempio, l’aggiunta di ulteriori assiomi. In questo senso, si afferma che la seconda teoria è dotata di maggior “contenuto informativo” della prima, essendo l’informazione in logica una quantità che si conserva all’interno di ciascuna teoria, nel senso che un teorema non aggiungerà mai informazione a quella già contenuta nei suoi assiomi. Ciò che conta, per noi, è che, come si vede, il “sostrato” che l’informazione ordina in questo senso non ha nulla a che vedere con un sostrato “materiale” come nella lettura fiscalista della nozione. E ciò è metafisicamente molto importante per l’uso della nozione di informazione negli enti immateriali in generale (Cfr. G. Basti, *Dal mente-corpo al persona-corpo: il paradigma intenzionale nelle scienze cognitive*, in A. Ales-Bello, P. Manganaro (a cura di), *E la coscienza? Fenomenologia, psico-patologia e neuro-scienze*, G. Laterza, Bari, 2012, pp.523-634).

¹⁷ J. A. Wheeler, *Information, physics, quantum: The search for links*, in W. H. Zurek (a cura di), *Complexity, entropy, and the physics of information*, Addison-Wesley, Redwood City, CA, 1990.

complessi che generano costantemente nuova informazione. La vita, allora, non può essere più spiegata attraverso l'idea monodiana di un compromesso tra caso e necessità, invarianza e metamorfosi¹⁸, bensì va “interpretata” come un ordine che, emergendo dal caos, è in grado di auto-assemblarsi in modi sempre diversi producendo altresì un tipo di informazione non più misurabile attraverso la tradizionale teoria di Shannon e Weaver basata, cioè, su un tipo di matematica troppo semplice¹⁹. A differenza di quanto pensava Monod, infatti, in un sistema complesso la novità dell'informazione è intrinseca alla dinamica del processo (per esempio nell'ontogenesi). In altre parole, il sistema ridefinisce continuamente lo spazio delle alternative e non può essere in alcun modo paragonato ad un programma che, come è noto a tutti, si basa su regole predefinite a priori. Si passa così dal modello deterministico in cui tutto è (platonicamente) prestabilito (vedi le idee immutabili presenti nell'Iperurano platonico), all'interpretazione del DNA come sistema complesso capace di creare sempre nuovi significati (informazione qualitativamente sempre differente). La nuova visione, allora, sarà quella legata non più ad un *programma deterministico*, bensì ad un *fascio di capacità* (possibilità imprevedibili), vale a dire a regole capaci di auto-regolarsi e di mutare in relazione all'ambiente.

Informazione genetica e significato biologico

Oltre il Progetto Genoma

All'inizio degli anni Ottanta la genetica, in interazione con la biochimica, la biologia molecolare e gli altri rami della biologia, fu in condizione di realizzare lo studio delle sequenze dei genomi e, dato che si conosceva il codice genetico universale, di decifrare tutti i geni contenuti in ogni genoma studiato. Il genoma è l'intero patrimonio genetico di un organismo vivente ed il suo sequenziamento consiste nell'identificazione della successione esatta delle basi nucleotidiche, cioè le quattro “lettere chimiche” che compongono il DNA. I geni rappresentano “frasi di senso compiuto” localizzate e riconosciute da sofisticati software all'interno della sequenza di basi or ora accennata. A metà degli anni Ottanta furono disponibili tutti gli ingre-

dienti per far partire i diversi progetti genoma e, così, già verso il 1985 venne decifrato completamente il genoma di diversi virus batterici, di alcuni virus animali e del DNA mitocondriale umano. Nel 1990 nacque negli Stati Uniti lo *Human Genome Project (HGP)* sotto la guida di James Watson. Negli anni successivi Cina, Giappone, Regno Unito, Francia e Germania si unirono al progetto formando così un consorzio pubblico internazionale. La missione del progetto era quella di sequenziare il genoma umano e altri organismi che interessavano ai biologi con il fine di svelare la mappa genetica dell'essere umano. All'interno della comunità scientifica, tuttavia, tale progetto incontrò un alto numero di dissensi tra cui anche quello autorevole della Fox Keller la quale ne condannò la prospettiva determinista e riduzionista. Tuttavia, le ricerche proseguirono, oltretutto incoraggiate dal successo dei progetti di sequenziamento di vari esseri viventi. Nel 1996 venne sequenziato il lievito di birra, nel febbraio 2000 il moscerino della frutta (*Drosophila melanogaster*), nel 2001 toccò prima al batterio *Escherichia coli* insieme ad altri venticinque micro-organismi e, successivamente, all'*Homo sapiens* del cui genoma si ebbe soltanto un brogliaccio divenuto sequenziamento completo tra il 2004 e il 2007.

Nel 2000 Evelyn Fox Keller pubblica *Il secolo del gene* un testo che costituisce una vera e propria rivoluzione nell'ambito delle scienze biologiche del ventesimo secolo. La scienziata americana introduce così il suo volume: “Con questo libro voglio celebrare gli effetti imprevisi che il successo del Progetto ha avuto sul pensiero biologico. Invece di rafforzare il concetto familiare di determinismo genetico che tanto ha colpito l'immaginazione del grande pubblico, lo ha rimesso in discussione. Oggi la preminenza dei geni nei mass media e nella stampa scientifica fa pensare che la neonata scienza della genomica sia l'apoteosi della genetica novecentesca: invece sta minando il concetto di gene sul quale essa aveva basato il proprio successo. Mentre il progetto genoma raggiunge la meta, alcuni biologi cominciano a pensare che esso segni in realtà l'inizio di una nuova era”²⁰. Più di dieci anni fa i biologi erano convinti che le sequenze avrebbero fornito tutta l'informazione necessaria per comprendere la funzione biologica. Walter Gilbert nel suo *A vision of the Grail* spiegava che una sequenza di tremiliardi di basi poteva essere contenuta in un unico *compact-disc* così da poter ridurre un essere umano ad una semplice sequenza sintattica di informazioni²¹. Le attività avviate per conoscere gli aspetti di base del nostro genoma corrispondono a quella che è stata chiamata genomica strutturale e che consentì alla comuni-

¹⁸ Cfr. J. Monod, *Il caso e la necessità*, Mondadori, Milano 1970.

¹⁹ Cfr. C. E. Shannon, *The Mathematical Theory of Communication*, in «B.S.T. Jour.», 27, 1948, pp. 379-423; 623-656; M. Di Bernardo, *Per una rivisitazione della dottrina monodiana della morfogenesi autonoma alla luce dei nuovi scenari aperti dalla post-genomica*, Dialegesthai. Collana di ricerche filosofiche, Aracne, Roma 2007; per un approfondimento delle basi logico-matematiche del paradigma shannoniano si veda nel presente volume il saggio di B. Osmani, *Il concetto di informazione genetica: un contributo dalla filosofia della biologia e dalle teorie filosofiche sulla causalità*.

²⁰ E. F. Keller, *Il secolo del gene*, Garzanti, Milano 2001, p. 8.

²¹ Cfr. W. Gilbert, *A vision of the grail*, in D. J. Kevles, L. Hood (a cura di), *The Codes of Codes: Scientific and Social Issues in the Human Genome Project*, Harvard University Press, Cambridge 1992, pp. 83-97.

tà scientifica di mappare il nostro genoma e di conoscere nel dettaglio le sequenze da un'estremità all'altra di ogni cromosoma. Il Progetto partiva da un argomento semplice e riduzionista: si trattava di applicare un insieme di tecniche straordinariamente efficaci per sezionare il genoma in migliaia di piccoli frammenti che si dovevano sequenziare e ordinare come un enorme puzzle con l'aiuto delle risorse offerte dalle due grandi rivoluzioni tecnologiche della fine del ventesimo secolo, ovvero la biologia molecolare e l'informatica²². Ma i risultati ottenuti dalla realizzazione del Progetto hanno suscitato molti più interrogativi di quelli a cui si pensava di poter dare risposta. Sulla base dei calcoli più recenti, il genoma umano contiene all'incirca 25000 geni. Questa cifra non si differenzia significativamente da quella del numero di geni di altre specie animali e questo sembra porre un interrogativo circa la giustificazione della sua posizione privilegiata nella scala evolutiva. Tale tema è stato definito da alcuni biologi "paradosso del numero dei geni", ovvero la mancanza di relazione tra il numero dei geni di una determinata specie e la sua complessità biologica. A livello di genoma l'uomo condivide più del 98,5% delle sue sequenze con lo scimpanzé, con molti vegetali ha in comune il 25% dei suoi geni e la percentuale aumenta ancora di più se prendiamo in considerazione ad esempio il moscerino della frutta. Ma allora perché gli umani sono diversi dagli altri primati? Dove risiede tale differenza? Fox Keller ci dice che per fare previsioni sulle funzioni precise delle innumerevoli regioni codificanti non basta analizzare la sequenza meramente sintattica del DNA poiché la stabilità strutturale dei geni costituisce "non il punto di partenza ma il prodotto finale di un processo dinamico altamente orchestrato che richiede la partecipazione di un gran numero di enzimi organizzati in reti metaboliche complesse, le quali regolano e assicurano sia la stabilità della molecola di DNA che la sua replicazione fedele"²³. E più avanti la scienziata aggiunge: "Sembra che la risposta si trovi nella struttura delle reti geniche, nei modi in cui i geni sono collegati ad altri da meccanismi regolatori complessi che, nelle loro interazioni, determinano quando e dove un particolare gene sarà espresso. Diversamente dalla sequenza del genoma, quel circuito regolatore non è fisso: è dinamico, è una struttura che cambia se stessa durante il ciclo dello sviluppo"²⁴. La realizzazione del Progetto Genoma Umano, dunque, segna di fatto l'inizio di una nuova fase di studio: la genomica funzionale. Oggi, pertanto, siamo in uno di quei momenti rari e preziosi in cui il successo insegna l'umiltà, e questo potrebbe essere il principale di molti benefici portati dalla genomica. Per quasi cinquant'anni ci

siamo illusi che la scoperta delle basi molecolari dell'informazione genetica avrebbe svelato il segreto della vita, che bastasse decodificare il messaggio nella sequenza dei nucleotidi del DNA per capire il programma che fa di un organismo ciò che è. "Ci stupiva che la risposta fosse così semplice. Nell'invito ad una genomica funzionale si legge invece il riconoscimento – forse tacito – del divario tra informazione genetica e significato biologico"²⁵.

Verso un'estensione della teoria della complessità

Sulla base di quanto abbiamo sin qui mostrato, dunque, possiamo a ragione dire che Fox Keller, mettendo in stretta relazione la teoria delle strutture dissipative di Prigogine e lo studio dei sistemi auto-poietici di Maturana e Varela, nonché gli studi di cibernetica, di biologia molecolare, la bio-matematica, la bio-informatica e la semantica funzionale, contribuisce, insieme ad altri studiosi, a porre le basi per un ampliamento dell'articolazione della teoria della complessità facendo vedere come tale teoria non si riferisca più soltanto alla semplice indagine di fenomeni a carattere dissipativo di stampo markoviano²⁶, bensì si allarghi prendendo in esame anche i fenomeni di trasformazione dell'informazione così come essi si generano a partire dalla costituzione di un sistema biologico di elaborazione dell'informazione stessa. Atlan e Carsetti descrivono i sistemi naturali come caratterizzati dal fatto che ciò che si auto-organizza al loro interno è la funzione stessa che li determina con il loro significato²⁷. Di qui la possibilità di leg-

²⁵ Ivi, p. 9.

²⁶ Si tratta di fenomeni ascrivibili a processi stocastici che modellano situazioni in cui la transizione tra stati non è deterministica, ma probabilistica, ed è caratterizzata dal fatto che la probabilità di transitare in uno stato successivo dipende esclusivamente dallo stato attuale. In generale, i processi markoviani sono caratterizzati dalle seguenti proprietà: a) presentano transizioni tra stati che avvengono in modo probabilistico; b) le probabilità di transizione non dipendono dal numero di transizioni effettuate (proprietà di *omogeneità*); c) le probabilità di transizione dipendono unicamente dallo stato attuale (proprietà *memoryless*, o di assenza di memoria). Gli oggetti matematici che descrivono i processi markoviani sono detti *catene di Markov*. Inizialmente, le catene di Markov sono state utilizzate per prevedere configurazioni tendenziali di processi markoviani come, ad esempio, l'equilibrio di un ecosistema. Per un ulteriore approfondimento rimandiamo a O. Häggström, *Finite Markov Chains and Algorithmic Applications*, Cambridge University press, 2002.

²⁷ Le variabili cui deve far fronte l'auto-organizzazione sono variabili interne ed esterne, effettive e potenziali, che in qualche modo hanno relazione con il "compito" che è affidato all'organizzazione. In biologia il termine compito si traduce con quello di funzione o, meglio ancora, con quello di teleonomia tanto caro a Monod. Quando Carsetti e Atlan segnalano che vi sono in un organismo dei "patterns profondi di crescita", vale a dire, un'invarianza profonda o informazione di profondità, alludono in qualche modo proprio alla teleonomia, ad una proprietà regolatrice che mantiene la propria identità proprio attraverso tutte le vicende, inclusa la crescita di dimensioni e di complessità. Aristotele avrebbe parlato in questo caso di "entelechia", tuttavia, accettando il termine più moderno di remo, dunque, che il "significato", in quanto auto-organizzazione, è quel coordinamento di parti che mantiene invariante la teleonomia specifica

²² Cfr. R. Balduzzi, C. Cirotto, I. Sanna, *Le mani sull'uomo. Quali frontiere per la biotecnologia*, AVE, Roma 2005.

²³ E. F. Keller, *op. cit.*, p. 27.

²⁴ Ivi, p. 80.

gere lo studio della funzionalità del genoma come la vera e propria chiave di ingresso dell'indagine scientifica alla complessità dei sistemi naturali (biologici). La genomica funzionale, infatti, rappresenta lo studio della vita cellulare nei suoi diversi livelli, ovvero nelle complesse interazioni tra le molte componenti del sistema. È proprio nell'analisi del concetto di significato biologico, dunque, che risulta possibile rintracciare la differenza reale tra essere umano e scimpanzé²⁸. “Soltanto ora che cominciamo a misurarne l'ampiezza, ci stupisce non la semplicità dei segreti della vita, ma la loro complessità. Potremmo dire che la genomica strutturale ci ha conferito il discernimento necessario per riflettere sull'arroganza della visione dalla quale siamo partiti e sui suoi limiti”²⁹. Limiti, questi ultimi, riconosciuti anche dal genetista Gelbart il quale, in virtù dei risultati del Progetto Genoma, ritiene più appropriato paragonare il sequenziamento del genoma umano al disco di *Phaistos*, ovvero ad un “insieme ancora indeciftrato di glifi ritrovati in un palazzo minoico”³⁰. Il riduzionismo genetico, fino ad oggi, ha contribuito a produrre nell'immaginario collettivo l'idea secondo cui il DNA, rappresentando il programma ed il destino della nostra esistenza, costituisce una sorta di “icona-simbolo” della stessa identità umana. Quest'idea si basa su uno degli assunti fondanti della genetica molecolare: il gene, scritto sul DNA è l'insieme di istruzioni per fare una proteina; a sua volta ogni proteina è mattone di una parte di noi e quindi regolatore di funzioni del meta-

di un certo sistema vivente; a sua volta, la teleonomia stessa è definita in biologia in modo interattivo, mediante il ricorso al concetto di “funzione”, che qualifica un particolare tipo di azione del sistema sull'ambiente o nell'ambiente, e precisa il fatto che tale funzione si riflette poi sul sistema stesso in vista della realizzazione di un programma proprio al sistema. Si può dire, pertanto, che l'invarianza profonda di cui parla Carsetti altro non è che l'invarianza di un patrimonio di informazione; mentre la funzione altro non è che un particolare del rapporto dinamico con l'ambiente che è richiesto dalla realizzazione del programma. In sintesi estrema, dunque, possiamo inferire che il significato, in quanto *forma formans* (auto-organizzazione), è quel coordinamento dinamico di parti (processo profondo legato a possibilità potenzialmente infinite) di un sistema che ne assicura una certa relazione diacronica complessiva con l'ambiente, relazione che chiameremo la sua “identità” (per un approfondimento del concetto di “emergenza del significato” si veda: G. Del Re, *Struttura e organizzazione nelle scienze della complessità*, in «La Nuova Critica», 9-10 (1989), pp. 19-32; Id., *La danza del cosmo. Complessità e armonia nell'universo*, UTET, Torino 2006, pp. 272-296).

²⁸ Cfr. A. Carsetti, *Significato ed informazione*, in «Archivio di Filosofia», 1971, pp.136-153; Id., *Semantics of Processes and Biological Sciences*, in «S.I.L.F.S. Proceedings», Pisa 1998, pp. 103-110; Id., *The emergence of meaning at the co-evolutionary level. An epistemological approach*, in H. Guerra (a cura di), *Physics and Computation 2010*, Pre-Proceedings, Egypt 2010, pp. 2-15; M. Di Bernardo, *I Sentieri evolutivi della complessità biologica nell'opera di S. A. Kauffman*, Mimesis Edizioni, Milano 2011.

²⁹ E. F. Keller, *op. cit.*, p. 10.

³⁰ W. Gelbart, *Data bases in genomic research*, in «Science», 282, 1998, p. 660.

bolismo. Ma oggi sappiamo che le cose non stanno così: “Negli inviti ad una genomica funzionale, leggo il riconoscimento dei limiti di un certo riduzionismo estremistico, prevalso fino a poco tempo fa. Anche se il messaggio deve giungere ai *mass media*, per un numero sempre più consistente di ricercatori in prima linea sembra ovvio che il primato del gene quale concetto fondamentale per spiegare struttura e funzione biologica appartenga ormai al secolo scorso. Che cosa lo sostituirà ora?”³¹

Un gene può essere coinvolto nella sintesi di molte proteine (a volte persino centinaia), a sua volta una proteina può essere codificata da diverse sequenze nucleotidiche per via del fatto che il codice genetico è “degenerato” (ridondante). Inoltre, i frammenti di DNA possono venire riorganizzati e trascritti in molti modi diversi. Kauffman, nel volume dal titolo: *Reinventing the Sacred*, così descrive questa complessa dinamica: “Thus, genes in cells form a complex transcriptional regulatory network in which some regulatory genes enhance or inhibit the activity of themselves or other genes. Often many transcription factors bind to complex promoters, and the activity of the regulated gene is a complex function of the combination of regulating factors. Budding yeast is a well-studied, complex regulatory network with about 6,500 structural genes and about 350 different transcription factors. The regulatory network is one giant interconnected web, at least the half of it that is known. The 350 regulating genes, perhaps some other genes that code for what are called transcriptional cofactors and cell signaling proteins, and perhaps other molecules regulate one another's activities and also regulate the roughly 6,500 structural genes. In humans, it is estimated that about 2,500 regulating genes encode 2,500 different transcription factors and cofactors. These 2,500 genes and other signaling proteins regulate one another and the remaining 22,500 genes.. Jacob and Monod's little two-gene mutually inhibitory circuit is, in real life, a vast web of mutually regulating interactions among 2,500 or more genes and they products, and controlling 22,500 or so other genes”³². Da queste considerazioni, quindi, si manifesta con chiarezza la relatività insita nel concetto stesso di gene: “Da quando è stato introdotto il termine gene, la fiducia nella sua realtà fisica è stata sempre accompagnata dal presupposto che struttura, composizione materiale e funzione erano le proprietà di un singolo oggetto, infilato come una perla su un filo o segmento di DNA. Oggi quell'unica identità è crollata: abbiamo imparato che la funzione non è bell'e mappata sulla struttura e non coincide con un *locus* prestabilito del cromosoma. Se mai volessimo pensare ancora al gene come ad un'unità di

³¹ E. F. Keller, *op. cit.*, p. 10.

³² S. A. Kauffman, *Reinventing the Sacred. A New View of Science, Reason and Religion*, Basic Books, New York 2008, pp. 104-105.

funzione, possiamo anche chiamarlo gene funzionale. Ma non possiamo più ritenerlo identico all'unità di trasmissione responsabile della memoria intergenerazionale o associarlo a essa. Il gene funzionale potrebbe non avere alcuna fissità: spesso ha un'esistenza transitoria e contingente che dipende fortemente dalla dinamica funzionale dell'intero organismo"³³.

Funzione e significato in biologia

Alla luce di quanto detto sinora, dunque, l'antico postulato dei bio-chimici, "un gene, una proteina" non è esattamente valido: i geni, pur contenendo le informazioni per la sintesi di una sola molecola proteica, non segnano più il destino di un organismo. Nel complesso ambiente cellulare le proteine possono essere ripetutamente modificate e questo accade ad ogni livello della scala evolutiva, persino nei batteri. A conferma di ciò, alcuni studi recenti hanno messo in luce il fatto che, negli organismi viventi, il numero di proteine risulta essere di circa il 25% più grande del numero dei geni. La fonte della stabilità genetica, quindi, non si trova nella "struttura di un'entità fissa", bensì avviene il risultato di un "processo dinamico". Evelyn Fox Keller illustra questo fenomeno con estrema chiarezza: "I risultati accumulati nei decenni scorsi ci costringono a pensare il gene come almeno due entità ben diverse: una strutturale, il cui mantenimento è affidato al macchinario molecolare della cellula perché venga trasmesso fedelmente da una generazione all'altra; e una funzionale che emerge soltanto dall'interazione dinamica tra numerosi giocatori, fra i quali il gene strutturale da cui sono derivate le sequenze originarie delle proteine. [...] La funzione di un gene strutturale dipende non soltanto dalla sua sequenza, ma dal suo contesto genetico, dalla struttura cromosomica in cui è inserito [...], e dal contesto citoplasmico e nucleare specifico di un determinato sviluppo"³⁴. Stando così le cose, secondo la nuova prospettiva presentata da Fox Keller e condivisa da altri studiosi³⁵, il riduzionismo genetico, insieme allo stesso concetto di gene, dopo aver raggiunto il limite della sua produttività, lascia ora il posto ad una visione olistica in cui i sistemi biologici non sono più né equivalenti alla semplice somma delle loro parti, né determinabili in base alle condizioni iniziali, ma costitui-

scono il risultato di complesse interazioni tra le loro molte componenti: i geni (strutturali e funzionali), gli mRNA, le proteine (soprattutto gli enzimi), i trasposoni, i microRNA ed i metaboliti. Solo quando sarà possibile descrivere in modo soddisfacente le dinamiche di questi "protagonisti della vita della cellula" potremo dire con certezza di conoscere la vita nella sua dimensione molecolare. L'accento sulle dinamiche funzionali piuttosto che sulla costituzione strutturale dei geni e delle proteine permette di rispondere al "paradosso del numero dei geni" ovvero all'apparente incongruenza tra complessità biologica e patrimonio genetico in termini "qualitativi". Non è infatti tanto il numero dei geni quanto il modo in cui il loro funzionamento è regolato a rendere l'uomo uomo, il cane cane e lo scimpanzé scimpanzé. Analizzando il genoma umano ci si è accorti che, rispetto ai geni codificanti (esoni o geni strutturali) condivisi quasi totalmente con lo scimpanzé, nell'uomo aumentano i geni funzionali ed in particolare il DNA spazzatura, ovvero il numero di regioni non codificanti (introni). Oggi sappiamo che il numero elevato di proteine prodotte nelle cellule umane e la maggiore complessità che caratterizza i nostri sistemi dipendono proprio dal DNA spazzatura, al quale nella nuova visione sistemica viene attribuito un ruolo fondamentale. Gli introni, non rappresentano in realtà spazzatura, ma contengono informazioni importanti per il funzionamento dei nostri 25000 geni. Gli esoni costituiscono meno del 2% del nostro genoma, mentre gli introni ne rappresentano circa il 25%. In quest'ottica un processo che negli ultimi anni si è rivelato fondamentale in seno all'espressione genica è senza dubbio quello che viene definito come *splicing alternativo*, ovvero il processo di eliminazione degli introni da una catena di RNA-immaturo con conseguente giuntura degli esoni. Gli esoni sono regioni del gene realmente codificanti a differenza degli introni che non codificano. Durante la fase della trascrizione della sintesi proteica, negli eucarioti, sia gli esoni che gli introni vengono trascritti in un lungo filamento di RNA-immaturo. Questo filamento immaturo viene processato dagli splisossomi che hanno il compito di tagliar fuori dalla catena gli introni e ricongiungere gli esoni, ovvero le zone codificanti. Alcuni introni, definiti *self-splicing*, sono capaci di portarsi fuori dalla catena e ricongiungere i due esoni adiacenti. La procedura necessaria per l'eliminazione degli introni può essere non perfettamente funzionale a causa di un errato corredo enzimatico che ha il compito di togliere "fisicamente" l'introne dalla catena, oppure a causa di una errata forma dell'introne che, ad esempio, si presenta con una mutata sequenza biochimica. Lo *splicing alternativo* è il meccanismo con il quale si procede nella maturazione dello RNA-immaturo e, in base all'entità della mutazione funzionale dell'apparato trascrittore, può continuare sia includendo l'introne, che a tutti gli effetti potrebbe portare alla codifica di una proteina, sia alla de-

³³ E. F. Keller, *op. cit.*, p. 55.

³⁴ Ivi, p. 56.

³⁵ L'approccio sistemico la cui applicazione più concreta è attualmente rappresentata dalle metodiche di Systems Biology (Cfr. M. Bertolaso et al., *Systems Biology reveals biology of systems*, in «Complexity», 16 [2010 e-pub 2011], pp. 10-16) è già abbastanza comunemente utilizzato per l'analisi di numerosi dati sperimentali a disposizione, sia all'interno di una prospettiva riduzionista che antiriduzionista, proprio per tenere in considerazione la non-linearità dei fenomeni biologici (Cfr. M. Bertolaso, *Il Cancro Come Questione. Modelli interpretativi e presupposti epistemologici*, Epistemologia, Franco Angeli, Milano 2012).

lezione dell'introne o alla delezione dell'introne con una parte più o meno ampia dell'esone. Questi risultati sono stati confermati il 19 aprile 2009 da un articolo apparso su *Nature*³⁶. Alla luce di tutto ciò, dunque, il Progetto Genoma Umano appare agli occhi della comunità scientifica solo una tappa di un più generale, anche se attualmente ancora virtuale, Progetto Genomica Funzionale Umana.

Programmi distribuiti ed auto-creazione del *telos*

Oltre il modello del "programma genetico"

Oltre al superamento del concetto tradizionale di gene definito in termini di sequenze del DNA, secondo Fox Keller, i risultati scaturiti dall'*HGP* metterebbero in luce, in virtù dell'emergenza di un'accezione più distribuita o cibernetica del controllo delle funzioni biologiche, anche il tramonto della concezione monodiana di programma genetico. Il programma genetico costituisce una fra le innovazioni linguistiche più importanti della biologia molecolare poiché la sua introduzione ha sancito la definitiva separazione della genetica molecolare dalla genetica classica. La studiosa americana passa poi dall'analisi della funzione dei singoli geni a quella dell'intero genoma, ovvero dalla costruzione di un enzima a quella di un organismo. Ma cosa si intende per funzione? L'accezione più moderna di funzione, assunta nell'ambito sperimentale, è definita in termini di selezione naturale: la funzione *x* è ciò che permette al genotipo di cui *x* è l'espressione fenotipica di essere scelto dalla selezione naturale³⁷. Fox Keller tuttavia non utilizza il concetto di funzione in questa accezione poiché è sufficiente la dimensione sistemica a descriverla³⁸, l'esistenza di un singolo organismo o semplicemente di cellule stabili e autonome, capaci di dividersi³⁹. La domanda centrale si sposta allora sull'or-

ganismo. In che modo interagiscono le proteine per dare luogo ad un organismo vivente? La domanda fa perno sulla regolazione, cioè sull'idea di un agente causale che rappresenta un "ente supervisore incaricato di regolare". Il termine programma è comparso per la prima volta in biologia molecolare nel 1961 con l'articolo di Jacob e Monod dal titolo: *Genetic regulatory mechanisms in the synthesis of proteins*, nel quale i meccanismi della regolazione genica venivano chiamati regolatori genetici per mettere così in evidenza l'indipendenza dei geni da fattori non genetici per quanto concerne le istruzioni su come e quando agire. Per Jacob si trattava di "un modello mutuato dai calcolatori elettronici che equiparava il materiale genetico di un ovulo al nastro magnetico di un calcolatore"⁴⁰. Secondo lo scienziato, infatti, la fonte dell'apparente finalità dello sviluppo biologico

invertendo così l'effetto (sintassi molecolare) con la causa (significato). Per loro inoltre il concetto di informazione non può essere separato da quello di supporto materiale, riducendo altresì la "qualità" a "quantità" e la temporalità portatrice di nuove funzionalità (Prigogine) a mera spazialità lineare. Tuttavia, occorre qui specificare che il concetto di significato biologico adottato da Atlan e Carsetti è ancora più articolato e profondo rispetto a quello della Keller poiché implica anche la nozione di causazione intenzionale, dove la nozione di "intenzionalità" ripresa da Tommaso d'Aquino – *La somma teologica. CD-ROM*, Edizioni Studio Domenicano, Bologna, 2002. [I-III, 12, 5a; I, 16, 2a-6a] – e da Husserl – *Teoria del significato*, Bompiani, Milano 2008 – non si riferisce solo alla coscienza, ma alla capacità di ogni sistema vivente di agire (cambiando se stesso e l'ambiente che lo circonda) per realizzare un fine preciso: l'auto-conservazione (Cfr. M. Di Bernardo, *Verso una fondazione naturalistica delle pre-condizioni dell'etica: semantica molecolare ed intenzionalità nei sistemi viventi*, in «Dialegethai», 2009). Il concetto di significato qui viene inteso come un processo profondo (capacità potenzialmente infinite) di "produzione di forme" (nel senso che "ritaglia" in modo creativo forme) e, in accordo con Carsetti e Atlan, si applica in più ambiti disciplinari. Come il significato delle parole è connesso con un universo di funzioni altamente dinamiche e di processi funzionali che operano sintesi, cancellazioni, integrazioni (un universo che possiamo soltanto descrivere in termini di dinamica simbolica), allo stesso modo, a livello della biologia dei sistemi, vengono continuamente svelati e costruiti schemi assimilati e resi disponibili per la selezione che si dà tramite l'informazione coordinata che penetra dalla realtà esterna (a livello matematico i modelli non standard che interpretano tali processi, nonostante gli ambiti disciplinari differenti, sono praticamente gli stessi). Tutto ciò, infine, perviene ad intrecciarsi con i meccanismi della selezione interna lungo un "viaggio" nelle regioni dell'intenzionalità. L'auto-organizzazione, caratteristica fondamentale del *bios*, in tal senso, è il processo di iscrizione, ricostruzione, assimilazione e riduzione realizzato nelle condizioni della doppia selezione ed in accordo con sofisticate procedure cognitive. Essa, in altre parole, appare necessariamente plasmata dalle forme e dai moduli matematici che la determinano e le danno forma. La vita (quindi la cognizione) pertanto agli occhi di Carsetti, appare come l'incarnazione del metodo relativo al processo di canalizzazione dei flussi-principi informativi in atto: se adeguata essa realmente costituisce la via in vista di permettere, sia pure parzialmente, il dispiegamento effettivo del contenuto proprio della informazione profonda in accordo con differenti e successivi livelli della complessità. A questo livello abbiamo che in un sistema naturale autopoietico ciò che realmente si auto-organizza è la funzione insieme con il suo significato. Nel caso, ad esempio, del linguaggio naturale l'origine del significato nella organizzazione complessa del sistema è nient'altro che una proprietà emergente.

⁴⁰ E. F. Keller, *Il secolo del gene*, cit., p. 65.

³⁶ Cfr. G. J. Faulkner et al., *The regulated retrotransposon transcriptome of mammalian cells*, in «Nat. Genet.», 41, n. 5 (2009), p. 505.

³⁷ Cfr. K. Neander, *Functions as selected effects*, in C. Allen et al., *Nature's purposes: Analyses of function and design in biology*, MIT Press, Cambridge 1998.

³⁸ Cfr. E. F. Keller, *Is it possible to reduce biological explanations to explanations in chemistry and/or physics?*, in J. Ayala, R. Arp (a cura di), *Contemporary debates in philosophy of biology*, Wiley-Blackwell, 2010.

³⁹ Consideriamo comunque una forma di monismo materialistico, anche se di tipo raffinato, l'idea secondo cui la funzione sia un processo lineare che emerge dalla complessità quantitativa di interazioni tra le molte componenti del sistema. E' questa la posizione, ad esempio, di Crick – *On Protein Synthesis*, in «Symposia of the Society for Experimental Biology», 12 (1958), pp. 138-163 – e in parte anche quella di Kandel – *Cellular basis of behavior: an introduction to behavioral biology*, W. H. Freeman, San Francisco 1976 – e di Boniolo – *L'informazione biologica*, in G. Boniolo, S. Giaimo (a cura di), *Filosofia e scienze della vita*, Mondadori, Milano 2008; Id., *Biology without information*, in «History and Philosophy of Life Sciences», 25 (2003), pp. 257-275 – i quali, a differenza della Keller, non distinguendo tra informazione di superficie ed informazione di profondità, riducono di fatto la causazione formale a causa efficiente,

risiedeva proprio in questo programma scritto con l'alfabeto dei nucleotidi. Rispetto al concetto di azione genica, questa nuova nozione, riecheggiando i recenti progressi dell'informatica e applicandone la logica, consentiva quelle interazioni tra i geni che prima erano escluse potendo accogliere così tutte le nuove ricerche sulla regolazione. Così, la Cibernetica, la scienza degli automi e la teoria delle macchine divennero per Jacob e Monod non solo una fonte generosa di metafore (come quella di programma), ma addirittura fornirono loro la logica attraverso cui "interpretare" il *bios*. In varie circostanze i due grandi biologi sottolinearono come, a loro giudizio, la logica dei sistemi biologici di regolazione fosse la stessa dei calcolatori: essa ubbidiva, in altre parole, all'algebra di Boole. Il matematico irlandese in *Indagini sulle leggi del pensiero* del 1854 aveva prospettato l'idea secondo cui bastasse matematizzare la logica aristotelica per ottenere la logica del vivente. Questa prospettiva riduceva la logica umana a mero riferimento, ovvero ad una logica di tipo esclusivamente estensionale (in accordo alla definizione offerta da Carnap nel 1947)⁴¹. Da Aristotele a Popper, fatta eccezione per il realismo logico leibniziano, la logica del concreto hegeliana, la teoria dell'analogia di Tommaso d'Aquino e la teoria del significato di Husserl, non si è mai abbandonato questo paradigma, la logica si è sempre basata esclusivamente su tre principi (non contraddizione, identità e terzo escluso), identificando così il pensiero con la sola deduzione e, aspetto questo ancora più singolare, separando totalmente il significato dalla vita⁴². Ma oggi sappiamo che logiche di questo tipo non sono le più adeguate a descrivere la fenomenologia del vivente: "Alla pubblicazione dell'elegante modello di regolazione genica da parte di Jacob e Monod quarant'anni fa, molti credettero che lo sviluppo biologico potesse essere capito nei termini del modello dell'operone, e che il problema dello sviluppo fosse risolto, perlomeno in via di principio. Trent'anni dopo, la visione per cui lo sviluppo era soltanto una questione di accendere

i geni giusti al posto giusto veniva descritta dal genetista molecolare Sidney Brenner con un certo sarcasmo: «il paradigma è del tutto vero e del tutto vuoto. Non ci dà la ricetta per fare un topo ma soltanto per fare un interruttore. La vera risposta sta sicuramente nei particolari». [...]Oggi, sfogliando le prove accumulate negli ultimi vent'anni, è indubbio che Brenner aveva ragione: il segreto della costruzione di un organismo sta proprio nei particolari»⁴³. Le informazioni contenute nel DNA rimangono essenziali poiché senza di loro lo sviluppo non avverrebbe e quindi non ci sarebbe la vita; tuttavia i risultati di recenti ricerche stanno spingendo i biologi a ripensare il fenomeno dello sviluppo ontogenetico come qualcosa di più complesso rispetto ad un "insieme di istruzioni scritte con l'alfabeto dei nucleotidi" e molto vicino ai precedenti concetti di programma di sviluppo. Non c'è dubbio che i calcolatori sono stati per la biologia molecolare una fonte di ispirazione e di metafore tra le quali spicca quella del programma, tuttavia questa va adottata con le dovute precisazioni. Il fatto di equiparare il materiale genetico dell'ovulo al nastro magnetico di un calcolatore non implica necessariamente che quel materiale "trascriba in codice un programma" poiché potrebbe semplicemente codificare dati che, in un secondo momento, vengono elaborati da un programma situato in un altro luogo della cellula. Sempre Fox Keller sottolinea: "Proprio nel decennio in cui i biologi molecolari si entusiasmarono per il *programma genetico*, la metafora veniva usata in maniera ben diversa, nel senso di *programma di sviluppo*, dagli informatici e dai biologi dello sviluppo. Contrariamente al programma genetico, quello di sviluppo non si trovava in un luogo ben definito (per esempio nel genoma) ma era distribuito in tutto l'ovulo fecondato»⁴⁴. Secondo questa prospettiva le informazioni non si trovano in luoghi specifici e determinabili, ma al contrario, il sistema agisce come un insieme dinamico all'interno del quale ogni particolare diviene indispensabile nel momento in cui entra in interazione con gli altri dando nascita, così, ad una complessa auto-organizzazione: ecco delinearsi, dunque, la fondamentale nozione di programmi distribuiti. Fox Keller puntualizza: "Se vogliamo conservare la metafora del calcolatore, potremmo descrivere l'ovulo fecondato con un massiccio elaboratore multi strati, in cui programmi (o reti) e dati sono distribuiti in parallelo in tutta la cellula. In questo caso, il ruolo dei dati e del programma sono relativi: ciò che conta come dati in un programma è spesso il prodotto di un secondo programma, e il prodotto del primo serve spesso da dati per un terzo oppure proprio per il primissimo programma che ha fornito i dati iniziali»⁴⁵.

La vita, dunque, è legata non solo ad un programma

⁴¹ Cfr. A. Carsetti, *Senso, significato ed informazione nella prospettiva carnapiana*, in A. Pasquinelli (a cura di), *L'eredità di Rudolf Carnap*, Bologna, 1995, pp. 773-390; Id., *Semantica dei mondi possibili e operatori iperintensionali*, in AA.VV., *Atti del Convegno Nazionale di Logica*, Napoli, 1981, pp. 573-596.

⁴² La caratteristica fondamentale che differenzia ciò che è vivente da ciò che non lo è va cercata, a nostro giudizio, nel principio di auto-costruzione. Tutti gli organismi vivi, dalle singole cellule ai pluricellulari, possono produrre i propri componenti mediante un processo di organizzazione autonomo: la dinamica interna dell'essere stesso è in ultima analisi responsabile dell'organizzazione della natura. E questa sarebbe anche la ragione per la quale i virus, che hanno bisogno di invadere le cellule per riprodursi, così come i prioni, cioè gli agenti infettivi di natura proteica responsabili di terribili malattie che colpiscono il cervello come la "malattia della mucca pazza" ma sono privi di acidi nucleici e quindi di un codice genetico, non possono essere considerati a tutti gli effetti degli organismi viventi: sono incapaci di auto-costruirsi, oltre che riprodursi in modo autonomo – Cfr. S. Semplici (a cura di M. Di Bernardo), *Invito alla bioetica*, La scuola, Brescia 2011, p. 32.

⁴³ E. F. Keller, *op. cit.*, p. 75.

⁴⁴ Ivi, p. 65.

⁴⁵ Ivi, p. 79.

scritto nella doppia elica, bensì ad una serie di programmi distribuiti congiunti a funzioni di auto-programmazione: proprio in ciò consiste il concetto di significato biologico. L'informazione autentica del *bios* non è in *bit* (non corrisponde alla semplice logica binaria)⁴⁶, bensì va rintracciata nel campo semantico: corrisponde a quella che Hegel chiamerebbe “logica del concreto”, ovvero ad una logica capace di tenere insieme significato e vita, forma e intenzionalità⁴⁷. Nell'intento di dar conto di tali fenomeni, Keller (così come Carsetti e Atlan) prova ad oltrepassare la logica del riferimento aprendosi a modelli non standard⁴⁸ come, ad esempio, quello riguardante i “programmi distribuiti” dianzi accennato. Secondo tale modello, infatti, rispetto al semplice input dato dal genoma, cambia radicalmente il sistema dell'informazione; le dinamiche non lineari di sintesi molecolare delle proteine svolgono un ruolo preponderante nell'organizzazione del vivente: il DNA, attraverso il codice genetico, controlla la sintesi delle proteine le quali però non sono un testo continuo ed ordinato, viceversa sono catene che si raggomitano favorendo così la trasmissione delle informazioni da una parte superiore

ad una inferiore. L'informazione genetica dell'organismo, pertanto, non risiede tutta nelle condizioni iniziali del processo dinamico dell'ontogenesi, bensì in programmi distribuiti che generano nuova informazione e che rendono impossibile, pur conoscendo le condizioni iniziali, la previsione certa dello stato finale dell'organismo in questione. Per sondare la complessità della dinamica dello sviluppo, quindi, occorre insistere sul fatto che l'importanza dell'intera sequenza del genoma dipende dall'uso strumentale dei dati della sequenza stessa. Grazie all'emergenza graduale di tali dati, nonché all'individuazione del fitto intersecarsi dei processi di sviluppo, i biologi molecolari sono stati, infatti, costretti a riconoscere l'inadeguatezza dell'ipotesi del controllo centralizzato e ad ammettere che lo sviluppo è il risultato di una complessa interazione tra funzioni locali e che non esiste un'entità misteriosa (per esempio il gene architetto o il cervello) atta a governare l'insieme. “Il DNA fornisce le sequenze originali (il codice sorgente, per dirla con gli informatici) usate nella costruzione di molte delle proteine che partecipano alle interazioni, ma le sequenze rilevanti sono sparpagliate in tutto il genoma. Inoltre la dinamica dell'interazione tra proteine e siti di legame del DNA – per esempio se una proteina funziona da attivatore o da inibitore – è spesso determinata da caratteristiche della struttura proteica che sono esse stesse soggette a regolazione cellulare”⁴⁹. Un altro aspetto fondamentale, però, che non possiamo tralasciare in questa disamina sui modelli non standard dell'auto-organizzazione, è costituito certamente dal fatto che gli organismi viventi si evolvono: essendo costantemente in contatto con l'ambiente, stabiliscono con esso uno scambio continuo e circolare di informazioni al punto tale da risultare molto diversi rispetto al loro *status* iniziale. Ma, ci si domanda, come è possibile conciliare, a livello dei modelli di simulazione, la metamorfosi continua dell'evoluzione e l'affidabilità con cui un organismo vivente (un sistema che si auto-organizza) realizza il complesso processo di trasformazione dallo zigote all'adulto? Ecco, dunque, che l'intreccio tra caos, determinismo, modello e misura e, ancora, tra dinamica, termodinamica e informazione genetica in quanto informazione per un osservatore indissolubilmente accoppiato al sistema, così come esso emerge da queste osservazioni, appare come un intreccio non facilmente districabile, permeato da fatti indubitabili e, tuttavia, da processi di alta sofisticazione non ancora del tutto formalizzabili. Il punto teorico di fondo di questi modelli non standard è rappresentato da una nuova concezione del rapporto uomo-natura. Non più due mondi separati con ipotesi e congetture eventuali, concernenti possibili rapporti di corrispondenza, bensì il delineamento di una evoluzione unitaria. Lo scienziato che osserva e che opera predizioni ritrova in sé le ragioni di

⁴⁶ In termini più piani potremmo dire che, una volta raggiunti determinati livelli evolutivi, l'apparato formale che concorre alla determinazione di un dato *setup* può divenire oggetto di riflessione esso stesso. Il concetto di complessità (informazionale), infatti, può essere indagato sistematicamente in via razionale. In questo senso ove il sistema-osservatore possedesse un apparato prefissato ed invariante di regole e di assiomi, esisterebbe di necessità un limite superiore al tipo di complessità che potrebbe essere realizzato e, quindi, riflesso e consapevolizzato dall'osservatore stesso. E' ciò appunto che afferma uno dei teoremi chiave della teoria della complessità algoritmica (Kolmogorov-Chaitin) quando prevede che in un sistema formale con N bits di assiomi è impossibile dimostrare che una stringa particolare è di complessità più grande di $N + c$, dove c non dipende dai particolari assiomi scelti. Così se abbiamo N bits di assiomi ed una stringa costruita in modo *random* di lunghezza maggiore di N , è pressoché certo che la stringa risulterà algoritmicamente *random*, ma non è possibile dimostrare ciò all'interno del sistema formale individuato dagli N bits suddetti. Se desiderassimo dimostrare risultati più complessi dovremmo introdurre in continuazione nuovi assiomi e nuovi metodi. Il fattore limitatore non è dato dal numero di bits presenti nel programma, ma dal numero di bits presenti nel sistema nel suo complesso (Cfr. A.N. Kolmogorov, *Three Approaches for Defining the Concept of Information Quantity*, in «Inf. Trans.», 1, (1964), pp. 3-11; G. Chaitin, *Information-theoretic Computational Complexity*, in «IEEE Trans. Inf. Th.», IT-20 (1974), pp. 10-15; A. Carsetti, *Teoria della complessità e modelli della conoscenza*, in «La Nuova Critica», 9-10 (1989), pp. 61-103).

⁴⁷ Cfr. F. Chiereghin, *Rileggere la Scienza della logica di Hegel. Ricorrenza, retroazioni, ologrammi*, Carocci, Roma 2012; E. Luft, *A Lógica como metalógica*, in «Revista Eletrônica de Estudos Hegelianos», v. 15 (2011), p. 16-42; A. Carsetti, *Semantic Structures and Cognitive Functions*, in «La Nuova Critica», 30, 1997, pp. 98-146; A. Corradini, T. O'Connor (a cura di), *Emergence in Science and Philosophy*, Routledge Studies in the Philosophy of Science, London-New York 2010; M. Di Bernardo, *Caos, ordine e meaningful complexity in biologia*, in M. Di Bernardo, D. Saccoccioni, *Caos, ordine e incertezza in epistemologia e nelle scienze naturali*, Mimesis, Milano 2012.

⁴⁸ Cfr. E. F. Keller, *Expliquer la vie. Modèles, métaphores, et machines en biologie du développement*, Gallimard, Janvier 2005.

⁴⁹ Id., *Il secolo del gene*, cit., p. 77.

quella instabilità, di quella *randomness* intrinseca, che è alla base della apparizione di quelle strutture dissipative di cui la consapevolezza, a livello cognitivo, non rappresenta altro che una forma evolutiva⁵⁰.

Morfogenesi e meaningful complexity

Le intuizioni di Prigogine, il lavoro pionieristico del fisico olandese Lorentz, lo studio dei sistemi caotici, le ricerche nel campo della teoria della complessità biologica, ad opera innanzitutto di Keller, Kauffman e Atlan, hanno condotto, in questi ultimi decenni, a precisi sviluppi teorici per quel che concerne la teoria della *randomness* e del caos deterministico, sviluppi che rendono attualmente più chiara e visibile l'intricata rete di rapporti esistente tra dinamica, termodinamica del non-equilibrio, biologia dei sistemi e teoria dell'informazione. Quando ci troviamo, ad esempio, dinanzi non a fenomeni di puro ordine né di pura casualità, bensì a fenomeni attinenti a forme di alta organizzazione, ci troviamo, in realtà, secondo Atlan e Carsetti, dinanzi ad una situazione intermedia tra la completa assenza di vincoli e il massimo della ridondanza. L'organizzazione ottimale dovrebbe essere vista, quindi, come un compromesso effettivo tra la massima variabilità e la massima specificità. Un compromesso che, in presenza di una struttura profonda soggiacente il messaggio di superficie, non potrà che venire ad articolarsi secondo una dimensione dinamica che si trasforma nel tempo. La dimensione propria di un processo di auto-organizzazione come quello della morfogenesi, di un processo, vale a dire, in base al quale il cambiamento dei moduli organizzativi non risulta diretto da un programma già predeterminato, bensì, come abbiamo visto con Fox Keller, da una serie di programmi distribuiti legati a funzioni di auto-programmazione che nasce dall'incontro tra la esplicitazione di potenzialità interne al sistema in evoluzione, da un lato, e la rivelazione di principi generativi che vivono in modo sotteso nella realtà esterna al sistema dall'altro. Tale processo, secondo Carsetti, "potrà comportare, in linea di principio, un progressivo decremento delle condizioni di possibile alta ridondanza proprie dello stato iniziale, sotto l'effetto di una molteplicità di fattori ed un correlato e successivo incremento della variabilità potenziale a livello simbolico"⁵¹. Ciò potrà consentire un ampliamento susseguente del raggio d'azione dei fattori regolativi interni, collegato alla comparsa di nuovi vincoli, di forme rinnovate di organizzazione. In altre parole, nel momento in cui si realizzano passaggi di soglia le basi della variabilità si ampliano e si giunge, altresì, nel contempo, a porre le condizioni per realizzare fenomeni di organizzazione estremamente complessi.

Ciò nonostante, alcune questioni rilevanti restano

aperte. Come mai lo sviluppo di un organismo raggiunge lo scopo finale? Cosa garantisce questa affidabilità? Ma, domanda ancora più basilare dal punto di vista teoretico-fondativo, cos'è un organismo? Seguendo la dialettica tra variabilità e specificità che, come abbiamo visto con Carsetti, caratterizza i fenomeni di auto-organizzazione, ci sia consentito, su di un piano più generale, di proporre, sia pur brevemente, un parallelismo con alcune geniali intuizioni di Hegel. Nella *Scienza della logica*, infatti, troviamo sorprendentemente una delle prime, e a nostro giudizio più complete, definizioni di ciò che si intende per organismo: "Quando il vivente si prende come un tutto che consti di parti, come tale che su di lui operino cause meccaniche o chimiche, quando si prende come un prodotto meccanico o chimico (sia semplicemente come tale, sia anche come determinato da uno scopo esteriore), allora il concetto gli diventa come estrinseco, il vivente vien preso come un che di morto. Poiché al vivente il concetto è immanente, la finalità sua dev'essere intesa come interna; il concetto è nel vivente come concetto determinato, distinto dalla sua esteriorità e tale che nel suo distinguere la penetra e resta identico con sé. Questa oggettività del vivente è organismo; è il mezzo e lo strumento dello scopo, perfettamente corrispondente a questo, poiché la sostanza di codesta oggettività è costituita dal concetto. Ma appunto perciò questo mezzo e strumento stesso è lo scopo realizzato, nel quale lo scopo soggettivo è pertanto immediatamente concluso con se stesso"⁵².

L'organismo (da *organon* che in greco significa strumento), quindi, agli occhi del grande filosofo tedesco, appare come quel sistema di organi (strumenti) in grado di auto-governarsi: nessuna forza esterna, ma soltanto la dinamica interna (la funzione creativa del significato) dell'essere stesso è responsabile dell'auto-organizzazione della vita. E più avanti Hegel aggiunge: "Dal lato dell'esteriorità l'organismo è un molteplice non già di parti, ma di membra, che come tali a) sussistono soltanto nell'individualità; sono separabili essendo esteriori e potendo essere colte in questa esteriorità, ma in quanto vengon separate tornano sotto i rapporti meccanici e chimici dell'oggettività ordinaria. b) L'esteriorità loro sta contro all'unità negativa dell'individualità vivente. Questa è perciò impulso a porre il momento astratto della determinatezza del concetto come differenza reale. In quanto questa differenza è immediata, è l'impulso di ciascun momento singolo, specifico, a prodursi e ad elevare in pari tempo la sua particolarità ad universalità, a togliere via gli altri momenti a lui esterni, a mettersi in evidenza a spese loro, ma insieme a toglier se stesso e a far da sé un mezzo per gli

⁵⁰ A. Carsetti, *Teoria della complessità e modelli della conoscenza*, cit., p. 78.

⁵¹ Ivi, p. 61.

⁵² F. Hegel, *Scienza della logica*, tomo II, Laterza, Roma-Bari 1996, p. 870.

altri”⁵³. Sulla base di queste considerazioni, dunque, possiamo dire che a partire dalla metà dell'Ottocento risulta chiaro come le complesse interazioni tra le diverse funzioni di auto-organizzazione della cellula, in base alla continua relazione col mondo esterno, costruiscano l'organismo attraverso la costante realizzazione di nuovi significati. Nel corso del Novecento, poi, il concetto di auto-organizzazione strettamente connesso a quello di significato è stato rivisitato ed inserito (grazie anche ad alcune fondamentali scoperte in ambito fisico, chimico, biologico e logico) in una nuova sintesi teorica, mediante la quale risulta possibile studiare fenomeni complessi come la vita, la cognizione e l'organizzazione sociale sulla base di strumentazioni tecniche e modellazioni matematiche prima impensabili, le quali oggi giocano un ruolo decisivo nell'elaborazione di quel nuovo paradigma che in ambito epistemologico viene definito come teoria della complessità nella sua versione estesa; riferita cioè, non solo all'ambito estensionale e a quello intensionale propri della logica, ma anche alla dimensione intenzionale dei fenomeni vitali⁵⁴, una teoria della conoscenza le cui basi possono essere rintracciate proprio in quella temperie scientifica e culturale che ha visto come uno dei suoi centri propulsori la Germania di inizio Ottocento⁵⁵. La nozione di organismo così come divisata dal filosofo tedesco non è molto lontana, dunque, da quella formulata in base alle scoperte della genomica funzionale, in quanto entrambe mettono in stretta relazione due aspetti fondamentali della vita: l'auto-organizzazione (Prigogine) e l'auto-creazione del significato (Atlan e Carsetti). Hegel, infatti, ponendo in relazione gli esseri viventi con l'auto-regolazione, mette in luce il misterioso processo di “negativa unità” che caratterizza il concetto stesso di vita: “Il processo del vivente con se stesso è quella premessa, in quanto però è in pari tempo conclusione, in quanto la relazione immediata del soggetto all'oggettività (che diventa perciò mezzo e strumento) è insieme come l'unità negativa del concetto in se stesso. Lo scopo si realizza in questa sua exteriorità per ciò che ne è la potenza soggettiva ed il processo dov'essa mostra il suo

proprio risolversi ed il ritorno in questa sua negativa unità. L'inquietudine e la mutabilità del lato esteriore del vivente è la manifestazione del concetto in lui, che come negatività in se stesso non ha oggettività se non in quanto l'indifferente sussistere di quel lato mostra di togliersi. Il concetto si produce pertanto col suo impulso in modo che il prodotto, in quanto il concetto ne è l'essenza, è esso stesso il produttore, in modo cioè ch'esso è un prodotto solo come l'esteriorità ponentesi anch'essa come negativa, ossia come il processo del produrre”⁵⁶. Parafrasando il grande filosofo tedesco con il linguaggio della contemporanea teoria della complessità potremmo, allora, dire che il meccanismo deterministico generatore di caos risulta innanzitutto essere produttore di mezzi per la strutturazione di variabili aleatorie da sottoporre all'azione della selezione. E' noto come l'azione congiunta del caso e della selezione risulti alla base dei modelli attualmente utilizzati per dare spiegazione al fenomeno della evoluzione naturale. La complessità variata, propria della vita, in altre parole, appare essere il risultato di proprietà generatrici dell'informazione intrinseche ai sistemi dinamici. Tali proprietà giungono a realizzarsi e ad esprimersi in modo compiuto mediante l'azione composta di principi generativi, di flussi informativi specifici, che vivono nella realtà esterna al sistema (con cui quest'ultimo risulta accoppiato), da un lato, e del manifestarsi, all'interno del sistema, di particolari configurazioni di complessità variata, dall'altro. Nella misura in cui, vale a dire, da un punto di vista astratto, all'interno del sistema risulterà presente una attività di produzione di complessità atta a dar luogo a configurazioni “capaci di agire come esca adatta per specifici processi di canalizzazione dell'informazione proveniente dall'ambiente esterno”⁵⁷. Per dirla con Carsetti, quindi, i flussi informativi potranno incarnarsi nella realtà in divenire del sistema nel momento in cui tale sistema raggiunge un determinato grado di complicazione, solo nella misura in cui essi daranno luogo ad una attività di selezione e di repressione delle potenzialità di crescita insite nella memoria del sistema stesso e di cui i processi continui di riorganizzazione interna a tale memoria costituiscono, al contempo, sia una esplicitazione concreata che una manifestazione guidata. Ecco, dunque, che un'autonomia viene a trovare “il suo fondamento nell'avvenuto riconoscimento da parte del sistema stesso della propria capacità di incapsulare al suo interno il tempo, di ricostruire, di volta in volta, il significato oggettivo della trama informazionale profonda lungo i moduli della propria crescita di superficie”⁵⁸. In termini biologici, rifacendoci ad alcuni

⁵³ Ibidem.

⁵⁴ Cfr. A. Carsetti, *Embodiment processes and intentional complexity*, in «La Nuova Critica», 53-54 (2009), pp. 103-122; H. Atlan, *Intentional Self-Organization. Emergence and Reduction. Towards a Physical Theory of Intentionality*, cit.

⁵⁵ Cfr. G. Gembillo, *Le polilogiche della complessità*, Le Lettere, Firenze 2008; F. Meneghin, *Rileggere la Scienza della logica di Hegel*, cit.; E. Luft, *LUFT, E. Sobre a dissociação da razão moderna. A busca hegeliana por uma conciliação entre criticidade e razão absoluta*, in «Filosofia Unisinos», São Leopoldo, v. 7, n.1 (2006), p. 62-71; Id., *LUFT, E.200A crise do fundamento: uma conjectura sobre a trajetória da Filosofia da Ciência*, in «Revista da Sociedade Brasileira de Psicanálise de Porto Alegre», v. 8 (2006), p. 341-352; Id., *LUFT, E.2006A Fenomenologia como metaepistemologia*, in «Revista Eletrônica de Estudos Hegelianos», v. 3 (2006), p. 1-12.

⁵⁶ F. Hegel, *Op. cit.*, p. 871.

⁵⁷ A. Carsetti, *Teoria della complessità e modelli della conoscenza*, cit., p. 94.

⁵⁸ Ivi, p. 96.

spunti della Keller non molto distanti, tra l'altro, dalle riflessioni di Carsetti e, può in generale, da una fenomenologia del vivente di ispirazione hegeliana, tutto questo può, allora, essere detto anche nel seguente modo: "Che cos'è un organismo? Non più corpo definito e organico [...]. Esso invece è non-lineare, è un sistema lontano dall'equilibrio che può [...]emergere come un essere autonomo nell'organizzazione, nella riproduzione e nella rigenerazione. Può essere verde o grigio, costituito di carbonio o silicio, reale o virtuale"⁵⁹. Le funzioni, così come concepite dalla studiosa americana e da gran parte della biologia dei sistemi, non costituiscono le uniche proprietà che consentono di distinguere i sistemi viventi da quelli non viventi. Vi è tutta una questione concernente "la particolare organizzazione della parte e dell'insieme degli esseri viventi o la loro auto-organizzazione", e la Keller ammette che sarebbe necessario tornare alla filosofia tedesca di fine Settecento e dei primi dell'Ottocento per rivedere questo aspetto teleologico dei sistemi biologici alla luce dei nuovi scenari aperti dalla *Systems Biology*⁶⁰. Alla biologia, infatti, è spettato l'arduo compito di capire nella sua essenza il carattere di questa particolare auto-organizzazione. Secondo Jacob e Monod la risposta consisteva nel programma genetico, "guida invisibile" (inscritta nella sequenza di radicali amminoacidi) in grado di "dirigere l'organismo". "A metà degli anni Novanta, però, a Jacob bastava guardarsi attorno per vedere un nuovo tipo di macchina, un congegno meccanico che in qualche maniera prometteva di colmare il divario tra gli organismi e le macchine di ieri. [...] La metafora del programma proveniva direttamente dal modello proposto originariamente da Turing per il calcolatore, ma l'idea di una macchina dotata di intenti era mutuata dall'approccio cibernetico di Wiener. Una volta localizzato il genoma, purtroppo, il programma perdeva gran parte di quanto preconizzato da tale approccio: l'orientamento verso uno scopo e l'auto-organizzazione"⁶¹. Per rispondere alle esigenze teoriche della biologia, come erano state formulate negli anni Cinquanta da Pittendrigh e dagli altri sostenitori dell'idea di teleonomia (E. Mayr e J. Monod), abbiamo bisogno dunque di qualcosa di diverso dalla nozione di "programma deterministico" poiché i programmi dei computer non sono in grado di fungere da modello per la finalità non intenzionale.

Secondo Monod la differenza tra materia vivente ed inorganica è soltanto una differenza di complessità mag-

giore o minore, il che, tra l'altro, spiegherebbe le difficoltà che incontriamo nel rappresentarci talune proprietà della materia vivente come ad esempio i meccanismi evolutivi che seguono la teoria neodarwiniana. Facendo appello ad una differenza di complessità, il grande biologo francese, elimina ogni differenza di sostanza (ponendo fine a qualsiasi ipotesi vitalista), ma con ciò pone la questione della complessità come fenomeno naturale. Agli occhi dello scienziato, pertanto, le nozioni di complessità e di organizzazione svolgono un ruolo esplicativo rilevante e pur tuttavia puramente verbale. Secondo Atlan al centro di tutte le approssimazioni e le insufficienze che caratterizzano la nozione di programma genetico, vi è la difficoltà riguardante soprattutto l'assenza di programmatori espliciti, a differenza, ad esempio, dell'elaborazione dei programmi per computer dove il programmatore (dotato di coscienza e intenzionalità) svolge un ruolo importante⁶². Tale assenza ha una conseguenza teorica notevole: la messa tra parentesi della questione concernente l'aspetto semantico dei messaggi genetici, ovvero del significato dell'informazione. In quegli anni tale nozione era tutto ciò che i biologi avevano a disposizione, oggi, invece, come abbiamo avuto modo di vedere è possibile mutuare dalla cibernetica, dalla teoria degli algoritmi (complessità algoritmica), dall'analisi dinamica non lineare ed infine dall'intelligenza artificiale, quei nuovi modelli in grado di trasformare i concetti di complessità e di organizzazione in oggetti di ricerche formalizzate. In tal senso, allora, la problematica dell'auto-organizzazione, può essere rivisitata in virtù del ricorso a nuove tecniche. Alla luce di tutto ciò, Atlan, nell'articolo del 1985 dal titolo *Complessità disordine e auto-creazione del significato*, così scrive: "I modelli di auto-organizzazione consentono di vedere negli organismi viventi non più una sorta di automi diretti da un programma determinista fornito dall'esterno, alla maniera dei computer attuali, bensì dei sistemi auto-organizzatori i cui principi stanno iniziando a diffondersi nelle ricerche nel campo dell'intelligenza artificiale. In termini assai generali ciò che caratterizza l'auto-organizzazione è uno stato ottimale che si situa fra i due estremi di un ordine rigido, inamovibile, incapace di modificarsi senza essere distrutto, come è l'ordine del cristallo, e di un rinnovamento incessante e senza alcuna stabilità, rinnovamento che evoca il caos e gli anelli di fumo. Evidentemente questo stato intermedio non è fisso, ma consente di reagire a perturbazioni casuali non previste attraverso mutamenti di organizzazione che non siano una semplice distruzione dell'organizzazione preesistente, bensì una ri-organizzazione che consenta l'emergenza di nuove proprietà. Queste nuove proprietà possono essere una nuova

⁵⁹ Cfr. E. Fox Keller, *Marrying the premodern to the postmodern: computers and organisms after World War II*, in N. Norton Wise (a cura di), *Growing explanations. Historical perspectives on recent science*, Duke University Press, 2004. La citazione con traduzione in italiano è ripresa da M. Bertolaso, *op. cit.*, p. 95.

⁶⁰ Ibidem.

⁶¹ E. F. Keller, *Il secolo del gene*, cit., pp. 85-86-87.

⁶² Cfr. H. Atlan, *Complessità, disordine e auto-creazione del significato*, in G. Bocchi, M. Ceruti (a cura di), *op. cit.*, pp. 141-142.

struttura, o un nuovo comportamento condizionato a sua volta da nuove strutture: e le strutture o i comportamenti sono nuovi nel senso che a priori nulla consentiva di prevederli nei loro particolari e nelle loro specificità”⁶³. Stando così le cose, dunque, ci troviamo qui di fronte ad un risultato ineludibile: l’emergenza di tale novità è avvenuta attraverso incontri casuali e non programmati. Determinati sistemi, infatti, sono caratterizzati da una serie di disorganizzazioni seguite da riorganizzazioni ed il loro comportamento serve allora da modello per il comportamento degli esseri viventi (in particolare per le loro proprietà di adattamento al cambiamento e di invenzione). La confutazione dell’idea monodiana di programma genetico ha favorito, agli occhi della comunità scientifica, l’emergenza di una nuova concezione: l’auto-programmazione. Quest’ultima costituisce ancora oggi quella proprietà fondamentale che caratterizza ogni organismo vivente. Nella dinamica dell’auto-organizzazione, infatti, è la funzionalità stessa del genoma a creare l’informazione genetica: il significato non si aggiunge, ma, al contrario, genera la sintassi (la sequenza di basi nucleotidiche)⁶⁴. “L’aspetto più importante dei fenomeni di auto-organizzazione è l’auto-creazione del senso, cioè la creazione di nuovi significati nell’informazione trasmessa da una parte ad un’altra parte o da un livello di organizzazione ad un altro livello di organizzazione. Senza la creazione di nuovi significati avremmo a che fare con ricombinazioni che non sarebbero in grado di portare all’apparizione di nuove funzioni, di nuovi comportamenti. [...] Perché dunque una disorganizzazione sia in grado di produrre una riorganizzazione, è necessario che si trasformi il significato delle relazioni fra le parti. È questo il motivo per cui la questione della creazione dei significati si trova al centro dei fenomeni di auto-organizzazione”⁶⁵. Secondo questa prospettiva, quindi, il significato biologico, “volto nascosto” dell’informazione genetica, rappresenta quella funzione creatrice ed organizzatrice che, immersa nel tempo, costituisce la base della vita. Gli organismi si auto-manipolano e performano, pertanto nella misura in cui il sistema si costituisce come realtà autonoma, l’origine del significato relativo all’auto-programmazione dello stesso sistema giunge a rivelarsi, sul piano oggettivo, come una proprietà emergente. Tale concetto è di fondamentale importanza, si pensi ad esempio alla semantica generativa,

una nuova teoria che nasce in ambito linguistico (quindi indipendentemente dalla biologia molecolare) verso la fine degli anni Settanta. La vecchia teoria chomskyana della sintassi che aveva dominato il mondo della linguistica ed in parte quello della filosofia (legato al cartesianismo) cambia radicalmente e, naturalmente, con essa cambiano anche i metodi che vengono messi in atto. Ecco quindi il delinearsi di un’osmosi continua tra le scienze che mette in luce, però, quanto il gioco della conoscenza sia, per certi versi, ricorsivo: in ambito filosofico, ad esempio, come abbiamo poc’anzi accennato, Hegel, con la sua logica del concreto, sotto certi aspetti, anticipa il concetto di vita inteso come un processo costante di auto-creazione della finalità⁶⁶.

Prolegomeni ad una teoria dell’informazione intenzionale

In accordo con Atlan e Carsetti, è possibile riassumere ciò che intendiamo con auto-organizzazione affermando che “auto-organizzazione significa permettere al caso di acquisire un significato, a posteriori ed in un determinato contesto di osservazione”⁶⁷. In altre parole, ciò vuol dire che la complessità di una struttura o di un comportamento, che può apparire come un’irriducibile indeterminazione, può essere eliminata con il ricorso ad un altro genere di aleatorietà nel momento in cui risulta possibile osservare in che modo tale indeterminazione faccia emergere nuovi significati. Questa, a nostro giudizio, è la conseguenza della strettissima relazione che intercorre tra complessità e disordine nei sistemi naturali. Secondo Atlan, “la sola differenza fra complessità e disordine è, infatti, l’esistenza, o la non esistenza, di una funzione che rivesta un significato per gli occhi dell’osservatore”⁶⁸. Nei sistemi biologici, dunque, le “regole” (informazione genetica) che costituiscono ogni organismo mutano a seconda del contesto in cui si trovano poiché non sono più (come pensava Monod) un programma fisso selezionato costantemente dall’ambiente, bensì programmi che si auto-programmano e che vengono modificati continuamente dalla natura⁶⁹: il DNA diviene, quindi, quella realtà funzionale unica che determina la

⁶³ Ivi, p. 142.

⁶⁴ Cfr. A. Carsetti, *Natural language, categorisation processes and the self-organising cognitive code*, in «La Nuova Critica», 49-50, 2007, pp. 181-215; Id. (a cura di), *Causality, Meaningful Complexity and Embodied Cognition*, cit.; Id., *Complexity, self-organisation and natural evolution*, in F. M. Wuketits (a cura di), *Handbook of Evolution*, vol. 3, New York 2010; H. Atlan, *Sparks of randomness. Volume 1. Spermatic knowledge*, Stanford University Press, 2010; Id., (a cura di), *Selected Writings*, Fordham University Press, 2011.

⁶⁵ Id., *Complessità, disordine e auto-creazione del significato*, cit., p. 143.

⁶⁶ Cfr. F. Hegel, *op. cit.*, pp. 868-869.

⁶⁷ H. Atlan, *Complessità, disordine e auto-creazione del significato*, cit., p. 144.

⁶⁸ Ivi, p. 149.

⁶⁹ Cfr. M. Li et al., *Widespread RNA and DNA Sequence Differences in the Human Transcriptome*, www.sciencexpress.org / 19 May 2011, pp. 1-10. In questo articolo gli autori mostrano come la funzione esplicata dal *telos*, così come divisata da Monod agli albori della biologia molecolare, sia strettamente connessa al dispiegamento di specifiche operazioni di editing.

complessità e l'unicità di ogni vivente. La vita non è semplicemente identità a se stessa, bensì gioco dei possibili (le combinazioni genetiche sono infinite), scelta e apertura costante alla novità, ovvero cognizione e crescita continua: ecco dunque il delinearsi di un fenomeno imprevedibile, ovvero una complessità che emerge dal caos e che, risulta essere dotata di intenzionalità. Di qui la necessità di individuare da parte della contemporanea teoria della complessità strumenti sempre più sofisticati atti a dar conto della genesi delle forme viventi e della loro auto-organizzazione nel tentativo di individuare elementi per l'elaborazione di una teoria dell'informazione che sia in grado di fare i conti con la complessità intenzionale propria della vita, esplorando le possibilità di costruzione di una nuova semantica dei processi applicabile all'informazione biologica; una semantica, vale a dire, non più soltanto di tipo interpretativo, bensì di tipo generativo⁷⁰. In questi ultimissimi anni, infatti, sta giungendo da più parti la richiesta di definire i principi di una nuova teoria dell'informazione, non esclusivamente ancorata ad una base proposizionale, bensì articolata a livello di una dimensione logica a carattere predicativo e stratificato. Tuttavia, rispetto ad un quadro teorico siffatto Carsetti sottolinea come il problema reale non sia tanto quello di individuare di volta in volta i differenti possibili compromessi tra fluttuazioni, da un lato, e processi di stabilizzazione, dall'altro; quanto piuttosto di "seguire" i contorni effettivi dell'evoluzione propria della dinamica generativa e produttiva in atto in modo da poter innescare, sul piano effettivo, un reale dispiegamento della informazione di profondità⁷¹. In tal senso, allora, la costruzione di nuovi algoritmi atti a delineare l'invenzione di ulteriori modelli cognitivi si porrà come uno dei passaggi essenziali per il realizzarsi di una intelligibilità migliore della complessità propria dei sistemi viventi e, al tempo stesso, per una più ricca articolazione delle potenzialità evolutive loro proprie⁷².

I modelli matematici utilizzati da Prigogine e Kauffman per quanto concerne la teoria della complessità hanno certamente compiuto un passo in avanti molto importante, ma per andare oltre, ovvero per parlare di teoria dell'informazione biologica o teoria della complessità intenzionale, si rende necessaria una matematica molto più complessa di quella booleana finora utilizzata⁷³. Occorre, infatti, esten-

dere il quadro standard relativo ai modelli tradizionali booleani per costruire un nuovo e più generale tipo di concetto teorico: il concetto di modello che si auto-organizza. Il nucleo teorico di questo nuovo concetto è rappresentato dall'intuizione secondo cui il terreno del significato non è costituito da domini di individui atomici, bensì da flussi di informazione, ovvero da processi generativi e ricorrenti. In accordo con Carsetti, i processi di auto-organizzazione dovrebbero essere considerati, innanzitutto, come una sorta di "arco" a carattere teleonomico in grado di comporre insieme *meaningful complexity*, da un lato, e selezione per eliminazione, dall'altro. L'invarianza vera (come vita e come generazione) può esistere solo nel quadro di una morfogenesi autonoma in atto e viceversa. È l'opera di invenzione congiunta al radicamento del significato che determina l'evoluzione, i salti e gli equilibri punteggiati⁷⁴, le condizioni relative al delinearsi successivo di sempre nuove modalità di espressione da parte del vivente. In questo quadro, la selezione da parte del significato può mostrarsi autonoma nella misura, innanzitutto, in cui si rivela capace di "modulare" l'irruzione continua di nuovi apparati generativi⁷⁵.

Alcuni primi contributi in questa direzione possono essere rintracciati nella rivisitazione ad opera, innanzitutto, di Hintikka⁷⁶ negli anni Sessanta e Settanta, del concetto di informazione semantica, così come delineato originariamente da Carnap e Bar Hillel⁷⁷ nel 1952. Hintikka formula una teoria dell'informazione profonda che ha ampliato, in modo significativo, l'orizzonte degli originari assunti car-

sistemi viventi, in «Epistemologia», XXXIV (2011), pp. 29-60.

⁷⁴ La teoria degli equilibri punteggiati è un modello scientifico sviluppato nell'ambito della *teoria dell'evoluzione per selezione naturale*, elaborato dal biologo, zoologo, paleontologo Gould e dal paleontologo Eldredge. Tale teoria sostiene che i cambiamenti evolutivi avvengano in periodi di tempo relativamente brevi sotto l'impulso di forze selettive ambientali; questi periodi di variazione evolutiva sarebbero intervallati da lunghi periodi di stabilità evolutiva, nei periodi di stabilità il fenotipo delle forme di vita sarebbe rimasto sostanzialmente stabile, mentre nei periodi di variabilità i fenotipi delle forme di vita si sarebbero diversificati fino a portare all'attuale biodiversità. Gould, in modo specifico, formulò un modello temporale definendolo *equilibri punteggiati* (o puntati). Tale modello di diversificazione nel tempo degli organismi viventi (speciazione) si contrappose al modello di speciazione definito gradualismo filético promosso dal darwinismo classico, dove con gradualismo si intendeva però un processo lento e costante (Cfr. S. Gould, N. Eldredge, *Punctuated equilibria: the tempo and mode of evolution reconsidered*, in «Paleobiology» 3, 2 (1977), pp. 115-151; S. Gould, *La struttura della teoria dell'evoluzione*, Codice Edizioni, 2008).

⁷⁵ Cfr. A. Carsetti, *Knowledge construction, Non-Standard semantics and the Genesis of the Mind's Eyes*, in Id. (a cura di), *Causality, Meaningful Complexity and Embodied Cognition*, cit., pp. 283-300.

⁷⁶ Cfr. J. Hintikka, *Surface information and depth information*, in J. Hintikka, P. Suppes, (a cura di), *Information and Inference*, Dordrecht, 1970, pp. 298-330.

⁷⁷ R. Carnap, Y. Bar Hillel, *An outline of a theory of semantic information*, in «Technical Report N», 247, M.I.T, 1950.

⁷⁰ Cfr. A. Carsetti, *Semantics of Processes and Biological Sciences*, in «S.I.L.F.S. Proceedings», Pisa, 1998, pp. 103-110.

⁷¹ Cfr. Id., *Teoria algoritmica della informazione e sistemi biologici*, in «La Nuova Critica», 3-4 (1987), pp. 37-66.

⁷² Cfr. Id., *Evoluzione naturale e teoria algoritmica della complessità*, in «La Nuova Critica», 71-72 (1984), pp. 42-82.

⁷³ Cfr. M. Di Bernardo, *Natural Selection and Self-organization in Complex Adaptive Systems*, in «Rivista di Biologia / Biology Forum», 103, n. 1, 2010, pp. 75-96; Id., *Complessità, selezione naturale e adattamento nei*

napiani giungendo sino ad affrontare lo stesso problema della determinazione possibile del contenuto di informazione semantica a livello delle strutture poliadiche⁷⁸. Pressoché contemporaneamente, negli anni Settanta ed Ottanta, la teoria dell'informazione algoritmica, sulla scorta degli studi originari di Kolmogorov e Chaitin⁷⁹, veniva delineando le sue connotazioni teoriche con particolare riguardo alle tematiche della incompletezza e della incomprimibilità giungendo, infine, ad una accurata rivisitazione delle originarie scoperte goedeliane. Questi sviluppi teorici vennero ben presto ad innestarsi sulle problematiche del cognitivismo e del connessionismo: di qui la possibilità reale di un nuovo approccio al problema del delineamento del percorso relativo alla costruzione della conoscenza, un approccio capace di tener conto, in modo significativo, di quel particolare intreccio tra incomprimibilità, da un lato, e significato dall'altro, che costituisce il tessuto connettivo della mente umana. Tale approccio ha determinato negli anni Novanta la nascita di una versione specifica della teoria della complessità in grado di prendere in considerazione il problema della costituzione stessa, lungo il corso dell'evoluzione naturale e di quella culturale, delle operazioni mentali che caratterizzano la conoscenza oggettiva⁸⁰. Naturalmente, il legame tra evoluzione ed entropia deve essere visto in riferimento al divenire reale di biosistemi a carattere complesso, dotato di codice interno, di apparati specifici di regole e di capacità di auto-programmazione⁸¹. Occorre, in questo senso, andare oltre la caratterizzazione data da Shannon del concetto di informazione. La nostra capacità di arrivare a distinguere microstati atti a dar conto dell'articolarsi di una funzione-entropia associata a specifici vincoli regolatori a carattere biologico, può permetterci di delineare una spiegazione, in generale, dei processi di soglia e di auto-organizzazione propri dei sistemi cognitivi. Occorre, in altre parole, rendersi conto, innanzitutto, che non è possibile calcolare l'in-

formazione biologica così come avviene per il caso della trasmissione dei segnali. Non possiamo confondere eventi macroscopici o macrostati con microstati. Né basta tener conto dell'intervento dell'attività della misura distinguendo informazione libera ed informazione legata, quando, poi, non si è in grado di individuare la realtà intrinseca dei microstati biologici e, quindi, il tipo di vincoli specifici ad essi connessi. E' necessario, al contrario, individuare i livelli della informazione profonda, là dove si nascondono i vincoli regolatori; è necessario, altresì, dar ragione del rapporto che lega l'osservatore alla sorgente ed in particolare del nesso che intercorre tra i vari livelli a cui si disloca il contenuto della informazione⁸². Ciò permetterà di definire in modo corretto i microstati con riferimento alla evoluzione reale della sorgente ed alla apparizione progressiva di nuovi vincoli in presenza di un aumento della variabilità. In accordo con A. Carsetti, allora, a livello della biologia molecolare, possiamo inferire che "The genome determining the expression of a cellular machinery, determines the birth both of an apparatus and of a surface program embedded in that apparatus. Effectively, the apparatus doesn't appear to be an interpreter with a given program, it appears rather as a parallel computing network (but working at the surface level) with a precise evolving internal dynamics, a network able, moreover, to represent and reflect itself (and express, still within itself, its own truth predicate). The program "embedded" in this apparatus concerns the general frame of the connections and constraints progressively arising, its exclusive capacity to express (and canalize by forms) a specific coordination activity within the boundaries of the becoming net. This capacity, on the other hand, can be "crystallized" on the basis of specific operations of self-representation and extraction, so that it can be, finally, seen as the set of the abstract (but embodied) programs (forms in action inhabiting life) through which the apparatus progressively self-organizes expressing its autonomy. It is precisely with reference to this apparatus and to this embedded "program" that the genome acts as a model"⁸³. Si tratta qui di un modello che non deve essere considerato sotto il solo punto di vista logico e semantico (in un senso denotazionale), ma anche dal punto di vista biologico e funzionale; di un modello, vale a dire, concepito da

⁷⁸ Per ottenere strutture algebriche più aderenti ai corrispondenti sistemi logici predicativi, sono stati inventati nuovi tipi di strutture algebriche: le algebre di chiusura o monadiche (Tarski, McKinsey, Halmos), quelle relazionali (McKinsey, Tarski, Jónsson, Lyndon, Chin), le algebre cilindriche (Tarski, Thompson, Henkin) e quelle poliadiche (Halmos). A differenza delle strutture monadiche in cui la comunicazione ha per oggetto un singolo canale, in quelle poliadiche abbiamo il passaggio di *tuple* di canali.

⁷⁹ Cfr. N. Kolmogorov, *Logical basis for theory information and probability theory*, IEEE Trans. IT 14 (5) (1968) p. 662; G. Chaitin, *Algorithmic Information Theory*, Cambridge University Press, Cambridge 1988; Id., *Leibniz, complexity and incompleteness*, in A. Carsetti (a cura di), *Causality, Meaningful Complexity and Embodied Cognition*, cit., pp.127-135.

⁸⁰ Cfr. A. Carsetti (a cura di) *Functional Models of Cognition*, Dordrecht, 1999; Id., *Mental constructions and non-standard semantics*, in «La Nuova Critica», 33-34 (1999), pp. 101-126.

⁸¹ Cfr. Id. (a cura di), *Seeing, Thinking and Knowing. Meaning and Self-Organisation in Visual Cognition and Thought*, Dordrecht, 2004.

⁸² Cfr. Id., *Meaning and Complexity: a non-standard approach*, in «La Nuova Critica», 19-20 (1992), pp. 108-126; Id., *Meaning and complexity: the role of non-standard models*, in «La Nuova Critica», 22, (1993), pp. 57-86; Id., *Semantic Structures and Cognitive Functions*, in «La Nuova Critica», 30 (1997), pp. 98-146.

⁸³ A. Carsetti, *The emergence of meaning at the co-evolutionary level: An epistemological approach*, in «Appl. Math. Comput.», XXX (2011), p. 2. In questo articolo lo scienziato italiano fornisce alcune basi logicomatematiche per l'elaborazione di una teoria dell'informazione intenzionale. Per un ulteriore approfondimento di queste tematiche rimandiamo a Id., *Epistemic Complexity and Knowledge Construction. Morphogenesis, symbolic dynamics and beyond*, Springer, Berlin 2013.

Carsetti come “informazione agente + intenzionalità”. Se si mira, infatti, a descrivere la natura funzionale di questo particolare modello come il collegamento esistente a livello biologico tra forma ed informazione, risulterà comunque indispensabile, in questa prospettiva, la risoluzione di almeno tre dei seguenti ordini di problemi: a) la definizione di una meccanica statistica a livello biologico concernente i geni e le macromolecole e non più solo gli atomi e le molecole, capace di prendere in considerazione il ruolo delle forze di auto-organizzazione; b) la definizione di una teoria dell’informazione semantica che prenda in considerazione il concetto di significato osservazionale, ossia il significato come connesso, al contempo, ad un processo, ad un osservatore e ad una rappresentazione “incorporata” e gerarchica; c) la definizione di nuove misure atte a dar conto del concetto stesso di informazione biologica. In altre parole, abbiamo bisogno di misure capaci di tenere in considerazione la crescita dei processi, le fluttuazioni statistiche esistenti a livello microscopico e così via. Come è noto, però, le misure shannoniane riguardano i processi essenzialmente stazionari che si articolano in un paesaggio unidimensionale, mentre una vera misurazione dell’informazione per la vita e le strutture ereditarie dovrebbe riguardare l’informazione semantica “al lavoro” con riferimento all’azione di specifici sistemi accoppiati auto-organizzanti⁸⁴. Nel quadro di questa apertura a carattere semantico, pertanto, a nostro giudizio, si profila l’importanza di possedere una teoria dell’informazione che non si incentri soltanto sulla determinazione di particolari distribuzioni di probabilità, da un lato, e sull’accertamento delle condizioni di ergodicità, dall’altro, ma che definisca il contenuto di informazione di “strutture-oggetti”, determinati in funzione della loro complessità, della quantità di informazione necessaria per calcolare e generare le strutture sotto esame⁸⁵. Ebbene, accen-

⁸⁴ Cfr. Id., *The Embodied Meaning and the Unfolding of the Mind's Eyes*, in M. D’Agostino, G. Giorello (a cura di), *SILFS. New Essays in Logic and Philosophy of Science*, College Publications, London 2010, pp. 539-547.

⁸⁵ Il rapporto tra biologia ed epistemologia, come abbiamo visto, implica la necessità di prendere in considerazione un gravissimo problema filosofico (legato alla questione del riduzionismo): come descrivere un sistema in cui si hanno differenti livelli di attività connessi tra loro da relazioni sia *bottom-up* che *top-down*? La soluzione proposta dai fisici, con strumenti come la meccanica statistica, la teoria delle transizioni di fase e dell’emergenza, la teoria della complessità, classica o quantistica, è tuttora limitatissima e inadeguata al mondo biologico, psicologico e sociale. Il concetto di punto fisso, su cui lavora da molti anni A. Carsetti con la sua teoria della complessità intenzionale, consente degli importanti passi in avanti verso la soluzione (permettendo un ampliamento rispetto alla versione classica della teoria della complessità), ma richiede ulteriori considerevoli sforzi tecnici, nel senso matematico del termine. In altre parole, nell’attuale pensiero scientifico siamo in attesa di un nuovo Newton in grado di far compiere alle scienze fisico-matematiche un salto analogo, ma di ben più vasta portata, a quello che il grande studioso inglese fece fare alla fisica e alla matematica di quattro secoli fa all’inizio della modernità. In particolare siamo in attesa di una adeguata teoria

nato, l’ordito concettuale fornito da Shannon non consente di analizzare i punti campioni oltre il livello di superficie. Essi vengono definiti, per di più, in relazione ad una rete di vincoli a carattere markoviano che limita, a sua volta, le possibilità relazionali di tali punti, nonché il ventaglio di scelta ad essi relativo⁸⁶.

La cognizione, dunque, si pone ora come emergenza di forma e non più come messa in forma. E’ morfogenesi, non più morfonorma. E’ imprevedibilità, non più programmazione. E’ euristica, non più algoritmica. E’ processo, non risultato. La ricerca scientifica deve, quindi, a nostro avviso, andare nella direzione di una globalità in cui non prevalga il cognitivo sul relazionale ma in cui, viceversa, il canale relazionale si faccia partecipe di operazioni strategiche, di organizzazione e di selezione della massa informazionale. Il contributo fondamentale di una teoria della informazione biologica all’epistemologia consiste nel descrivere in termini del tutto generali il rapporto tra osservatore e osservato come un processo intenzionale adattivo e co-evolutivo, in cui la capacità di costruire modelli del mondo appare come una ricerca di connessioni ad un grado sempre più ampio di apertura. In accordo con Carsetti dunque “the model is the ”temporary” receptacle of the biological functions and of the replicative life; in particular, it appears, as we have just said, as the receptacle of an information programmed by natural selection. The genome, in other words, is a model for a series of biological actions and symmetry breakings, for the realization of a complex path whose goal is represented by the attainment, on behalf of the apparatus, of a sufficiently complete functional autonomy at the surface level (within a dynamic ambient meaning). The interpretation function relative to this kind of model appears to concern, therefore, the actual realization of the embodiment process”⁸⁷. In questo senso, come Maynard Smith correttamente sottolinea, una molecola di DNA possiede una particolare sequenza poiché specifica una determinata proteina: contiene l’informazione concernente le proteina e specifica una forma che sviluppa una sintesi in azione. Il DNA e le proteine (regolatrici) trasmettono le istruzioni per uno sviluppo dell’organismo; in particolare l’informazione genomica è densa di significato per il fatto che genera un organismo capace di sopravvivere

dell’informazione per sistemi fisici che non rientrano nel paradigma dei sistemi della meccanica classica – meccanica statistica inclusa –, quali sono i sistemi dinamici non lineari stabili fuori dall’equilibrio (sistemi caotici): una teoria dell’informazione che sia quindi adeguata (vera) anche per tutti i sistemi biologici e cognitivi.

⁸⁶ Cfr. A. Carsetti, *Significato, verità ed in comprimibilità. La costruzione “meaning-oriented” di spazi concettuali d’ordine superiore e la modulazione primaria, a livello coevolutivo, del codice semantico proprio della mente umana*, PRIN 2008.

⁸⁷ Id., *The emergence of meaning at the co-evolutionary level: An epistemological approach*, cit.

in un ambiente in cui la selezione ha agito⁸⁸. A loro volta, però, aggiunge Carsetti, gli organismi agiscono come veicoli “capable of permitting the source the successive realization of its own “renewal”. The source “channels” itself through the *telos* finally articulating as a model: we are faced with an intentional information at work, really immersed in its meaning”⁸⁹.

In accordo con questa prospettiva, dunque, a nostro avviso, la vita appare come un fenomeno di transazione, ovvero il risultato di una serie di trasferimenti bi-direzionali di informazione indipendenti tra loro e nello stesso tempo interconnessi. L'indipendenza implica che ogni trasferimento è in sé libero; in altre parole, nessun trasferimento informativo costituisce un prerequisito per la messa in atto dell'altro, dal momento che non vi è alcun obbligo esterno in grado di agire sulla dinamica del processo. E' una logica, quest'ultima, di reciprocità molecolare, una logica vale a dire né condizionale né puramente incondizionale, poiché se è vero che i processi molecolari di una cellula sono gratuiti, al tempo stesso senza la risposta di alcune macromolecole il sistema non realizza il proprio *telos* interno. A queste due caratteristiche (la condizionalità/incondizionale e la bi-direzionalità dei trasferimenti) ne va però aggiunta una terza: la transitività. Nei sistemi altamente complessi come gli agenti autonomi, a livello molecolare si ha che la risposta di una molecola ad un segnale di un'altra molecola può anche non essere rivolto verso quella molecola che ha scatenato la reazione di reciprocità, ma anche verso un terzo elemento. In altre parole, *A* che pone in essere un processo nei confronti di *B* innesca un processo di reciprocità chimica non solo se *B* risponde nei suoi confronti, ma anche se agisce reciprocamente nei confronti di *C* (si pensi ad esempio alla chiusura auto-catalitica dei sistemi prebiotici). E' questo, dunque, che rende la reciprocità del *bios* qualcosa di diverso da un egoismo incrociato, conferendole altresì apertura. Sono queste, infatti, le dinamiche interne ai processi di auto-organizzazione della vita. Nei sistemi viventi, a livello molecolare, la struttura di reciprocità che viene spontaneamente ad emergere è normalmente triadica e dunque aperta, una struttura, vale a dire, in cui è possibile rintracciare chiaramente non solo fenomeni di associazione molecolare, bensì fenomeni di cooperazione in cui ogni parte, così come c'è soltanto mediante tutte le altre, “è anche pensata come esistente in vista delle altre e del tutto, cioè come strumento [...] solo allora e per ciò un tale prodotto potrà essere detto, in quanto essere organizzato e che si auto-organizza, uno

scopo naturale”⁹⁰. Qui possiamo riconoscere con precisione quel particolare intreccio di auto-organizzazione, complessità, emergenza, assimilazione ed intenzionalità che ci permette di “leggere” la vita come fenomeno cognitivo e coevolutivo. C'è vita quando c'è significato: essa è progetto che non può farsi puro codice, ovvero non può mai ridursi a programma fisso. Il *bios*, quindi, può essere interpretato, nel giudizio di un filosofo, come un “processo di svelamento estatico” in cui il significato emerge e si ri-vela nel tempo: “The coder imparting intentionality allows the information to be articulated as semantic, to be immersed in the meaning (i.e., to sanction the birth of an apparatus able to perceive according to the truth). But the source will manage to code because the *telos* was able to “follow” (and execute) the meaning in an adequate way. The DNA can constitute itself as model only via the embodiment process, in this sense the model at work necessarily reveals itself as intentional (self-organizing, in perspective, as a possible biological basis of a specific cognitive activity). Hence a source that through the via manages to code and perceive according to the truth but with respect to the progressive articulation and the “adjunction” of specific observers that continuously join and inhabit the *Natura naturata*. Then, it will be possible the rising of a new “conception” at the level of the effective closure of operant meaning. The source that posits itself as model renders itself to the life but in accordance with the truth. The progressive realization of the embodiment, of an apparatus able to feed meaning corresponds to the coding in action”⁹¹. Come Carsetti mostra nell'articolo del 2000 dal titolo: *Randomness, information and meaningful complexity: some remarks about the emergence of biological structures*, solo il *telos* capace di riflettere se stesso nella verità sarà in grado di offrire la sorgente reale dell'intenzionalità, di qui la comparsa della circolarità tra forma e informazione⁹². Una teoria dell'informazione biologica, dunque, a nostro giudizio, dovrebbe fare i conti con un'alterità radicale: in questo ipotetico dialogo tra l'osservatore e la sorgente, infatti, quest'ultima può essere paragonata da un filosofo anche ad una *significazione originaria* che sfugge costantemente ad ogni tentativo umano di oggettivazione e di rappresentazione. Prenderebbe qui avvio l'ipotesi suggestiva di far dialogare il mistero dell'auto-organizzazione con una diacronia non-rappresentabile, ovvero con un'intenzionalità priva d'inizio che, transcendendo la chimica, la fisica, la matematica, la biologia e la stessa scienza dell'informazione, si ri-veli come essenza profonda della vita, che si “incarna” costantemente in un linguaggio, e quindi in un codice.

⁸⁸ Cfr. J. M. Smith, *The concept of information in Biology*, cit., pp. 190–194; J. M. Smith, E Szathmari, *The origins of life: From the birth of life to the origin of language*, Oxford University Press, New York 2000.

⁸⁹ A. Carsetti, *The emergence of meaning at the co-evolutionary level: An epistemological approach*, cit., p. 3.

⁹⁰ I. Kant, *Critica della facoltà di giudizio*, Einaudi, Torino 1999, p. 207.

⁹¹ A. Carsetti, *Op. cit.*, pp. 3–4.

⁹² Cfr. Id., *Randomness, information and meaningful complexity: some remarks about the emergence of biological structures*, in «La Nuova Critica», 36 (2000), pp. 47–109.

Conclusione

Come abbiamo mostrato nel corso della presente disamina, in questi ultimi anni si è sviluppata una nuova scienza dell'emergenza il cui compito è proprio quello di indagare le gerarchie intrecciate dell'evoluzione dei sistemi complessi. La nozione di emergenza si è sviluppata con lo studio delle transizioni di fase e dei processi collettivi fornendo potenti strumenti matematici che hanno consentito di fare luce finalmente sull'annosa questione epistemologica relativa ai rapporti tra vita e cognizione. L'idea centrale è che più un sistema è complesso più aumentano le prospettive da cui può essere osservato, mostrando aspetti e livelli organizzativi che non possono essere scomposti tra loro in modo netto e risolti da un singolo modello basato su quella equazione fondamentale così importante nei sistemi tradizionali della fisica. La complessità biologica richiede all'osservatore una pluralità di approcci di indagine, nessuno dei quali di per sé fornisce una spiegazione definitiva. In questo modo l'osservatore e le sue strategie cognitive diventano parte integrante della teoria e l'unità cercata tra biologia e cognizione si realizza in un progetto epistemologico sulle relazioni dialogiche tra l'osservatore e l'osservato. La computazione di Turing, il modello del computer digitale, è astratta ed incorporea, mentre la computazione naturale (informazione biologica) considera l'elaborazione dell'informazione un processo strettamente connesso alla struttura fisica del sistema che computa. In questi sistemi ad alta apertura logica compare un dominio cognitivo, ossia la capacità di produrre e gestire informazione in modo autonomo e generalmente irriducibile ad un singolo modello formale (emergenza semantica). E' questa una delle idee centrali per una teoria dell'informazione intenzionale, relativa ad organismi che sono in continua evoluzione nella rete dei processi naturali. In questi ultimissimi anni, infatti, la biologia dei sistemi, la neurobiologia, la meccanica quantistica, la bio-matematica e la bioinformatica, da un lato, e la semantica funzionale, la semantica non standard e la dinamica simbolica, dall'altro, hanno condotto all'apertura progressiva di nuovi e fruttuosi orizzonti della ricerca anche per quanto concerne l'ambito della teoria della complessità, ossia lo studio interdisciplinare dei sistemi complessi adattativi e dei fenomeni emergenti ad essi associati, la cui articolazione è venuta ampliandosi – grazie al notevole contributo di studiosi come Keller, Atlan e Carsetti – fino a considerare fenomeni di elaborazione e di trasformazione accoppiata dell'informazione di profondità a livello dei sistemi biologici (cognitivi). Qui complessità non è complicazione o imprevedibilità, bensì generatività in azione, ovvero processo di apertura e di dispiegamento dell'informazione profonda (*meaningful complexity*), un processo, vale a dire, il cui risultato è dato non da principi generativi, ma da forme auto-organizzanti in azione. Così

al riduzionismo metodologico delle scienze empiriche si affianca una visione olistica che non affonda le proprie radici nello spirito vitale, bensì nella matematica stessa, in cui gli organismi biologici non sono più né equivalenti alla somma delle loro parti, né determinabili in base alle sole condizioni iniziali. In questo contesto, dunque, lo studio dei meccanismi di trasmissione dell'informazione, che sono alla base dei processi di auto-organizzazione della vita, vengono aggrediti attraverso nuovi modelli matematici non più riconducibili agli strumenti offerti dalla tradizionale teoria dell'informazione di Shannon, all'algebra di Boole e ai processi di Markov. Una biologia teorica che voglia andare oltre il riduzionismo, pertanto, dovrebbe porre a tema l'informazione profonda, ovvero quella funzione creatrice ed organizzatrice che risponde ad una matematica per tanti aspetti ancora inedita, in grado di dare ragione di quei fenomeni altamente complessi, non prevedibili e non ancora oggetto di misurabilità compiuta. In tal senso, se desideriamo spiegare come i processi propri della vita si articolino in accordo con i principi della teoria dell'autorganizzazione, dobbiamo, di necessità, congiungere insieme le misure concernenti l'informazione semantica (e non solo la rarità statistica), da un lato, e le misure concernenti l'incomprimibilità computazionale, dall'altro. Dobbiamo, in particolare, delineare ed applicare, in accordo con Carsetti, misure capaci di prendere in considerazione la connessione accoppiata tra la sorgente e l'agente cognitivo, l'evoluzione di questa stessa connessione, nonché la costituzione successiva del significato in quanto forma simbolica. Solo in questo modo saremo in grado di comprendere come un sistema cognitivo naturale possa giungere ad articolarsi come un sistema di osservazione-apprendimento e, contemporaneamente, come uno strumento *self-organising* di misura nel mondo e del mondo.

Bibliografia

1. Andrecut M, Foster D, Carteret H, Kauffman SA. Maximal information transfer and behavior diversity in Random Threshold Networks. *J Comput Biol.* 2009 Jul;16(7):909-16.
2. Atlan H (Ed.) Selected writings. Fordham University Press, 2011.
3. Atlan H. Complessità, disordine e auto-creazione del significato. In Bocchi G, Ceruti M. (a cura di) *La sfida della complessità*. Mondadori, Milano 2007.
4. Atlan H. Intentional self-organization. Emergence and reduction: towards a physical theory of intentionality. *Thesis Eleven.* 1998; 52 (1):5-34.
5. Atlan H. Self-organizing networks: weak, strong and intentional, the role of their underdetermination. In Carsetti A. (Ed.) *Functional models of cognition*. Kluwer, Dordrecht 2000:127-142.
6. Atlan H. *Sparks of randomness*. Volume 1. Spermatic

- knowledge. Stanford University Press, Stanford (CA) 2010.
7. Auletta G. Cognitive biolog: dealing with information from bacteria to minds. Oxford University Press, Oxford 2011.
 8. Avery J. Information theory and evolution. World Scientific, Singapore 2003.
 9. Balduzzi R, Cirotto C, Sanna I. Le mani sull'uomo. Quali frontiere per la biotecnologia. AVE, Roma 2005.
 10. Basti G. Dal mente-corpo al persona-corpo: il paradigma intenzionale nelle scienze cognitive. In Ales-Bello A, Manganaro P. (a cura di) E la coscienza? Fenomenologia, psico-patologia e neuro-scienze. Laterza, Bari, 2012.
 11. Basti G. Dualità, epigenesi, intenzionalità: dal mente-corpo al persona-corpo. STOQ-Science, Lateran University Press. 2012: 1-32.
 12. Basti G. Intelligence and reference. Formal ontology of the natural computation. STOQ-Science, Lateran University Press, 2011.
 13. Bertolaso M, Giuliani A, De Gara L. Systems Biology reveals biology of systems. Complexity. 2011; 16(6):10-16.
 14. Bertolaso M. Il Cancro Come Questione. Modelli interpretativi e presupposti epistemologici. Franco Angeli, Milano 2012.
 15. Bocchi G, Ceruti M. (a cura di) La sfida della complessità. Mondadori, Milano 2007.
 16. Boniolo G. Biology without information. Hist Philos Life Sci.2003;25(2):255-73.
 17. Boniolo G. L'informazione biologica. In Boniolo G, Giaimo S. (a cura di) Filosofia e scienze della vita., Mondadori, Milano 2008.
 18. Carnap R, Bar-Hillel Y. An outline of a theory of semantic information. Technical Report. 1950; N. 247
 19. Carsetti A. Knowledge construction, non-standard semantics and the genesis of the mind's eyes. In Carsetti A. (Ed.) Causality, meaningful complexity and embodied cognition. Springer, Berlin 2009: 283-300.
 20. Carsetti A. (Ed.) Causality, meaningful complexity and embodied cognition. Springer, Berlin 2009.
 21. Carsetti A. (Ed.) Functional models of cognition. Kluwer, Dordrecht 2000
 22. Carsetti A. (Ed.) Seeing, thinking and knowing. Meaning and self-organisation in visual cognition and Thought. Springer, Dordrecht, 2004.
 23. Carsetti A. Complexity, self-organisation and natural evolution. In Wuketits FM. (Ed.) Handbook of Evolution. vol. 3. New York 2010.
 24. Carsetti A. Eigenforms, natural computing and morphogenesis. Turing Centenary Conference, 2012,
 25. Carsetti A. Eigenforms, natural self-organization and morphogenesis. La Nuova Critica. 2010; 55-56: 72-92.
 26. Carsetti A. Embodiment processes and intentional complexity. La Nuova Critica. 2009; 53-54:103-122.
 27. Carsetti A. Epistemic complexity and knowledge construction. Morphogenesis, symbolic dynamics and beyond. Springer, Berlin 2013.
 28. Carsetti A. Evoluzione naturale e teoria algoritmica della complessità. La Nuova Critica. 1984; 71-72: 42-82.
 29. Carsetti A. Meaning and complexity: a non-standard approach. La Nuova Critica. 1992;19-20:108-126.
 30. Carsetti A. Meaning and complexity: the role of non-standard models. La Nuova Critica.1993; 22: 57-86.
 31. Carsetti A. Mental constructions and non-standard semantics. La Nuova Critica. 1999;33-34:101-126.
 32. Carsetti A. Natural language, categorisation processes and the self-organising cognitive code. La Nuova Critica. 2007; 49-50:181-215.
 33. Carsetti A. Randomness, information and meaningful complexity: some remarks about the emergence of biological structures. La Nuova Critica. 2000; 36: 47-109.
 34. Carsetti A. Semantic structures and cognitive functions. La Nuova Critica. 1997; 30: 98-146.
 35. Carsetti A. Semantics of processes and biological sciences. S.I.L.F.S. Proceedings. 1998:103-110.
 36. CARSETTI A. SIGNIFICATO ED INFORMAZIONE. ARCHIVIO DI FILOSOFIA. 1971:136-153.
 37. Carsetti A. Significato, verità ed in comprimibilità. La costruzione "meaning-oriented" di spazi concettuali d'ordine superiore e la modulazione primaria, a livello coevolutivo, del codice semantico proprio della mente umana, PRIN 2008.
 38. Carsetti A. Teoria algoritmica della informazione e sistemi biologici, La Nuova Critica. 1987;3-4: 37-66.
 39. Carsetti A. Teoria della complessità e modelli della conoscenza. La Nuova Critica. 1989;9-10: 61-103.
 40. Carsetti A. The embodied meaning and the unfolding of the mind's eyes. In D'Agostino D, Giorello G. (Eds.) SILFS. New essays in logic and philosophy of science. College Publications, London 2010: 539-547.
 41. Carsetti A. The emergence of meaning at the co-evolutionary level. An epistemological approach. In Guerra H. (Ed.), Physics and Computation 2010. Pre-Proceedings, Egypt 2010: 2-15.
 42. Carsetti A. The emergence of meaning at the co-evolutionary level: An epistemological approach. Appl Math Comput. 2011; XXX: 2.
 43. Carsetti A. The game of life. A teleonomical approach. La Nuova Critica. 2012: 59-60.
 44. Carsetti A. Semantica dei mondi possibili e operatori iperintensionali. In AA.VV., Atti del Convegno Nazionale di Logica, Napoli, 1981.
 45. Carsetti A. Senso, significato ed informazione nella prospettiva carnapiana. In Pasquinelli A. (a cura di) L'eredità di Rudolf Carnap. CLUEB, Bologna 1995.
 46. Chaitin G. Algorithmic information theory. Cambridge University Press, Cambridge 1988.
 47. Chaitin G. Information-theoretic computational complexity. IEEE Trans. Inf. Th. 1974; IT-20: 10-15.
 48. Chaitin G. Leibniz, complexity and incompleteness. Carsetti A. (Ed.) Causality, meaningful complexity and embodied cognition. Springer, Berlin 2009:127-135.
 49. Chiareghin F. Rileggere la scienza della logica di Hegel. Ricorsività, retroazioni, ologrammi. Carocci, Roma 2012.

50. Collins FS. The language of God: a scientist presents evidence for belief. Free Press, New York 2006.
51. Corradini A., O'Connor T. (Eds.) Emergence in science and philosophy. Routledge Studies in the Philosophy of Science, London-New York 2010.
52. Crick FH. On protein synthesis. *Symp Soc Exp Biol.* 1958;12:138-63.
53. Davies P, Gregersen N. (Ed.) Information and the nature of reality. From physics to metaphysics. Cambridge University Press, Cambridge 2010.
54. Del Re G. La danza del cosmo. Complessità e armonia nell'universo. UTET, Torino 2006.
55. Del Re G. Struttura e organizzazione nelle scienze della complessità. *La Nuova Critica* 1989; 9-10:19-32.
56. Di Bernardo M. Caos, ordine e meaningful complexity in biologia. In Di Bernardo M, Saccoccioni D. Caos, ordine e incertezza in epistemologia e nelle scienze naturali. Mimesis, Milano 2012.
57. Di Bernardo M. Complessità, selezione naturale e adattamento nei sistemi viventi. *Epistemologia.* 2011; XX-XIV: 29-60.
58. Di Bernardo M. I Sentieri evolutivi della complessità biologica nell'opera di S. A. Kauffman. Mimesis Edizioni, Milano 2011.
59. Di Bernardo M. Natural selection and self-organization in complex adaptive systems. *Rivista di Biologia / Biology Forum.* 2010; 103 (1): 75-96.
60. Di Bernardo M. Per una rivisitazione della dottrina monodiana della morfogenesi autonoma alla luce dei nuovi scenari aperti dalla post-genomica. Aracne, Roma 2007.
61. Di Bernardo M. Verso una fondazione naturalistica delle pre-condizioni dell'etica: semantica molecolare ed intenzionalità nei sistemi viventi. *Dialegesthai.* 2009 <http://mondodomani.org/dialegesthai/mdb05.htm> [accesso 31-1-2013]
62. Faulkner GJ, Kimura Y, Daub CO, Wani S, Plessy C, Irvine KM, Schroder K, Cloonan N, Steptoe AL, Lasemann T, Waki K, Hornig N, Arakawa T, Takahashi H, Kawai J, Forrest AR, Suzuki H, Hayashizaki Y, Hume DA, Orlando V, Grimmond SM, Carninci P. The regulated retrotransposon transcriptome of mammalian cells. *Nat Genet.* 2009 May;41(5):563-71.
63. Floridi L The philosophy of information. Oxford University Press, Oxford 2011.
64. Floridi L. Is semantic information meaningful data? *Philosophy and Phenomenological Research.* 2005; 70(2): 351-370.
65. Fox Keller EF. Expliquer la vie. Modèles, métaphores, et machines en biologie du développement. Gallimard, Paris 2005.
66. Fox Keller EF. Il secolo del gene. Garzanti, Milano 2001.
67. Fox Keller EF. Is it possible to reduce biological explanations to explanations in chemistry and/or physics? In J. Ayala J, Arp R. (Eds.) Contemporary debates in philosophy of biology. Wiley-Blackwell, 2010.
68. Fox Keller EF. Marrying the premodern to the postmodern: computers and organisms after World War II. In Norton Wise N. (Ed.) Growing explanations. Historical perspectives on recent science. Duke University Press, 2004.
69. Gelbart WM. Databases in genomic research. *Science.* 1998 Oct 23;282(5389):659-61.
70. Gembillo G. Le polilogiche della complessità. Le Lettere, Firenze 2008.
71. Gilbert W. A vision of the grail. In Kevles DH, Hood L.(Eds.) The codes of codes: scientific and social Issues in the human genome project. Harvard University Press, Cambridge 1992.
72. Gould S, Eldredge N. Punctuated equilibria: the tempo and mode of evolution reconsidered. *Paleobiology.* 1977; 3 (2): 115-151.
73. Gould S. La struttura della teoria dell'evoluzione. Codice Edizioni, Torino 2008.
74. Häggström O. Finite Markov Chains and Algorithmic Applications. Cambridge University Press, Cambridge 2002.
75. Hegel F. Scienza della logica. tomo II, Laterza, Roma-Bari 1996.
76. Hintikka J. Surface information and depth information. Hintikka J, Suppes P. (Eds.) Information and inference. Dordrecht, 1970: 298-330.
77. Husserl E. Teoria del significato. Bompiani, Milano 2008.
78. Kandel Er. Cellular basis of behavior: an introduction to behavioral biology. W. H. Freeman, San Francisco 1976.
79. Kant I. Critica della facoltà di giudizio. Einaudi, Torino 1999.
80. Kauffman KA. Reinventing the sacred. A new view of science, reason and religion. Basic Books, New York 2008.
81. Kauffman S, Logan RK, Este R, Goebel R, Hobill D, Shmulevich I. Propagating organization: an enquiry. *Biol. Philos.*2008;23(1): 27-45;.
82. Kauffman SA. A casa nell'universo: le leggi del caos e della complessità. Editori Riuniti, Roma 2001.
83. Kauffman SA. The origins of order, self-organization and selection in evolution. Oxford U.P., New York 1993.
84. Kolmogorov AN. Three approaches for defining the concept of information quantity. *Probl Inf. Trans.* 1964; 1:3-11.
85. Kolmogorov N. Logical basis for theory information and probability theory. *IEEE Trans. IT.* 1968;14 (5): 662.
86. Li M, Wang IX, Li Y, Bruzel A, Richards AL, Toung JM, Cheung VG. Widespread RNA and DNA sequence differences in the human transcriptome. *Science.* 2011 Jul 1;333(6038):53-8.
87. Luft E. LUFT, E.2006A fenomenologia como metaepistemologia. *Revista Eletrônica de Estudos Hegelianos.* 2006; 3:1-12.
88. Luft E. LUFT, E.200A crise do fundamento: uma conjectura sobre a trajetória da Filosofia da Ciência. *Revista da Sociedade Brasileira de Psicanálise de Porto Alegre.* 2006; 8: 341-352.

89. Luft E. A Lógica como metalógica. *Revista Eletrônica de Estudos Hegelianos*. 2011;15: 16-42.
90. Luft E. LUFT, E. Sobre a dissociação da razão moderna. A busca hegeliana por uma conciliação entre criticidade e razão absoluta. *Filosofia Unisinos*. 2006; 7(1): 62-71.
91. Maynard Smith J. The concept of information in biology. *Philos Sci*. 2000; 67(2): 177-194.
92. Maynard Smith J. Too good to be true. *Nature*. 1999 Jul 15;400(6741):223.
93. Misra B, Prigogine I. Irreversibility and Nonlocality. *Lett Math. Phys*. 1983; 7(5): 421-429.
94. Monod J, Changeux JP, Jacob F. Allosteric proteins and cellular control systems. *J Mol Biol*. 1963 Apr;6:306-29.
95. Monod J, Jacob F. General conclusions: teleonomic mechanisms in cellular metabolism, growth, and differentiation. *Cold Spring Harb Symp Quant Biol*. 1961; 26:306-329.
96. Monod J. Il caso e la necessità. Mondadori, Milano 1970.
97. Neander K. Functions as selected effects. In Allen C, Bekoff M, Lauder G. *Nature's purposes: analysis of function and design in biology*. MIT Press, Cambridge 1998.
98. Nicolis G, Prigogine I. *Exploring complexity*. W.H. Freeman, New York 1989.
99. Nykter M, Price ND, Larjo A, Aho T, Kauffman SA, Yli-Harja O, Shmulevich I. Critical networks exhibit maximal information diversity in structure-dynamics relationships. *Phys Rev Lett*. 2008 Feb 8;100(5):058702.
100. Prigogine I. *From being to becoming*. W.H. Freeman, San Francisco 1980.
101. Prigogine I, Stengers I. *La nuova alleanza: metamorfosi della scienza*. Einaudi, Torino 1999.
102. Semplici S. (a cura di M. Di Bernardo) *Invito alla bioetica*. La Scuola, Brescia 2011..
103. Shannon C.E. The mathematical theory of communication. *B.S.T. Jour*. 1984; 27:379-423; 623-656;
104. Shaw R. Strange attractors, chaotic behavior, and information Flow. *Z. Naturforsch*. 1981;36(a):80-112.
105. Smith JM, Szathmary E. *The origins of life: from the birth of life to the origin of language*. Oxford University Press, New York 2000.
106. Talmy L. *Toward a cognitive semantics*. MIT Press, Cambridge (Mass) 2000.
107. Tommaso d'Aquino. *La Somma teologica*. Edizioni Studio Domenicano, Bologna 2002.
108. Vedral V. *Decoding reality: the universe as quantum information*. Oxford University Press, New York 2010.
109. Wheeler JA. *Information, physics, quantum: The search for links*. In Zurek WH.(Ed.), *Complexity, entropy, and the physics of information*. Addison-Wesley, Redwood City (CA) 1990.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Le Basi Filologiche della Vita: dal Codice Genetico al Trascritto *The Philological Basis of Life: from the Genetic Code to the Transcript*

MARCELLO LA MATINA

Dipartimento di Studi Umanistici. Università degli Studi di Macerata

Cosa possono mai avere in comune la genetica e la filologia? Nulla, si direbbe. Eppure, a distanza di sessant'anni dalla scoperta della doppia elica, grazie agli sviluppi recenti della genomica, sta emergendo una più profonda analogia tra le strutture che regolano la vita e le strategie che regolano l'organizzazione di un testo. Il punto cruciale è nella nozione di "trascrizione". Essa è coinvolta nella trascrittomiche così come nella ecdotica, ossia nella scienza dei testi. Le considerazioni che seguono intendono discutere i presupposti semiotici di questa analogia. Lo scopo è capire se, un modello "trascrittoriale" sia all'origine del comportamento delle stringhe di Dna e delle stringhe sintattiche di una lingua.

Parole Indice Biofilologia, Semiotica, Linguistica, Jurij Lotman, Codice genetico, Trascrittomiche

What may genetics and philology have in common? Nothing, apparently. Yet, sixty years after the discovery of the double helix the recent development in genomics let emerge a deeper analogy between the structures which regulate life and text organizing strategies. The crucial point is the notion of "transcription". This notion is involved in transcriptomics as well as in ecdotics, that is in the science of texts. The following considerations aim to discuss the semiotic assumptions of this analogy. The goal is to understand whether a "transcriptional" model is at the origin of the behaviour of DNA strings as well as of language syntactic strings.

Index Terms Biophilology, Semiotics, Linguistics, Jurij Lotman, Genetic code, Transcriptional

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Professor Marcello La Matina
Dipartimento di Studi Umanistici
Università degli Studi di Macerata
via Garibaldi, 20 I – 62100 Macerata
e-mail: lambert@unimc.it

“Che cos’è la vita?” sembra una domandina facile, ma non lo è. La vita, si vorrebbe dire, è qualcosa che appartiene all’ambito della natura. Ma la conoscenza della natura no: essa appartiene all’ambito della cultura. Ora, se la natura si dà come oggetto della cultura, quel che veramente conosciamo quando studiamo la vita è il nostro discorso *sulla* natura, non già il discorso *della* natura. Possiamo noi considerare il discorso *sulla* vita come una traduzione del discorso *della* vita nel nostro linguaggio? No, poiché per tradurre, occorre conoscere sia la lingua di partenza, sia quella di arrivo; e così non è. D’altra parte, la vita è innegabilmente in noi, poiché noi siamo viventi e “la vita per i viventi è l’essere”.¹ Ma, del vivere si può dare conoscenza che non sia il vivere stesso? “Considerate la vostra semenza”: che vuol significare il dantesco Ulisse con questo monito? Natura e cultura, discorso *della* vita e discorso *sulla* vita, ci appaiono sempre più le colonne d’Ercole, i vincoli, che il soggetto ha ereditato non già dalla natura, ma dalla sua cultura. Da questa, perciò, cominciamo.

Natura e Cultura

Tra le innumerevoli definizioni della cultura ve n’è una che ha goduto, negli anni passati, di un particolare credito e di una notevole diffusione presso gli studiosi del linguaggio e della comunicazione. Essa suona a un di presso così: “*cultura è l’insieme delle informazioni non genetiche possedute da una comunità*”. In questo contributo sosterrò che la definizione non implica né un’ontologia dualista, né una relativizzazione della natura rispetto alla cultura. Essa chiede una professione di realismo minimale, senza il quale uno dei termini della coppia è destinato a fagocitare l’altro. Naturalmente, perché la definizione dia questo senso, occorre leggerla alla luce della tradizione orientale, specialmente bizantina e russa. Sfortunatamente, come spero di mostrare, questo non è stato sempre fatto negli ambiti della semiologia e della filosofia del linguaggio.

La sullodata definizione è collegata al progetto scientifico di alcuni studiosi russi che, negli anni Settanta e Ottanta, erano comunemente chiamati “i semiotici sovietici” o anche “la scuola di Mosca-Tartu”.² Il più famoso di essi fu Jurij M. Lotman (1922-1993): il primo, fra l’altro, degli studiosi sovietici a beneficiare della *glasnost* promossa da

Mi’hail Gorbacëv. Chi scrive lo conobbe nel 1986, quando Lotman fu invitato a Palermo per ricevere il prestigioso Premio “Semiosis”, conferitogli dal Circolo Semiologico Siciliano³. Si comprese in quella circostanza quanto fossero “sovietici” quegli studiosi russi. Certo, essi praticavano per passione lo studio della semiotica; pure, però, da persone oneste quali erano, vedevano in quella disciplina, apparentemente asettica, il solo modo praticabile per mantenere la filosofia fuori dalla presa ideologica del partito dei soviet.⁴

Quasi privo di contatti diretti con gli studiosi di altri paesi, Jurij M. Lotman aveva sviluppato delle ricerche semiotiche complesse e interessanti, catalizzando, attorno alla sua figura carismatica, studiosi di slavistica, teoria dell’informazione e di storia, ma anche genetisti e filologi. A tenere insieme tutti costoro era la persuasione che la cultura fosse un sistema di sistemi segnici dotato di una sua unità.⁵ Tale presupposto rappresentava un’importante novità in epistemologia, poiché agganciava tre nozioni in un unico paradigma semiotico. In primo luogo, la nozione di *Informazione*. Già integrata alla semantica fin dal primo Novecento, la teoria dell’informazione si era assai sviluppata, collegandosi alle ricerche in intelligenza artificiale e cibernetica; tuttavia, a causa dell’elevato livello di simbolizzazione matematica, aveva finito con l’essere considerata una disciplina lontana dagli interessi comuni agli studiosi di *humaniora*. Grazie ai lavori di Lotman e dei suoi colleghi, essa poté essere recuperata all’interno del nuovo paradigma, che prometteva di conciliare il discorso sull’umano con i linguaggi delle scienze quantitative. Poi, la nozione di *Dispositivo*. Essa era riapparsa in quegli anni nella cultura francese attraverso gli studi di Michel Foucault (1926-1984),⁶ cui serviva per mostrare quegli aspetti

³ Il “Circolo Semiologico Siciliano” ha svolto attività culturali di primissimo piano, in un arco di tempo vastissimo, coinvolgendo studiosi di tutto il mondo in un confronto aperto fra le scienze umane e la filosofia. Tra le figure di maggiore spicco desidero ricordare Antonino Buttitta, Silvana Miceli, Gianfranco Marrone, Antonino Di Sparti, Caterina Ruta e, *not least*, il mio maestro Gennaro D’Ippolito. Nel 1984, il Circolo ha organizzato il terzo congresso della “International Association for Semiotic Studies” (Palermo, 24-29 giugno 1984), i cui atti sono pubblicati a cura di L. Melazzo e M. Herzfeld, *Semiotic Theory and Practice. Proceedings of the 3rd I.A.S.S. Congress*, Mouton – De Gruyter, Berlin – New York.

⁴ Per la ricostruzione del clima politico culturale di quegli anni si veda: M. Ryklin, *Neulovimaja struktura*, in *Svoboda i zapret. Kultura v Epochu Terrora*, Logos, Moskva 2008.

⁵ Per apprezzare la complessità di queste ricerche si veda almeno: G. P. Caprettini, *Jurij M. Lotman e la nozione di confine*, in Id., *Segni, Testi, Comunicazione. Gli strumenti semiotici*, UTET, Torino 1997, pp. 68-75. Per una applicazione della semiotica lotmaniana all’ambito della cultura greca classica, rimando a M. La Matina, “Donne in Aristofane. Appunti per una semiotica dell’esclusione”, in Janne Vibaek (ed), *Donna e società*, Palermo 1989 (ma il saggio è del 1984).

⁶ Michel Foucault, *Les Mots et les choses. Une archéologie des sciences humaines*, Gallimard, Paris 1966 ; Id. *L’Archéologie du savoir*, Galli-

¹ Cfr. Arist. *De anima*, II 415b13, dove il filosofo teorizza che “τὸ δὲ ζῆν τοῦ ζῶσι τὸ εἶναι ἐστίν”.

² Gli studi di semiotica della cultura sono stati conosciuti grazie al lavoro di semiologi e antropologi come Ferruccio Rossi Landi, Augusto Ponzio, Antonino Buttitta, Silvana Miceli, Donatella Ferrari-Bravo e tanti altri. I volumi fondamentali sono, a parere di chi scrive: Jurij M. Lotman – Boris A. Uspenskij, *Semiotica e cultura*, Ricciardi, Milano – Napoli 1975; Lotman – Ivanov – Pjatigorskij – Toporov – Uspenskij, *Tesi sullo studio semiotico della cultura*, Pratiche, Parma 1980.

– diciam così – performativi che le teorie del linguaggio derivate da Saussure non riuscivano a spiegare con chiarezza.⁷ La nozione di dispositivo era quindi necessaria per mettere in luce la normatività dei sistemi semiotici come fatto intrinseco al funzionamento dei segni. Infine, Lotman e i suoi ripresero la dicotomia 'Natura' vs 'Cultura', già introdotta in antropologia, e ne fecero un principio dinamico, capace di spiegare come accada che modelli di informazione differenti possano influenzarsi, riconvertirsi, combattersi o integrarsi, ma senza mai annullare la loro opposizione diadica.

Con queste tre nozioni riunite insieme, Lotman aveva costituito una disciplina che verrà chiamata "semiotica della cultura"; il suo funzionamento è descritto in numerosi contributi molto apprezzati dalla semiotica occidentale.⁸ L'idea di fondo è che una cultura sia una sfera di informazione che descrive attorno a sé una sfera di caos (o di diversa organizzazione). Si tratta di un'applicazione estensiva del secondo principio della termodinamica: la cultura è un dispositivo che accumula informazione, e il caos rappresenta la sua entropia. Quando un segmento del dispositivo viene riconosciuto come non più normativo, allora viene marginalizzato o espulso, diventando elemento non più interpretabile: è caos o entropia. Quando, al contrario, un elemento, prima rifiutato, viene assunto nella sfera della interpretabilità, esso è convertito in dispositivo culturale.⁹

Nella visione di Lotman, Natura e Cultura sono i punti di applicazione di un modello di epistemologia che traccia confini, per poterli poi valicare ovunque il senso lo richieda. Perché allora – verrebbe di chiedersi – questa defini-

mard, Paris 1969 ; per uno sviluppo dei concetti di archeologia e paradigma nell'ambito delle scienze umane si veda Giorgio Agamben, *Signatura Rerum. Sul metodo*, Bollati Boringhieri, Torino 2008. La nozione di 'dispositivo' è illustrata e sviluppata in G. Agamben, *Che cos'è un dispositivo?*, Nottetempo, Roma 2006.

⁷ Ho criticato la concezione semiotica basata sul Codice, ponendo l'accento anche sulla mancanza di una nozione di 'legiformità' nella teoria di Saussure, in M. La Matina, *Cronosensibilità. Una teoria per lo studio filosofico dei linguaggi*, Carocci, Roma 2004.

⁸ Tra gli studi pertinenti posso qui ricordare il famoso *reading* di Remo Faccani e Umberto Eco (eds), *I sistemi di segni e lo strutturalismo sovietico*, Bompiani, Milano 1969; sulla prospettiva biosemiotica si veda l'articolo ben informato di Kalevi Kull, *Towards biosemiotics with Yuri Lotman*, in *Semiotica* 127(1/4) 1999, pp. 115 – 31 (ricordo che Kalevi insegna anche lui all'Università di Tartu); infine il volume della linguista e antropologa Edna Andrews, *Conversations with Lotman: Cultural Semiotics in Language, Literature, and Cognition*, Univ. of Toronto Press, Toronto 2003.

⁹ La definizione della cultura come "informazione non genetica" era forse volutamente generica, a causa delle tensioni politiche di quegli anni. Ma siamo abbastanza certi che la sua lettura corretta non sia quella relativistica data dai semiotici marxisti europei. Parlare di informazione "non genetica" era un modo per lasciare alla Natura uno spazio dal quale essa stessa, eventualmente, avrebbe potuto prendere la parola in quanto Natura.

zione della cultura ha necessità di separare l'informazione genetica da quella strettamente culturale? Perché giunge a definire 'cultura' *l'insieme dell'informazione non genetica posseduta da una comunità*? Non sarebbe più vantaggioso, per una disciplina panoptica come la semiotica, ammettere una parentela fra discorso della vita e discorso della cultura? Non funzionano, in fondo, i geni come parole scritte nella lingua della vita? E i testi della cultura non mostrano qualcosa di omologo agli esemplari di una specie naturale?

Un'osservazione importante va fatta a questo punto. La natura – per i semiotici russi – è distinta, ma non separata, dalla cultura. La ragione di questa distinzione ha un profondo significato, non ancora compreso in profondità dagli storici della cultura. Sono, infatti, persuaso che Lotman abbia distinto la cultura dall'informazione genetica, sulla base della *convinzione che la cultura sia incompetente a decidere*, *qua cultura, cosa vada assunto come natura*. Assumere qualcosa come naturale vorrebbe solo dire che il predicato /naturale/ è attribuito a qualcosa, sulla base di parametri che sono culturali. Questo, tra l'altro, crea una circolarità viziosa. Tale posizione non esclude che noi possiamo rispondere alla domanda su "che cos'è la vita"; si riserva tuttavia di ignorare tutte quelle risposte formulate come discorso *sulla* natura (e non discorso *della* natura). Le analisi semiotiche di quegli anni, benché assai rigorose, si concederanno qualche licenza su questo. Si dirà, in qualche caso, che a differenziare la natura dalla cultura è semmai il diverso grado di iconicità¹⁰ fra i fenomeni della vita e del linguaggio. Anche in questo modo, si manterrà comunque un confine – poniamo – fra il sostrato genetico e le regole della sua formatività. Ora, questo confine – come altri confini posti dalla cultura – potrà essere revocato in dubbio, senza compromettere la natura in quanto tale. Altro caso: potrebbe accadere che uno studioso riconosca, per esempio, certe forme di organizzazione Neg-entropica nel mondo della natura; il discorso *sulla* natura potrà,

¹⁰ La nozione di *icona*, come quella di *iconicità*, non ha ricevuto ancora un trattamento comprensivo. Si distinguono tre approcci, corrispondenti a tre usi della parola. C'è l'icona in senso semiotico: essa è una delle modalità del segno riconosciuta da Ch. S. Peirce come caratterizzata dall'essere una *firstness* (= una primitività). Sulla stessa linea tratta l'iconicità il filosofo e semiologo americano Ch. Morris nel suo *Foundations of the Theory of Signs*, Univ. of Chicago Press, Chicago (Illinois), 1938, trad. it. e cura di Ferruccio Rossi Landi, *Lineamenti di una teoria del segno*, Paravia, Torino 1965. C'è poi l'icona nel senso ontologico e artistico, studiata prevalentemente nel contesto della teologia orientale cristiana. E c'è infine la nozione mass-mediologica di icona, presente nelle moderne teorie della società dello spettacolo. Il problema dell'iconicità (o dell'iconismo) è legato alla relazione tra il veicolo segnico e il suo oggetto (la sua forma). Morris ipotizzava una "scala di iconicità" postulando che un'icona perfetta debba possedere gli stessi tratti del suo prototipo. Il problema è complesso e si intreccia con il cuore del nostro discorso in questo: se il Codice è una metafora, allora è una icona; ma se il codice genetico è un'icona e il codice culturale è anch'esso una icona, cosa rende le due icone comparabili? Esiste una forma logica cui entrambi i codici possono essere fatti risalire? Ovvero la metafora non ha una presa ontologica?

in questo caso, spiegare la scoperta come la conversione della disorganizzazione in informazione, o del disordine in ordine, ovvero anche della dispersione in energia accumulabile. Comunque, però, sia articolata la descrizione, si tratterà di scelte compiute entro il discorso della cultura. Discorso che è, appunto, la Storia, ovverosia una vicenda di confini che vengono spostati costantemente, creando altri confini e altri spostamenti. La natura non è relativizzata da questo modo di procedere.¹¹ L'atteggiamento di Lotman non pretende di costruire né di decostruire la Natura; esso mira semplicemente a postulare una esigenza di rigore filologico: prima di iscrivere una data concezione di Natura nell'universo della Cultura il semiologo vuole accertarsi che sia la Natura stessa – per così dire – a parlare. In altre parole, lo scienziato è qui chiamato non solo a parlare della natura, ma anche con la natura; e, eventualmente, ad ascoltare questa attraverso i sistemi di simbolizzazione, e non solo attraverso il discorso scientifico. Ecco che la semiotica russa prende in carico anche il piano della simbolizzazione artistica.

Chiudo questa sezione con un'osservazione di carattere storico. Parentele tra lo sviluppo della vita e quello della tradizione culturale sono sempre state trovate in ogni età dell'antropogenesi. Tuttavia, nella più parte dei casi erano rimaste allo stadio di una mera e confortante similitudine, mai sviluppata davvero in compiuta teoria. Ciò, a mio avviso, ha una ragione nell'ideologia di fondo della cultura occidentale, progressivamente secolarizzatasi. Per esempio, a seguito delle scoperte di popoli e lingue prima ignote, si accese, fin dagli inizi dell'Età Moderna, un dibattito sull'unitarietà del genere umano e sull'unicità salvifica del Cristianesimo. Questa discussione scaturiva dal fatto che i primi antropologi erano missionari cristiani, mentre i loro successori erano studiosi occidentali secolarizzati, spesso atei o prevenuti verso la fede.¹² Sicché, le varie omologie

e differenze tra le culture diverse erano ora enfatizzate e ora minimizzate, secondo gli orientamenti. Il vero problema non stava però nelle differenze, che sussistono anche in culture omogeneamente cristianizzate, ma nella scoperta di tratti comuni fra culture distanti e talora prive di reciproca influenza. Come spiegare questa unitarietà che emergeva a dispetto del laicismo di quella scienza? Come negare che un unico sfondo religioso anima le culture dei popoli, consentendone talora la conversione? Come inquadrare la parentela fra tratti religiosi? Il dibattito spesso si arenava, poiché non era chiaro se si trattasse di parentele genetiche (un unico Autore della natura e della Cultura?) o parentele tipologiche (un unico Lettore per entrambe?). Adesso i semiologi russi riprendono anche questioni di tal sorta, per dire, però, qualcosa di diverso rispetto al pensiero secolarizzato dominante. Non negano alla Natura una sua organizzazione; non la considerano caos, ma una sfera sulla cui organizzazione la scienza moderna non ha l'ultima parola: tengono, cioè, separato il discorso *sulla* vita dal discorso *della* vita. Se la mia lettura è corretta, allora Lotman sarebbe contento di dire che una confutazione della spiegazione della vita in termini di codice genetico appartiene al discorso *sulla* vita – che è cultura – e non a quello *della* vita, la quale è natura e resta aperta a sempre nuove letture, eventualmente non solo scientifiche. Questo non vuol dire che la natura non abbia un suo *logos*, ma soltanto riaffermare che l'espressività della Natura non può essere predeterminata da una teoria (necessariamente) scientifica.

Si potrebbe anche dire che i semiologi russi rifiutano una spiegazione della vita che non sia la vita stessa a fornire; e sono in questo guidati dalla loro formazione filologica e religiosa. Lotman e i suoi scelgono una via che – se fosse possibile – vorremmo assimilare a quella percorsa dai teologi orientali quando affrontano il problema della conoscenza di Dio. I semiologi russi rifiutano quella che in teologia viene chiamata la *via positiva*, così come gli antichi Padri rifiutavano di attribuire predicati umani alla natura divina, ritenendola in sé conoscibile solo per progressive negazioni: Dio è *immortale*, *infinito*, *incircoscritibile*, etc. Allo stesso modo fanno ora i semiologi russi con il mistero della vita: essa non è conoscibile in sé, ma solo per differenza rispetto alla Cultura.

Il loro ragionamento si sviluppa così. Conoscere la Natura vorrebbe dire introdurla nella sfera della Cultura, assimilarne la struttura a quella della Cultura. Sicché, quel che, di fatto, verrebbe a essere conosciuto è soltanto quel che la Cultura umana può assimilare. Si tratterebbe allora di una conoscenza fallace, poiché non è possibile conoscere la natura in sé? In parte è così. Ed è per questo motivo che Lotman sce-

¹¹ Il tema dei confini è molto presente nelle discussioni dei contemporanei, soprattutto nello studio dell'ontologia e della filosofia della scienza. Il paradigma dominante tende a mostrare l'artificialità di ogni confine. Su questo tema ha scritto, e.g., pagine esemplari il filosofo Achille C. Varzi. Vedi Varzi, *Confini*, in A. Bottani e R. Davies (a cura di), *Ontologie regionali*, Mimesis, Milano 2007, pp. 209 – 222, e Id., *Teoria e pratica dei confini*, in *Sistemi intelligenti* 17, 3 (2005), pp. 399 – 418. Senza voler sminuire la portata degli argomenti usati da Varzi, vorrei sommessamente notare che essi *non rispondono alla domanda sul senso* (“perché poniamo confini, se poi dobbiamo valicarli? Qual è il senso del porre e quale il senso del valicare un confine nella storia dell'antropogenesi?”) e *a quella sul riferimento* (“dire che i confini sono artificiali elimina bensì il riferimento alla natura, ma non quello a un Artefice dato o semplicemente possibile; ora, questo riferimento a un Artefice o demiurgo, è presente in tutte le culture umane. Che cosa legittima la filosofia a ignorare questo dato?”). Il riferimento al senso e all'artefice dei confini non può essere escluso, insomma, soltanto perché la filosofia odierna ha posto a se stessa certi limiti discorsivi. Che anche questi limiti sono artificiali e, dunque, violabili, violabilissimi...

¹² Ho trattato questo tema nell'articolo M. La Matina, *I compiti di una*

filosofia del linguaggio orientata in senso cristiano, in M. Pérez de Laborda – G. Maspero (eds), *Fede e Ragione. L'incontro e il cammino*, Cantagalli, Siena 2011, pp. 159-85.

glie la *via negativa*, perché questa non costringe a omologare né a dividere natura e cultura. Ponendo la dicotomia, per un verso, essi assumono che natura non può darsi senza cultura e viceversa: la nostra ottica è antropomorfa e, dunque, la natura è quel che la cultura stabilisce di non poter introiettare convertendolo in informazione. Per altro verso (siamo in pieno binarismo strutturalista), la cultura è un sistema di differenze, che mai rimane identico a se stesso. Ogni cultura nasce creando il proprio caos; ogni regola spazia su un ambito che pure non riesce a controllare per intero; dove c'è una regola ci sono sempre eccezioni. In questo modo, il sistema dell'informazione impara a convivere con il caos che non riesce più a eliminare o ad assimilare a sé. Tuttavia, vi è nella cultura umana un aspetto performativo che le attribuisce il potere di un dispositivo capace di convertire in informazione quel caos.

D'altra parte, però, dire che la cultura è informazione non genetica non equivale a dire che esistono due codici: il codice culturale (con vari sottocodici) e il codice genetico. È invece il modo per dire che la cultura *non* crea la natura, che la cultura è incompetente a stabilire i confini e gli eventuali scopi della natura. Conformi alla secolare tradizione russa, questi coraggiosi studiosi insegnavano una *via apofatica* alla conoscenza della natura, in barba al regime. Una via del tutto diversa da quella percorsa dai semiologi del paradigma dominante: quelli che altrove abbiamo definito gli adepti del Codice. Lo sviluppo della ricerca in genomica – come vedremo – darà loro ragione e premierà questa loro prudenza.

Il Codice come dispositivo

La scoperta del Dna, avvenuta a metà del secolo scorso, ha profondamente influenzato gli studi sul linguaggio e ne è stata, a sua volta, almeno in parte condizionata. Le date sono note, ma non sempre la storia è questione di date. Tanto più in ambiti scientifici, dove la scoperta, la *trouvaille*, è spesso solo la punta di un iceberg di fasi che abbracciano anni o decenni. Nell'estate del 1935, secondo la testimonianza di Lily E. Kay¹³, il professor Wendell Meredith Stanley (1904-1971) era divenuto d'un tratto famoso per avere isolato (cristallizzandolo) il virus del mosaico del tabacco (TMV). Numerose altre scoperte avevano acceso l'entusiasmo degli studiosi e ravvivato la speranza di poter dare una risposta chiarificatrice alla domanda sulla vita e sulla sua misteriosa origine. Il rinnovato e particolare scientismo "mediatico" di quei decenni destava insieme passione e paura, come traspare dalle parole dell'ematologo William S. Beck in un libro del 1957:

This book is being written in the belief that science

¹³ Lily E. Kay, W. M. Stanley's *Crystallization of the Tobacco Mosaic Virus*, 1930-1940, in *ISIS*, 77 (1986), pp. 450-72; la mia cit. è da p. 450.

*and scientific methods are the best means available to us for solving the problems of our cultural crisis. Science is, beyond question, the outstanding feature of modern civilization. Our world is, to an increasing extent, dominated, if not by pure science itself, then by the conceptions of the public at large and its leaders concerning the nature of science. More and more, this idea of science, misunderstood through it is, has gained in influence, and, as its status has changed, great new problems have arisen, many of which have yet even to be identified as problems by the majority of people.*¹⁴

Lo studio dei modi di autoreplicazione dei virus attirava l'attenzione su oggetti "opachi": oggetti, cioè, capaci di copiarsi, pur essendo sprovvisti delle caratteristiche degli esseri viventi veri e propri; era questo il famoso *Dawn of Life*. Tuttavia, l'interesse per i processi di trascrizione e replicazione fu soppiantato dal fascino che la doppia elica seppe conquistarsi vuoi presso gli adepti, vuoi presso il grande pubblico sempre più avvinto dalle vicende della scienza. L'idea del codice di corrispondenze ebbe un successo "mediatico" maggiore di quella, parimenti interessante, del Codice come processo di trascrizione. Nasceva così, per metà nei laboratori e per metà sui media, il modello del Codice genetico, inteso come dispositivo semiotico; codice che appaiava le due stringhe di acidi in una forma facilmente esportabile in altri settori della cultura. Primo fra tutti quello della cultura, che di linguaggi e sistemi d'informazione si occupava allora.

Vi erano però, come abbiamo accennato prima, due ottiche semiotiche parallele: la prima, laica e immanente, fidava nel codice per studiare la cultura come sistema sovra-individuale e convenzionale; la seconda, quella dei russi – che manteneva le sue radici legate alla tradizione religiosa di autori come Pavel Florenskij, Vladimir Solov'ev (1853-1900), Nikolaj Losskij (1870-1965) – era una semiotica del simbolo dal carattere filosofico e filocalico. Quest'ultima è stata per buona parte recepita in modo distorto, da autori di scuola marxiana, i quali hanno messo in ombra gli aspetti religiosi dai quali il pensiero russo sempre è alimentato. La semiotica del codice, laica e immanente, cercava un principio impersonale quale motore della cultura e della natura insieme; la semiotica della cultura, (che meglio sarebbe chiamare "simbologia" o "antropologia simbolica"), vedeva nel codice solo il richiamo a una *ratio*, a un principio d'ordinamento. I legami tra questa semiotica e la teologia ortodossa sono evidenti in una congerie di studi e ricerche sull'icona, sull'arte, sui rapporti fra arte e liturgia, sulla nozione di termine.¹⁵

Come ha mostrato Umberto Eco, la parola 'codice' era

¹⁴ William S. Beck, *Modern Science and the Nature of Life*, Harcourt, Brace & Co., New York 1957.

¹⁵ Bastino pochi esempi. Florenskij ha studiato tutti questi temi; il suo

entrata in questi ambiti ben prima che Francis Crick e James D. Watson rivelassero al mondo gli esiti delle loro ricerche nel 1953. La parola Codice ha una storia millenaria e raccoglie almeno una terna di significati entrati nell'uso indipendentemente l'uno dall'altro.¹⁶ Il senso assunto in genetica e quello assunto in linguistica sembrano provenire da un unico ambito. In termini stretti, il Codice genetico è il *couplage* (i.e. la corrispondenza) tra triplette di nucleotidi (codoni) e aminoacidi, i quali a loro volta, combinandosi in diverse configurazioni, andranno a formare le diverse proteine; in linguistica sarà il *couplage* della forma e del contenuto, del significante e del significato. La sua figura a volte suggerisce anche icasticamente la definizione della vita come fenomeno dell'informazione, e del linguaggio come associazione biettiva. In senso istituzionale, codice è il dispositivo che regola la sintassi delle frasi (in linguistica) e delle stringhe di Dna (in genetica). Infine, – in una accezione paleografica – codice è il libro, il *codex*, che raccoglie un deposito della tradizione. Questi i tre usi di una parola che, resa metafora, ha permesso di leggere la figura della doppia elica quale “libro” contenente le “istruzioni” per la costruzione dei diversi esseri viventi, e della lingua quale “codice” contenente, *in nuce*, tutti i testi possibili. La biosfera e la semiosfera sono apparse rette da un isomorfismo che, ovunque si guardasse, appariva perfetto. O perfettibile. Tuttavia, dei tre usi era prevalente quello che vedeva nel codice genetico la relazione biunivoca tra geni e proteine. Era dunque la nozione pansemiotica a prevalere su quella paleografica e giuridica: la vita era informazione genetica e non storia, non viluppo di vite. Esattamente come la cultura era sistema e informazione, piuttosto che vicenda di persone e cose involte nella loro carne linguistica.

Come veniva applicata la scoperta del codice negli studi sulla cultura e sulle lingue? Si deve dire che il modello del segno elaborato da Ferdinand de Saussure (1857-1913) postulava un'accezione di Codice ancora non raffinata. Più che all'immagine dei biologi, esso era improntato alla teoria associazionista degli psicologi inglesi. Nel *Cours*¹⁷ del linguista ginevrino, segno è bensì la forma di un *couplage* mentale: ma il segno – che esiste come evento mentale – può essere replicato privatamente da ogni parlante che sia

pensiero è stato ripreso da Boris Uspenskij, collaboratore di Lotman, che ha per primo tentato una semiotica dell'icona. Lotman si è occupato di slavistica e di testi religiosi; Toporov e Ivanov, membri del gruppo di Mosca-Tartu, hanno trattato gli aspetti ontologici del mito, dei linguaggi dell'arte e della scienza.

¹⁶ Facciamo riferimento qui alla classificazione proposta da U. Eco, nella voce *Codice*, scritta per l'*Enciclopedia Einaudi* e poi ripubblicata in Id., *Semiotica e filosofia del linguaggio*, Einaudi, Torino 1984, pp. 255-302. Ho commentato questa tripartizione, sviluppando una visione alternativa della filosofia del codice, nel mio volume *Cronosensibilità*, op. cit., pp. 425-516.

¹⁷ Faccio riferimento all'edizione che ristampa il testo del 1915: Ferdinand de Saussure, *Cours de Linguistique générale*, publié par Ch. Bally et A. Sechehaye avec la collaboration de A. Riedlinger, Payot, Paris 1962⁵.

stato addestrato ad associare un'immagine acustica a una data immagine concettuale. Qualcuno profferisce la stringa di suoni latini /arbor/ e l'immagine acustica associa l'impronta psichica di questi suoni a un'immagine psichica concettuale: quella del concetto di *albero*.

Il segno linguistico, che Saussure prende a modello di tutti i segni, è una entità psichica: il significante e il significato *sont unis dans notre cerveau par le lien de l'association* – asserisce il linguista ginevrino.¹⁸ Il “codice” è un'impronta bifronte.

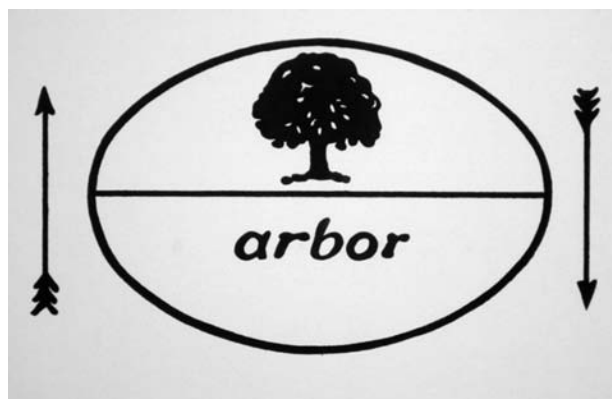


Figura 1: Il modello psichico del segno di Saussure

Grazie agli studi della glossematica danese, negli anni Quaranta, il segno di Saussure divenne qualcos'altro. Anzitutto, il Codice fu immaginato fuori dalla mente del parlante – così che l'*arbitraire de la Langue* apparisse una costruzione pertinente allo spazio sociale degli individui piuttosto che un'associazione mentale del singolo individuo. Poi, il segno (fin dagli anni Quaranta) venne riscritto sulla base di una nozione meglio definita di Codice. Questa nozione ipotizzava le differenti lingue (o semiotiche) quali sistemi *invarianti* capaci di regolare la *variabilità* dei processi comunicativi. Tutti i linguaggi avevano a questo punto la forma di una relazione (**R**) tra un piano dell'Espressione (**E**) e un piano del Contenuto (**C**), ma il *couplage* di questi piani non aveva quasi più nulla della base associazionista e psicologista che abbiamo osservato in Saussure. La forma di un segno era quella di un codice di corrispondenze fra due classi di fenomeni: i fenomeni di Espressione da un lato, i fenomeni del Contenuto dall'altro, come è mostrato qui sotto.

[E | R | C]

Sostituito con questo modello estroverso quello, introverso e psicologista, di Saussure, fu possibile postulare

¹⁸ Ferdinand de Saussure, *Cours de linguistique générale*, op. cit., p. 98 (la figura è a p. 99).

una sicura parentela tra lo studio delle scienze naturali e lo studio delle scienze linguistiche; e, come le prime, anche queste ultime vollero darsi lo statuto di saperi oggettivi e non più impressionistici e soggettivi.

A questo scopo, il linguista più rappresentativo della glossematica, Louis Hjelmslev (1899-1965), si fece propugnatore di una linguistica che aspirava a divenire una scienza formalizzabile. La semiotica del Codice accusava ora la tradizione umanistica di essere storicamente descrittiva piuttosto che sistematizzante e riteneva impossibile un vero progresso nelle scienze del linguaggio, fin tanto che l'assetto disciplinare degli studi umanistici non avesse accettato di costituirsi in sapere scientifico basato sulle corrispondenze di codici e sottocodici. Hjelmslev voleva condurre la scienza semiotica in una direzione scienziata – che a noi, oggi, pare opposta a quella semiotica prudente, modesta, che si potrà rintracciare nei lavori della scuola di Lotman. Il modello dominante, nelle parole di Hjelmslev, era quello, secondo cui:

Bisogna presupporre che qualunque processo possa essere analizzato in un numero limitato di elementi che ricorrono in varie combinazioni. Poi, in base a questa analisi, dovrebbe essere possibile ordinare questi elementi in classi secondo le loro possibilità di combinazione. Dovrebbe inoltre essere possibile costituire un calcolo generale ed esauriente delle combinazioni possibili. Una storia così fondata dovrebbe innalzarsi sopra il livello di una semplice descrizione primitiva, arrivando a quello di una scienza sistematica, esatta e generalizzante, nella cui teoria tutti gli eventi (combinazioni possibili di elementi) sono previsti, e le condizioni della loro realizzazione stabilite.¹⁹

Si trattava, in altre parole, di leggere la tradizione dei testi, la letteratura e le arti, come manifestazioni variabili di principi immanenti, collocati a un livello che solo l'analisi poteva rendere visibile. In questo modo, i *dati* su cui lavora il linguista non erano più i testi nel senso umanistico – i tessuti di parole, i suoni corposi di una lingua, le forme sensibili delle opere dell'uomo – ma le strutture disincarnate della sintassi, le forme ottenute dalla combinatoria di elementi dati in partenza e simili a un'algebra astratta. Quanto era diverso quest'universo di codici e messaggi dal mondo del filologo, popolato di manoscritti, di voci, di storie individuali e sociali. E quanto diverso sarà un tale ambiente se comparato al mondo dei semiotici russi, ancora tanto sensibili al lavoro di geni come Pavel Florenskij (1882-1937), e ancora intrisi della tradizione bizantino-slava.²⁰ Per gli adepti del Codice, invece, il senso si dava

in uno spazio sottratto per principio alla ratifica sociale. Il laboratorio di uno scienziato e lo studio di un linguista erano diventati spazi isomorfi.

Questo *endorsement* della semiotica occidentale al Codice si può storicamente spiegare. Dal punto di vista della genetica, il modello del codice era cruciale per una definizione della vita. Collocare questa definizione nell'ambito della biologia molecolare ha permesso di pensare alla natura come a una "lingua" strutturata in un vocabolario di elementi dati, che si combinano in modi differenti per ciascuna creatura. Il creato era ridiventato il "grande codice della natura", sebbene in un senso diverso da quello di Galileo. Non è il libro della natura, il libro di un Autore, ma il sistema segnico in cui questo libro si manifesta ad un Lettore: è una semiotica *reader-oriented*, dove non è posto per un Artefice: il Codice basta a se stesso. Ciò che la biologia molecolare ha preso dall'idea di Codice è la forma di una teoria dell'informazione. È grazie a questa che ha potuto separare la natura fenomenica dalla natura invisibile ad occhio nudo, facendo degli scienziati una casta di lettori privilegiati della Natura. Allo stesso modo, la semiotica strutturale avrebbe creato una casta di lettori speciali della Cultura. Il codice funziona e regola sia la *semiosfera* sia la *biosfera*: ma solo chi ha accesso alle regole della sua codifica può leggere il libro della natura o quello della cultura. Inoltre, l'ipotesi che la vita fosse il fatto di un codice genetico ha determinato una serie di aspettative scientifiche preordinate: riconoscimento degli elementi basici, riconoscimento delle stringhe "grammaticali", modi di costruzione delle stringhe e criteri di *well-formedness*. Queste aspettative sono state appaiate a quelle del linguista. Opportunamente adattate al materiale genetico, le *Syntactic Structures* (1957) di Chomsky funzionerebbero in modo soddisfacente come introduzione alla genetica.

La crisi del Codice negli studi linguistici e semiotici

Il modello del Codice ha permesso per un cinquantennio di omologare la natura alla cultura, postulando una sola *norma normans normata*. Anzi, a un certo punto, la semiotica ufficiale ha compiuto un passo arduo, assumen-

cidente. Ci contenteremo di dire che Florenskij si occupò di filosofia del linguaggio e di scienze naturali con un identico sguardo penetrante, nutrito sulla parola del Vangelo e sulla ricchissima tradizione dei Padri della Chiesa. Alla sicura formazione religiosa egli unì una poderosa capacità di conoscenza delle scienze in una non comune sintesi epistemologica. Il suo lavoro fondamentale è oggi considerata l'opera *Stolp i utverzdenie istiny. Opyt pravoslavnoj feodicej v dvenadcati pis'mach*, Put', Moskva 1914; nuova trad. e edizione italiana a cura di N. Valentini, *La colonna e il fondamento della verità. Saggio di teodicea ortodossa in dodici lettere*, san Paolo, Cinisello Balsamo 2010. Anch'egli russo, ma non sovietico, dopo una lunga detenzione fu fatto fucilare da Stalin nella notte dell'Immacolata del 1937.

¹⁹ Louis T. Hjelmslev, *Prolegomena to a Theory of Language*; ed ingl. Rielaborata da Francis J. Whitfield, Univ. of Wisconsin 1961 (ed. Danese 1943); trad. it. di Giulio C. Lepschy, *I fondamenti della teoria del linguaggio. Introduzione e traduzione di G. C. L.*, Einaudi, Torino 1968. Cit. dalle pp. 11-2.

²⁰ Varrebbe la pena di spendere qualche parola per ricordare questa luminosissima figura dall'ingegno multiforme, ancora poco conosciuta in Oc-

do il Codice come ipotesi regolativa di tutta l'informazione accessibile all'uomo, naturale e genetica. Le scienze della vita, le scienze antropiche e perfino le scienze dell'ambiente hanno provato ad assumere un unico formato pansemiotico. Il tentativo più pretenzioso è stato quello compiuto dallo studioso statunitense, di origine ungherese, Thomas A. Sebeok (1920-2001). Riprendendo gli studi del barone Jakob von Üexküll (1864-1944)²¹ sulla differenza tra *Welt* e *Umwelt*, egli sviluppò ingegnosamente alcune intuizioni dell'etologia contemporanea, legando in modo astuto l'informazione genetica a quella culturale, la vita come natura alla vita come cultura. In ambito italiano vale la pena ricordare gli studi di Giorgio Prodi (1928-1987) nell'ambito della biologia molecolare. La sua prematura scomparsa gli ha impedito di portare a termine il suo progetto; e però, il suo approccio semiotico alla biologia colpisce, perché rappresenta una prima, parziale, smentita dell'idea del codice come corrispondenza esatta e biunivoca. Nel suo libro per noi più avvincente²², Prodi costruisce una teoria che utilizza la nozione di *gradiente* in modo simile a quello teorizzato, negli stessi anni, da Eco per parlare di cooperazione interpretativa, nel suo libro *Lector in fabula* (1979).

Entrambi, di fatto, ipotizzano delle strutture – cellulari e/o testuali – e dei Lettori Modello capaci di reagire alla somministrazione dell'informazione biologica o testuale. Il senso non verrebbe a datità dalle sole strutture, ma dalla attualizzazione delle strutture (cellulari e/o testuali) compiuta da un gradiente/lettore. La teoria di Eco, *Lector in fabula*, postula che il lettore *non entri, ma sia sempre dentro* il testo che legge: la sua presenza è infatti prevista dalla stessa struttura della macchina testuale, che è una macchina pigra, la quale chiede al lettore appunto di compiere una parte del lavoro costitutivo del senso.²³ Il libro di Prodi – che poteva bene essere intitolato *Lector in cellula* – postula un gradiente che rende possibile l'attualizzazione delle potenzialità di senso inscritte nella struttura cellulare sotto forma di stringhe d'informazione. Come si collocano queste ricerche rispetto al modello del Codice? Per un verso sembrano prenderne le distanze. Nell'un caso e nell'altro non abbiamo più il solo codice: troviamo invece una figura della soggettività che si trova da sempre inscritta nella organizzazione testuale / biologica. Tale figura della soggettività è chiamata al lavoro cooperativo della stessa

costituzione semiotica della materia testuale o cellulare.²⁴ La Natura sembra prevedere un suo Lettore modello.

Tuttavia, *i semiologi occidentali non sono* – come i loro colleghi russi – *disposti a costruire una semiotica che rinunci ad avanzare pretese circa la natura della Natura*. Questa teoria della cooperazione del Lettore Modello o del gradiente non è una teoria apofatica nel senso di quella di Lotman e della scuola di Mosca-Tartu. I semiologi della scuola di Bologna ammettono il Lettore Modello, ma rifiutano di riconoscere alla Natura qualsiasi Autore che non sia immanente a essa. Anzi, piuttosto che ammettere il rimando alla trascendenza, preferiscono asserire – spesso per bocca dei loro epigoni – che la Natura è nient'altro che una costruzione sociale; un'invenzione della cultura, insomma.²⁵ Da qui alla teoria del *gender*²⁶ il passo è breve.

A questo punto della nostra ricostruzione, un dato è

²⁴ Per quanto riguarda Prodi, si veda l'altro interessante volume, *L'individuo e la sua firma: biologia e cambiamento antropologico*, il Mulino, Bologna 1989. Umberto Eco ha sviluppato la sua concezione cooperativa del senso nella direzione di una teoria della negoziazione e della traduzione. Si veda, in proposito, il suo volume *Dire quasi la stessa cosa*, Bompiani, Milano 2004.

²⁵ Sugli esiti relativistici del rapporto tra Natura e Cultura nel quadro semiotico contemporaneo, si veda il garbato, ma parziale, libro di Gianfranco Marrone, *Addio alla Natura*, Einaudi, Torino 2011. Il lettore vi troverà una rassegna esauriente delle concezioni di Natura oggi sviluppate prevalentemente dal punto di vista della sociosemiotica; oltretutto, dal punto di vista di un Occidente relativista che ben conosciamo. Va ricordato, però, che la cultura occidentale non è *tutta* relativista, né la semiotica occidentale da cui muove Marrone è l'unica epistemologia del segno che abbia qualcosa da dire sulla Natura. Occorre ancora una volta ribadire che la semiotica dominante non ha raccolto l'eredità del pensiero orientale cristiano, ma è stata fortemente influenzata, per esempio, dall'intimismo di Agostino, la cui teologia della Natura non possiede il respiro cosmico che è invece presente in altri filosofi e soprattutto nel pensiero dei Padri greci. Non è un'accusa mossa ad Agostino, ma un carattere distintivo storicamente formatosi, che io reputo stupido continuare ad ignorare. Con Agostino si forma quell'atteggiamento semiologico mentalista, che porterà a sviluppare un interesse etico, volontaristico, semantico, perfino cognitivista – ma non liturgico né ontologico – nella conoscenza e nel rapporto dell'uomo con la natura esterna: la natura è l'ambiente di cui prendersi cura. L'interiorità è la soggettività che può solo prendersi cura dell'esteriorità, dell'*Umwelt*. In Oriente, invece, si è sviluppata una concezione non semiotica ma simbolica della conoscenza. Questa concezione vede nella Natura il luogo, dove si dà la conoscenza nelle forme di un culto divino: la Natura è, secondo Massimo il Confessore (VII sec.), il tempio dove siamo chiamati a celebrare una "liturgia cosmica". Su questi aspetti cfr. I. Zizioulas, 'Η κρίσις ὡς εὐχαρηστία, Akritas, Nea Smyrni 1992; trad. it. di R. Larini e L. Breda, *Il creato come eucaristia*, Qiqajon, Magnano 1994. Circa le differenze tra l'approccio al linguaggio dei latini e quello dei bizantini, cfr. M. La Matina, *I compiti di una filosofia del linguaggio orientata in senso cristiano*, art. cit. Per un raffronto fra la semiotica agostiniana e la filosofia del simbolo tipica dell'Oriente cristiano, mi permetto di rimandare a M. La Matina, *La luce come memoria del divino in san Massimo il confessore*, in A. Pieretti (a cura di), *Memoria e senso della vita a partire da Agostino*, Città Nuova, Roma 2013, pp. 103-23 (il saggio rielabora la mia comunicazione al Convegno "Memoria e senso della vita", Cascia, 3-4 ottobre 2008).

²⁶ Si veda anche: Monfort E. Il concetto di genere nelle nostre società postmoderne. In Crepaldi G., Fontana S. (a cura di) Quarto Rapporto sul-

²¹ Fo riferimento alla nuova edizione italiana di Jakob von Üexküll, *Ambienti animali e ambienti umani. Una passeggiata in mondi sconosciuti e invisibili*, Illustrazioni di Georg Kriszat, a cura di Marco Mazzeo, Quodlibet, Macerata 2010.

²² *Le basi materiali della significazione*, Bompiani, Milano 1977.

²³ Cfr. Umberto Eco, *Lector in fabula. La cooperazione interpretativa nei testi narrativi*, Bompiani, Milano 1979. In quegli anni veniva sviluppata da Wolfgang Iser la "teoria della risposta estetica", che presenta analogie con il disegno di Eco. Ma tutto quel periodo riscopre il ruolo del Destinatario nei processi di comunicazione.

però ben chiaro: il modello del Codice è stato incrinato e la semiotica laica è ormai presa in una deriva ermeneutica dalla quale fa ancora fatica a uscire. Con Sebeok, Prodi ed Eco si è passati dalla teoria dei codici alla teoria della produzione segnica. Con ciò si è implicitamente ammessa la *faiblesse* del Codice: esso non spiega se non la necessità delle regole. In verità, di questo era ben consapevole anche Ferdinand de Saussure, quando si chiedeva come facesse la *Langue* a mettere in atto i meccanismi della *Parole*. Il Codice ha dominato le scene della ricerca sul linguaggio per oltre un cinquantennio, ma la sua capacità esplicativa è subito apparsa limitata ai più fini semiotici. Di fatto, solo un linguaggio formale potrebbe essere riferito alle regole predisposte da un codice; solo forme di linguaggio artificiose possono essere spiegate in termini di convenzioni previe e meccanicistiche. Al contrario, perché una struttura molecolare anche minuscola trasmetta informazione o attualizzi certe potenzialità veicolari occorre un lavoro che produca una concreta occorrenza segnica. Non si passa dal sistema al messaggio, dalla *Langue* alla *Parole*, dal Codice al Testo, se non interviene un dispositivo capace di leggere un dato supporto veicolare come il Significante di un qualche sistema di notazione. La soggettività, sia pure in forme larvate e non-anthropomorfe, è reintrodotta nella struttura della *langue*, sotto le specie di un lettore cellulare o testuale, che opera al livello della attualizzazione delle strutture semantico-pragmatiche.

Il principio impersonale del Codice è messo in crisi dall'istanza di soggettività che il lavoro interpretativo sembra richiedere sia a livello testuale e sia a livello cellulare. Il modello più sviluppato di questa cooperazione interpretativa si deve ad un altro linguista e filosofo del linguaggio ungherese: Petőfi S. János (1931-2013). Questi ha introdotto nello studio del linguaggio vari elementi – chiamati “Basi interpretative” – che riempiono gli spazi lasciati vuoti dal veicolo testuale con informazioni provenienti dalla relazione fra testo e lettore. Tali Basi contengono materiali sintattici, semantici e pragmatici e intervengono come *ground*, per selezionare le proprietà testuali che debbono / possono essere attualizzate o ricostruite per via interpretativa. Il principio che muove Petőfi si ritrova anche nella moderna biologia, quando essa teorizza che le proprietà che un gradiente seleziona sono sempre una sub-quantità dell'intero, ma il loro *array* non è quasi mai predeterminabile in base alla costituzione sintattica delle strighe di partenza. Ci spiace non poter approfondire questo aspetto, ma pensiamo che il lettore curioso approfondirà per conto proprio le idee di questi grandi studiosi.

la dottrina sociale della Chiesa nel mondo. La colonizzazione della natura umana. Cantagalli, 2012:133-155.

Verso una biofilologia?

Che cosa avviene frattanto nella ricerca biologica? Che ne è del Codice genetico? All'inizio salutato come una prodigiosa scoperta, anche il modello del codice genetico conosce un ridimensionamento. Nato per spiegare il segreto della vita, il codice genetico non aveva che in parte soddisfatto le attese dei genetisti: taluni studi avevano, infatti, messo in dubbio la natura originaria codice come struttura originariamente data dell'evoluzione. Negli anni Ottanta poi, il genetista Walter Gilbert si era spinto a ipotizzare che “il mondo vivente come noi lo conosciamo fosse stato preceduto da un mondo vivente a base Rna nel quale questa macromolecola unica avrebbe svolto le due funzioni oggi distinte del Dna e delle proteine”.²⁷ Solo in un secondo momento sarebbero “nate” le proteine: da questa situazione sarebbe poi sorta la macromolecola del Dna. Se confermata, una simile ipotesi avrebbe restituito un quadro assai diverso. Che forma poteva aver avuto il mondo anteriore a quello basato sulla molecola del Dna? Su quali elementi ruotava questa ipotetica chimica prebiotica? Ma soprattutto: come poteva avvenire la riproduzione delle strutture macromolecolari in un ambiente con solo Rna? Queste domande, cui le ricerche successive avrebbero dato risposte prima impensabili, portavano gli studiosi a interrogarsi anche sulla domanda da cui tutto era partito: “Che cos'è la vita?”. Se la doppia elica è uno stadio del processo, e non tutto quanto il processo, quali fatti hanno consentito che essa si stabilizzasse? E perché era divenuta stabile?

Dallo studio del Codice come struttura stabile si passava allo studio delle procedure che avevano reso necessario, o, almeno possibile, il *couplage* di Dna e Rna. Dalla genetica si passava alla genomica e da questa alla trascrittomica. Per noi, che abbiamo studi classici, questo vuol dire che *si usciva da una concezione semiotica della vita per entrare in una concezione filologica*: dal Codice come corrispondenza al Codice come prodotto di atti di replicazione e di trascrizione. Il progetto Genoma è stato il primo importante passo verso il ritorno a una visione della vita non più solo semiotica; la struttura continuava ad avere importanza, ma ora l'attenzione degli studiosi era attratta in maniera nuova dal processo della replicazione delle strutture macromolecolari. Una caratteristica emergente era, se così possiamo dire, l'imperfezione. Le macromolecole generavano copie imprecise, così da dar vita a forme di riproduzione imperfetta dell'informazione genetica di partenza; questo fattore non è stato considerato un “errore” o un “disturbo” della comunicazione intracellulare, ma un fattore decisivo per pensare la vita in modo non meccanicistico. Postulare una riproduzione inesatta significa, come

²⁷ Cfr. Walter Gilbert, *Origins of Life. The Rna World*, in *Nature*, 319 (20 febbraio 1986), 618.

ha scritto mirabilmente Michel Morange, che la possibilità per la vita di evolversi è inclusa indirettamente nella sua stessa definizione (...) La vita non risiede nella natura precisa dei componenti chimici degli esseri viventi, ma nelle relazioni che essi autorizzano. Inoltre, queste relazioni non si possono descrivere in modo generale e astratto, poi che dipendono dalla ricchezza di questi costituenti.²⁸

La vita non è solo materia né sola informazione, ma una sintesi di entrambe le cose. Inoltre, si fa strada l'ipotesi che la forma sia sensibile alle cause e alle relazioni prossimali, le quali possono, già nel processo di trascrizione, suscitare elementi di novità nella catena della vita. L'accento in questa visione cade sui "legami deboli", sulla variabilità dei contesti, piuttosto che sulla invarianza del testo. Tutto accade come se la vita fosse il tentativo di trascrivere un codice manoscritto muovendo da un altro codice manoscritto. Secondo una visione filologica della cultura, i testi non nascono da sistemi astratti. La parola si incarna nel corpo di un libro, sicché copiare un testo non è possibile senza dar vita a un libro. Il libro è la "carne linguistica" del testo. Ora, la moderna filologia ha indagato come mai prima il processo della copia, della trascrizione di un testo da un libro precedente. Si deve al filologo Giorgio Pasquali (1885-1952) la teoria – oggi correntemente accettata – secondo la quale non si danno che raramente casi di copia o trasmissione automatica di testi. Il copista, o l'editore di un testo, compie sempre delle scelte interpretative. La vita della cultura scritta è una continua riproduzione variata di testi d'ogni sorta. Ogni copista è perciò assimilabile a un *editor* che pubblica testi da altri testi. Inoltre, anche nella vita di tutti i giorni, nella comunicazione orale, parlante e ascoltatore, si comportano come *editors*: essi danno vita a dei processi di trascrizione e di edizione del parlato. Un ordine, una preghiera, una descrizione, non sono che frammenti di una testualità diffusa, dove il principio regolatore non è il Codice monolitico della langue, ma la variabilità della "sensività" al contesto prossimale.

La struttura genetica dei testi non è l'informazione che essi contengono – come erroneamente s'è creduto per oltre un cinquantennio. I testi non sono solo repliche di altri testi, ma sono corpo della lingua che prende vita e modifica la struttura preesistente del linguaggio. Esiste una dimensione personalista che lo strutturalismo non può prendere in considerazione. La filologia, che è da sempre una faccenda di copisti, autori ed editori, può prendere in carico una ontologia personale e farne il grimaldello per penetrare nella roccaforte della cultura. Alla base di tutto viene posto non più il codice, ma il processo della trascrizione e le sue sezioni sagittali: i testi copiati, i libri, le copie, le repliche o le edizioni. Tutto nella cultura nasce dall'atto della trascrizione.

²⁸ [Traduco] Michel Morange, *La vie expliquée? 50 ans après la double hélice*, Odile Jacob, Paris 2003.

Potrebbe essere che alla base della Natura sia un'analogia propensione alla "trascrizione libera", magari con errori? Questa ipotesi – che era implicita nel lavoro dei semiotici russi – merita di esserle oggi presa in considerazione. Oggi, infatti, essa è sostenuta da una branca degli studi che si chiama addirittura *Transcriptomics*, disciplina dei trascritti e dei processi di trascrizione intramolecolare.

Il trascrittoma – che è ora il protagonista di questa nuova stagione della ricerca – è l'insieme completo dei trascritti di una cellula,²⁹ e la sua lettura non porta solo a riconoscere delle entità precedentemente settate e classificate. Il processo della vita non è solo trasmissione di geni, di strutture sintattiche precostituite: la vita è possibilità di generare forme inedite. Questo accento sul processo anzi che sulle sole strutture fa emergere una visione "filologica" della vita. Non cambiano, però, solo le risposte alla domanda "che cos'è la vita?", ma cambia la domanda stessa. Traducendo ancora Morange, si può dire che «si tratta ora di rendere conto dell'apparizione di novità, di fenomeni che appartengono non già alla 'creazione originale', ma ad una forma di creazione continuata».

"Che cos'è la vita?" nessuno lo sa ancora e tutti lo esperiamo. Ma una filologia della vita, una biofilologia potrebbe essere il modo per non lasciare, fuori dalle scienze della vita e dell'uomo, l'uomo stesso e la sua persona.

Ringraziamenti

Ringrazio la collega Barbara Osimani che ha letto il manoscritto, dandomi preziosi consigli che hanno obiettivamente migliorato il mio testo.

Bibliografia

1. Agamben G. Che cos'è un dispositivo? Nottetempo, Roma 2006.
2. Agamben G. *Signatura rerum: sul metodo*. Bollati Boringhieri, Torino 2008.
3. Andrews E. *Conversations with Lotman: cultural semiotics in language, literature, and cognition*. University of Toronto Press, Toronto 2003.
4. Aristote, *De l'âme*. Texte établi par A. Jannone, Les Belles Lettres, Paris 1989.
5. Beck WS. *Modern science and the nature of life*. Harcourt, Brace & Co., New York 1957.
6. Caprettini, GP. Jurij M. Lotman e la nozione di confine. In Caprettini, GP. *Segni, testi, comunicazione: gli strumenti semiotici*. UTET, Torino 1997: 68-75.

²⁹ E. g. si veda la definizione in Zhong Wang, Mark Gerstein, and Michael Snyder, *RNA-Seq: a revolutionary tool for transcriptomics*, in *Nat Rev Genet*. 2009 January; 10(1), pp. 57-63.

7. de Saussure F. *Cours de linguistique générale*. Payot, Paris 1962.
8. Eco U. *Dire quasi la stessa cosa: esperienze di traduzione*. Bompiani, Milano 2004.
9. Eco U. *Lector in fabula: la cooperazione interpretativa nei testi narrativi*. Bompiani, Milano 1979.
10. Eco U. Voce "Codice" *Enciclopedia Einaudi*. vol. III. Einaudi, Torino, 1978: 243-281.
11. Faccani R, Eco U. (a cura di) *I sistemi di segni e lo strutturalismo sovietico*. Bompiani, Milano 1969.
12. Florenskij PA. *Stolp i utverzdenie istiny. Opyt pravoslavnoj feodicej v dvenadcati pis'mach*. Put', Moskva 1914. Trad. it. Valentini N. (a cura di) *La colonna e il fondamento della verità: saggio di teodicea ortodossa in dodici lettere*. San Paolo, Cinisello Balsamo 2010.
13. Foucault M. *L'archéologie du savoir*. Gallimard, Paris 1969.
14. Foucault M. *Les mots et les choses: une archéologie des sciences humaines*. Gallimard, Paris 1966.
15. Gilbert W. *Origin of life: the Rna world*. Nature. 1986 Feb 20; 319(6055):618.
16. Hjelmslev LT. *Prolegomena to a theory of language*. Ed ingl. rielaborata da Francis J. Whitfield, University of Wisconsin 1961. Trad. it. di Lepschy G.C. (a cura di) *I fondamenti della teoria del linguaggio*. Einaudi, Torino 1968.
17. Ivanov V.V. ... [et al.] *Tesi sullo studio semiotico della cultura*. Pratiche, Parma 1980.
18. Kay LE. W. M. *Stanley's crystallization of the tobacco mosaic virus, 1930-1940*. ISIS. 1986; 77(3):450-72.
19. Kull K. *Towards biosemiotics with Yuri Lotman*. Semiotica. 1999; 127(1/4):115-31.
20. La Matina M. *Cronosensibilità: una teoria per lo studio filosofico dei linguaggi*. Carocci, Roma 2004.
21. La Matina M. *Donne in Aristofane: appunti per una semiotica dell'esclusione*. In Vibaek J. (Ed), *Donna e società: atti del 4. Congresso internazionale di studi antropologici*. Palermo, 25-27 novembre 1982. Arti grafiche siciliane, Palermo 1989.
22. La Matina M. *I compiti di una filosofia del linguaggio orientata in senso cristiano*. In Maspero G, Pérez de Laborda M. (Eds.) *Fede e ragione: l'incontro e il cammino: in occasione del decimo anniversario dell'enciclica Fides et ratio* Cantagalli, Siena 2011: 159-85.
23. La Matina M. *La luce come memoria del divino in san Massimo il confessore*. In Pieretti A. (a cura di) *Memoria e senso della vita a partire da Agostino*. Città Nuova, Roma 2013: 103-23.
24. Lotman JM, Uspenskij BA. *Semiotica e cultura*. Ricciardi, Milano;Napoli 1975.
25. Marrone, G. *Addio alla Natura*. Einaudi, Torino 2011.
26. Melazzo L, Herzfeld M. [Eds.] *Semiotic theory and practice. Proceedings of the 3rd I.A.S.S. Congress*. Mouton de Gruyter, Berlin 1988.
27. Morange M. *La vie expliquée? 50 ans après la double hélice*. Odile Jacob, Paris 2003.
28. Morris CW. *Foundations of the theory of signs*. University of Chicago Press, Chicago (Illinois) 1938. Trad. it. Rossi Landi F. (a cura di) *Lineamenti di una teoria del segno*. Paravia, Torino 1965.
29. Morton E. *Il concetto di genere nelle nostre società postmoderne*. In Crepaldi G., Fontana S. (a cura di) *Quarto Rapporto sulla dottrina sociale della Chiesa nel mondo. La colonizzazione della natura umana*. Cantagalli, 2012:133-155.
30. Prodi G. *Le basi materiali della significazione*. Bompiani, Milano 1977.
31. Prodi G. *L'individuo e la sua firma: biologia e cambiamento antropologico*. il Mulino, Bologna 1989.
32. Ryklin M. *Neulovimaja struktura*. In Ryklin M. *Svoboda i zapret. Kultura v epochu terrora*. Logos, Moskva 2008:135-147.
33. Üexküll J. *von Ambienti animali e ambienti umani: una passeggiata in mondi sconosciuti e invisibili*. Quodlibet, Macerata 2010.
34. Varzi AC. *Confini*. In Bottani A, Davies R. (a cura di) *Ontologie regionali*. Mimesis, Milano 2007: 209 – 222.
35. Varzi AC. *Teoria e pratica dei confini*. In *Sistemi intelligenti*. 2005; 17(3): 399 – 418.
36. Wang Z, Gerstein M, Snyder M. *RNA-Seq: a revolutionary tool for transcriptomics*. Nat Rev Genet. 2009 Jan;10(1):57-63.
37. Zizioulas I. *Ἡ κτίσις ὡς εὐχαρηστία*. Akritas, Nea Smyrni 1992; trad. it. di Larini R, Breda L. *Il creato come eucaristia: approccio teologico al problema dell'ecologia*. Qiqajon, Magnano 1994.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Genetica, Determinismo e Libertà *Genetics, Determinism and Freedom*

PALMA SGRECCIA

Docente di Filosofia morale e Bioetica. Istituto Teologico Camillianum, Roma

La genetica ripropone un determinismo biologico di lombrosiana memoria e sollecita la riflessione sulla connessione tra i fenomeni spirituali della vita umana e i fenomeni biologici, inerenti al funzionamento dell'organismo, che a sua volta dipende dalle condizioni fisiche e ambientali.

Si ripresenta la basilare questione del rapporto causalità e libertà: da una parte si annienta l'autonomia sotto il peso del determinismo (fatalismo, predestinazione, prescienza), dall'altra si usa l'informazione genetica per massimizzare lo spazio delle scelte.

Il determinismo annulla casualità e scelta, che possono coesistere in una visione non riduzionista, invece la dilatazione della libertà sostituisce la casualità con la scelta.

Parole Indice Determinismo, Libertà di scelta, Fatalismo, Predestinazione, Prescienza

Genetics again proposes a biological determinism which reminds us of the theories of Lombroso and gives rise to reflection on the connection between the spiritual and the biological phenomena of human life which are inherent in the functioning of the organism, which itself depends in turn on physical and environmental conditions.

The basic question of the relationship between causality and free-will is presented again: on the one hand, autonomy has come to nothing beneath the weight of determinism (fatalism, predestination, prescience), and on the other genetic information is used to maximise the range of choices.

Determinism annuls chance and choice, which can co-exist in a non-reductionist view, on the other hand the dilation of free-will replaces chance with choice.

Index Terms Determinism, Freedom of choice, Fatalism, Predestination, Prescience

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Prof.ssa Palma Sgreccia
Camillianum – Istituto Internazionale di Teologia e Pastorale Sanitaria
Largo Ottorino Respighi, 6
00135 Roma – Italy
e-mail: palmasgreccia@libero.it

Introduzione: dalla sorte genetica alla responsabilità genetica

Secondo Leon Kass¹, il problema più profondo connesso alla scoperta delle predisposizioni patologiche non è la minaccia per la privacy, né il rischio di una discriminazione genetica in campo lavorativo o assicurativo, per quanto questi problemi pratici siano importanti, ma i vari rischi connessi al vivere conoscendo in anticipo il proprio probabile destino clinico. Kass condivide il diritto all'ignoranza, di cui si è fatto portavoce Hans Jonas², e lo ritiene una necessità antropologica messa in luce dal mito: Prometeo era il dio filantropo che oltre al fuoco donò agli uomini la "cieca speranza", impedendo "agli uomini di prevedere la loro sorte mortale"³. Il diritto alla cieca speranza è richiesto nei confronti della cosiddetta sorte genetica costitutiva, cioè dell'informazione genetica recepita deterministicamente.

Questo modello deterministico è stato però messo in crisi dai fautori della libertà e della responsabilità per i quali i test genetici evidenziano predisposizioni, e la predisposizione non è uno stato effettivo, ma una situazione la cui probabile manifestazione dipende anche da fattori del tutto indipendenti da quelli genetici. Quindi le informazioni genetiche ricavate dai test non sono una palla di cristallo della medicina e del comportamento umano. Anche se la conoscenza di fattori genetici venisse integrata da un'approfondita conoscenza dei fattori ambientali, non per questo ne uscirebbe rafforzata la concezione deterministica della storia degli individui come storia a senso obbligatorio.

Tuttavia, non è necessario negare la causazione del comportamento umano, il fatto che anche le azioni umane siano l'effetto di cause, per poter continuare a considerare l'uomo come soggetto capace di libertà.⁴ La libertà che è necessario e sufficiente presupporre per giustificare l'attribuzione di responsabilità è la possibilità di agire secondo le proprie inclinazioni e i propri desideri, al di fuori di impedimenti e costrizioni, è la capacità di azioni volontarie: "un uomo libero è colui che non è ostacolato nel fare ciò che vuole nelle cose che è in grado di fare con la propria forza e con il proprio ingegno".⁵

Le azioni volontarie non sono azioni sottratte alla cau-

salità, perché le "cause" non precludono la libertà, "al contrario la rendono possibile, funzionando da strumenti a disposizione degli individui per imprimere un ben determinato corso alla loro esistenza"⁶.

D'altro canto, si sta affermando anche per la pratica genetica "un modello di responsabilità personale per la salute, che facendo leva primariamente sul concetto di 'prevenzione', restituisce all'individuo l'onere di prendersi cura della propria salute. Sebbene il modello della responsabilità genetica venga introdotto anche per restituire autonomia ai soggetti, garantendo loro un maggiore controllo su aspetti che nel modello della sorte genetica erano incontrollabili, esso impone una serie di doveri che potrebbero comprimere l'autodeterminazione individuale"⁷.

L'ideologia del determinismo biologico

Il sapere genetico diventa ideologico quando si presenta come perfetto, definitivo e totalizzante, senza tener conto dei limiti della scienza e delle tecniche diagnostiche⁸. La filosofia spontanea dei biologi tende ad assegnare una profonda realtà ontologica ai loro concetti, a proporre l'identità personale genetica come nuova ontologia.⁹ Il riduzionismo genetico e il determinismo genetico sono i due errori epistemologico-filosofici alla base dell'idea che la conoscenza genetica coincida con l'accesso all'identità e al destino della persona.

Il riduzionismo mira alla semplificazione e la scomposizione analitica della complessità alle componenti elementari. L'uomo è i suoi geni, la somma dei suoi geni e la sequenza dei suoi geni, intesi come unità elementari.

Il riduzionismo genetico apre poi la strada al determinismo genetico, che intende spiegare i nostri comportamenti riconducendoli alla costituzione genetica: tra geni e comportamenti esiste un rapporto di implicazione biunivoca; i geni sarebbero la causa necessaria e sufficiente del nostro modo di agire nella realtà. Se nei geni è scritto ciò che siamo e ciò che saremo, si annulla lo spazio della nostra libertà e responsabilità. Il determinismo annulla il caso e la scelta.¹⁰ Secondo Lewontin, la "stupidaggine diffusa" dagli

⁶ Borsellino P., *op. cit.*, p. 285.

⁷ Galletti M., *Oltre il "riduzionismo genetico" I test genetici tra destino, rischio e responsabilità*, in Faralli C., Galletti M., *Biobanche e informazioni genetiche. Problemi etici e giuridici*, Aracne, Roma 2011, pp. 159-189: p. 160.

⁸ Cfr. Lewontin R.C., *Biologia come ideologia. La dottrina del DNA*, Bollati Boringhieri, Torino 2005. Lewontin sintetizza: "I nostri geni e le molecole di DNA che li costituiscono sono la forma moderna della grazia" (*Ib.*, p. 14).

⁹ Cfr. Rose N., *La politica della vita*, Einaudi, Torino 2008, pp. 204-205.

¹⁰ Cfr. Palazzani L., *Dal caso alla scelta: la conoscenza genetica tra nuo-*

¹ Cfr. Kass L., *La sfida della bioetica*, Lindau, Torino 2007, pp. 177-179.

² "Non violare mai il diritto a quell'ignoranza che è la condizione dell'agire autentico, o: rispetta il diritto di ogni vita umana a trovare la sua strada e a sorprendersi" (Jonas H., *Dalla fede antica all'uomo tecnologico. Saggi filosofici*, Il Mulino, Bologna 2001, p. 161).

³ Eschilo, *Prometeo incatenato*, BUR, Milano 2006, vv. 250 e ss.

⁴ Cfr. Borsellino P., *Bioetica tra "moralì" e diritto*, Raffaello Cortina Editore, Milano 2009, pp. 282-285.

⁵ Hobbes Th., *Leviatano*, a cura di Raffaella Santi, Bompiani, Milano 2004, p. 343.

ideologi del determinismo biologico legittima una società della disuguaglianza: “che le classi inferiori siano biologicamente inferiori rispetto alle classi superiori, e che tutto quel che c’è di buono nella cultura europea provenga dai gruppi nordici, è appunto una stupidaggine. Il suo intento è di legittimare le strutture della disuguaglianza nella nostra società dando loro una veste biologica e propagando una incessante confusione tra ciò che può essere influenzato dai geni e ciò che può essere cambiato attraverso modificazioni sociali e ambientali”¹¹.

Sostenere che tutta l’esistenza umana sia controllata dal DNA ha l’effetto di legittimare le strutture della società in cui viviamo. Non ci si accontenta, infatti, di affermare che le differenze di temperamento, di capacità, di salute fisica e mentale esistenti tra noi siano codificate nei nostri geni, ma si sostiene anche che le strutture politiche della società competitiva, imprenditoriale, gerarchica in cui viviamo siano anch’esse determinate dal nostro DNA e, pertanto, immutabili.

Ci sono ragioni filosofiche “di principio” contro questa ideologia: “la persona non è riducibile alle parti che la compongono (i geni): è la tesi dell’olismo (che ritiene l’uomo, quale organismo, sia più della somma delle parti); dell’emergentismo (che ritiene che dalla interazione tra parti possano emergere proprietà nuove, irriducibili agli elementi che le compongono); dell’antropologia metafisica (che ritiene che nell’uomo esista un fondamento ontologico; ovvero la sostanza irriducibile agli accidenti, l’anima spirituale irriducibile al corpo materiale). Pertanto l’identità personale non coincide con l’identità genetica. L’uomo, insomma, è più del genoma: ‘siamo’ e al tempo stesso ‘non siamo’ i geni; non siamo ‘solo’ geni, ma siamo ‘anche’ geni. Dobbiamo fare i conti con il nostro genoma ma non coincidiamo con esso. La genetica non ci dice ‘tutto’ ciò che siamo, ma ‘qualcosa’ di ciò che siamo, esistendo comunque elementi di imprevedibilità, sia genetica che extra-genetica, oltre a dimensioni costitutive del nostro essere che fuoriescono dalla dimensione empirica”¹². Facendo proprie le risorse concettuali dell’antropologia filosofica ebraico-cristiana, si può affermare la visione unitaria dell’uomo e al tempo stesso la sua complessità. All’interno di questa visione se ne apprezza la capacità di trasformare la natura e lo sforzo di auto-trascendimento rispetto alla propria condizione attuale, ma si sottolinea anche la consapevolezza dei limiti costitutivi di questa impresa. La lettura del fenomeno della vita attraverso i concetti della fisica e della chimica moderne produce d’altro canto l’omoge-

nizzazione delle forme viventi e porta ad una lettura materialistica e meccanicistica del vivente considerato nell’ottica del suo funzionamento. Quando anche per l’uomo si adotta il paradigma esplicativo della biologia in termini riduzionistici, si realizza quella che R. Spaemann definisce *inversione della teleologia*¹³. Una delle conseguenze più evidenti di tale fenomeno di naturalizzazione dell’essere umano è proprio l’abolizione della differenza qualitativa esistente fra l’uomo e le altre forme viventi. A prescindere dall’auto-contraddizione di questa impresa – solo l’uomo può ideare e proporsi di attuare questo programma di omologazione – ciò che colpisce è la portata anti-umanistica, la “mortificazione dell’orgoglio metafisico”¹⁴ dell’uomo, messa in atto dal pensiero riduzionista¹⁵.

Sembra che gli individui appartenenti alla cultura occidentale contemporanea, con il progressivo aprirsi della vitalità alla manipolazione, siano diventati in maniera crescente biologici. I modi in cui sagomiamo le nostre speranze e l’avvenire di fronte a noi sono plasmati da considerazioni relative al mantenimento della salute, al prolungamento della vita terrestre e anche al futuro che sta oltre. Tale oltre oggi non è visto come una qualche terra promessa in cui raggiungeremo personalmente l’immortalità ma, piuttosto, come una dimensione in cui vivremo per sempre grazie alla nostra progenie; è una spiritualizzazione della carne e una sensualizzazione dell’etica. Se si perde di vista la complessità dell’uomo, si rischia di lasciarci “determinare” da una logica somatica e vitalista.

I volti del determinismo

Immanuel Kant è fra i primi filosofi ad utilizzare il termine “determinismo” per indicare l’azione condizionante o necessitante di una o più cause e lo fa nel contesto delle discussioni sul libero arbitrio condotte nell’opera *La religione nei limiti della sola ragione* (1794). Il dovere morale, per Kant, non è sottoposto a leggi di necessità perché è un fatto della ragione e si esplica attraverso massime o imperativi soggetti sempre alla contingenza dell’azione e ai limiti della soggettività morale. Il superamento della condizionatezza, biologica e storica, potrà attuarsi compiutamente solo sul terreno di una religione pura razionale che integri la Grazia e la libertà umana in seno al sistema

vi diritti e doveri, in Id. (a cura di), *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*, Edizioni Studium, Roma 2011, pp. 17-31.

¹¹ Lewontin, *op. cit.*, p. 37.

¹² Palazzani, *op. cit.*, p. 19. Cfr. D’Agostino F., *Genoma*, in Id., *Parole di Bioetica*, Giappichelli, Torino 2004, p. 101ss.

¹³ Cfr. Spaemann R., *Natura e Ragione. Saggi di Antropologia*, Edizioni Università della Santa Croce, Roma 2006.

¹⁴ Jonas H., *Dalla fede antica all’uomo tecnologico*, Il mulino, Bologna 1991, p. 262 (or. *Philosophical Essays: From Ancient Creed to Technological Man*, 1974).

¹⁵ Cfr. Aguti A., *Compimento o potenziamento della vita umana?*, in “Annuario di studi filosofici 2011, a cura di Andrea Aguti, Editrice La Scuola, Brescia 2011, pp. 8-15.

delle cause contingenti, le quali spingono l'uomo tanto sul versante della legge morale quanto verso il male radicale. Sulla scia di Cartesio, Kant ribadisce la definitiva separazione dell'ambito della natura dalla morale, l'una regno della necessità, l'altra della libertà. Kant affida alla Grazia e alla religione pura razionale il compito di saldare le "due nature" dell'uomo – quella razionale e morale e quella materiale – per non incorrere nella conclusione spinozista monista. Secondo Kant c'è bisogno della Grazia divina per sormontare le difficoltà del predeterminismo legate alla fragilità della natura umana, inficiata dal "male radicale".

In ambito scientifico si deve a Pierre Simon de Laplace la formulazione dell'ipotesi cosmologica determinista nell'*Esposizione del sistema del mondo* (1796). L'ipotesi è detta "di Kant-Laplace" perché Kant la formulò per primo nella *Storia generale della natura e teoria del cielo* (1755) per spiegare l'origine del cosmo dalla condensazione gravitazionale meccanica di una nebulosa originaria di materia interstellare. Laplace nel *Saggio filosofico sulla probabilità* (1814) così sintetizza: "Noi dobbiamo considerare lo stato presente dell'universo come l'effetto di un dato stato anteriore e come la causa di ciò che sarà in avvenire. Una intelligenza che, in un dato istante, conoscesse tutte le forze che animano la natura e la rispettiva posizione degli esseri che la costituiscono, e che fosse abbastanza vasta per sottoporre tutti i dati alla sua analisi, abbraccerebbe in un'unica formula i movimenti dei più grandi corpi dell'universo come quello dell'atomo più sottile; per una tale intelligenza tutto sarebbe chiaro e certo e così l'avvenire come il passato le sarebbero presenti"¹⁶. Il determinismo nega il caso, afferma la necessaria e l'invariabile connessione tra cause ed effetti. Mentre l'impiego del termine "determinismo" per indicare il funzionamento del mondo naturale secondo il principio di causalità non risulta controverso, più problematica è risultata la sua applicazione al campo dell'agire umano. Salardi presenta i vari significati del determinismo: fatalismo, predestinazione, prescienza¹⁷. I tre significati sono connessi perché, come Kant ha notato, il *determinismo* è un *predeterminismo* cioè la credenza che l'azione umana trovi il suo motivo determinante nel tempo ad essa antecedente, sicché non è in potere dell'uomo nel momento in cui viene effettuata¹⁸. Se nel significato generale "determinismo" indica il rapporto di necessità causale tra legge naturale e fenomeno, esso, applicato alla

spiegazione delle azioni umane, porta a considerare ogni atto come la conseguenza inevitabile di accadimenti precedenti. Il *fatalismo* rinvia alla concezione secondo la quale tutti gli eventi si verificano in modo ineluttabile, indipendentemente dal volere umano. La *predestinazione* indica la teoria che fa dipendere lo sviluppo della vita umana e della storia in genere da un ordine prestabilito da una Volontà superiore (ad esempio Dio). Secondo questa prospettiva, il destino della vita umana, in generale, e dell'individuo, non dipende interamente dall'uomo o da come egli decide di configurarla. La *prescienza* evoca l'idea di una conoscenza anticipata del futuro, fuori da ogni relazione spaziotemporale ricostruita o ricostruibile su base empirica e non di competenza umana. La conseguenza più importante sul piano etico di siffatta visione è che le azioni non possano considerarsi atti del soggetto che li pone in essere, con la derivante dissoluzione del concetto di responsabilità.

Attualmente il determinismo viene riproposto dal determinismo biologico o genetico, secondo cui noi siamo i nostri geni e il nostro destino è scritto – o, kantianamente, è predeterminato – nel nostro DNA. Questa formulazione riassuntiva nasce dalla considerazione che i geni rappresentano l'elemento unico e specifico del patrimonio ereditario e sono essi che dirigono le funzioni fondamentali della vita. L'espressione di Richard Dawkins, secondo cui siamo "macchine da sopravvivenza, robot semoventi programmati ciecamente per conservare quelle molecole egoiste note col nome di geni"¹⁹ esprime questa impostazione.

Possiamo individuare quattro forme di determinismo genetico: la sostituzione di soluzioni sociali con soluzioni legate all'ingegneria genetica; la genetizzazione della società; l'illusione che le differenze biologiche, psicologiche e sociali tra gli individui possano essere spiegate facendo appello a differenze genetiche; il fatalismo genetico, che rimpiazza il principio di autodeterminazione e autonomia con il destino dei geni²⁰.

L'idea di una determinazione causale-genetica della vita umana, sia con riguardo alle patologie, sia con riguardo ai tratti comportamentali, si trova espressa in formulazioni che ricorrono nei giornali e nei media: "trovato il gene di...", "scoperto il gene responsabile di...". La retorica del "gene per" ha molto spesso superato i confini del "patologico" fino ad essere utilizzata per il comportamento criminale, con il ritorno di lombrosismi scientificamente aggiornati²¹.

Questi enunciati conducono alla conclusione logica del tipo "se è stato scoperto il gene di x, allora è y", dove x è

¹⁶ de Laplace P.S., *Saggio filosofico sulle probabilità* (1814), in *Opere*, a cura di O. Pesenti Cambursano. UTET, Torino 1967, p. 323.

¹⁷ Salardi S., *La dottrina del libero arbitrio e del determinismo tra storia e attualità*, in Id., *Test genetici tra determinismo e libertà*, Giappichelli, Torino 2010, pp. 1-55.

¹⁸ Kant I., *La religione nei limiti della sola ragione*, trad. it., a cura di M. Olivetti, Laterza, Roma-Bari 1995, p. 54 (or. *Die Religion innerhalb der Grenzen der bloßen Vernunft*, 1794).

¹⁹ Dawkins R., *Il gene egoista*, Ed. Mondadori, Milano 1995, p. VII.

²⁰ Cfr. Galletti, *op. cit.*, p. 178.

²¹ Già Hegel aveva ironizzato su questo riduzionismo affermando che "lo spirito non è un osso" (*Fenomenologia dello Spirito*, Rusconi, Milano 1995, pp. 473-475).

la causa della patologia e *y* è l'effetto, cioè la patologia stessa. S'instaura, quindi, tra *x* e *y* una connessione necessaria, come se, in tutti i casi, la causa della patologia fosse unicamente la presenza del gene di *x* (causalità come connessione necessaria)²². Con l'impiego di questa logica si arriva a conclusioni errate del tipo: "se ho il gene di *x*, allora svilupperò certamente la patologia ad esso associata", senza tenere in considerazione i fattori ambientali e la dimensione motivazionale che permette di agire proprio su di essi per modificare un destino prefigurato dalla mutazione genica. Quando si legge che "un gene è la causa di", l'attenzione si ferma sul gene come l'unica causa, è una forma di "essenzialismo genetico"²³: ad esempio si è affermato che l'appartenenza alle bande giovanili sia legata alla presenza del gene MAOA.

Il riduzionismo legato alla "genetizzazione" è espresso dalla celebre frase che James Watson pronunciò nel 1989 durante un'intervista: "siamo stati abituati a credere che il nostro destino fosse scritto nelle stelle; oggi sappiamo in larga misura che il nostro fato è scritto nei nostri geni"²⁴. In questo senso la genetica si presenta come il sapere scientifico capace di scalzare le visioni magico-religiose del mondo: grazie alla decodificazione del genoma umano si potrà abbandonare la credenza che il destino dell'uomo sia leggibile nel cielo e l'oroscopo potrà essere sostituito dal test genetico. Quindi i meccanismi della genetica sarebbero tali per cui la loro conoscenza è sufficiente per riuscire a comprendere molte delle cose che riguardano gli esseri umani; il "destino genetico" riassume in sé l'uomo.

Nel 1991 Abby Lippman introdusse il concetto di "genetizzazione della società", in un articolo dedicato alle implicazioni etiche e sociali della diffusione di test genetici e di screening prenatali²⁵. Lippman sosteneva che la tecnologia genetica garantiva il "controllo" e la "scelta" sui processi riproduttivi grazie alla capacità di prevedere e diagnosticare le malattie di embrioni e feti. Tale garanzia di libertà si accompagna alla costruzione di un bisogno sociale di tecnologia genetica²⁶, creando così un circolo continuo in cui le donne non scelgono più liberamente e consapevolmente la tecnica ma vengono costrette ad accettarla in modi sottili, in quanto parte essenziale del corso routinario della maternità.

²² Cfr. Salardi, *op. cit.*, p. 42.

²³ Nelkin D., Lindee S., *The DNA Mystique: The Gene as Cultural Icon*, W.H. Freeman, New York 1995.

²⁴ Citato in Buchanan A., Brock D. W., Daniel N., Daniel W., *From Chance to Choice. Genetics and Justice*, Cambridge University Press, New York 2000, p. 9; cfr. inoltre Galletti M., *op. cit.*, p. 161.

²⁵ Lippman A., *Prenatal Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Equalities*, "American Journal of Law and Medicine", 17 (1991), pp. 15-50.

²⁶ Cfr. Galletti, *op. cit.*, pp. 168-169.

Da una parte il riduzionismo (o genetizzazione) fornisce una chiave interpretativa della realtà, per cui differenze e malattie vengono definite in base all'origine genetica. Dall'altra parte, tale riduzionismo sollecita l'impiego di tecnologie per gestire la salute, generando il bisogno sociale di ricorrere a diagnosi e ad eventuali tecniche terapeutiche o correttive.

Davies sostiene che il DNA è "l'arbitro finale dell'identità umana"²⁷, e, quindi, esprime la sorte genetica costitutiva degli esseri umani. La "sorte brutta"²⁸, la sorte costitutiva, indica l'insieme delle caratteristiche (carattere, inclinazioni, temperamento, tratti genetici, ecc.) su cui l'agente non può esercitare il controllo e che concorrono a renderlo l'individuo che è. La sorte costitutiva genetica è, in breve, il risultato della lotteria naturale, che assegna uno specifico profilo genetico agli agenti.

Eric T. Juengst ha parlato di "imperialismo genetico"²⁹ per sottolineare l'atteggiamento ottimistico nei confronti delle potenzialità della ricerca. La possibilità di identificare tramite un test le anomalie genetiche associate a patologie genera una conoscenza aggiuntiva e allo stesso tempo suscita una serie di aspettative sociali. La tecnica ha quindi il duplice compito di "disvelare" la sorte genetica individuale prima nascosta e ora visibile grazie a test e screening genetici e di emendarla, sottoponendo a controllo ciò che ancora sfugge alla responsabilità degli esseri umani. Il progresso tecnico coincide con il progresso morale in quanto consente di sradicare la malattia e la sofferenza umana; alla "sorte brutta" si sostituisce la "sorte opzionale"³⁰ mantenendo ferma la premessa epistemologica dello stretto nesso tra geni e malattia.

Oltre il riduzionismo-determinismo

Attualmente si può considerare acquisita la tesi secondo cui la variazione genetica va considerata insieme a quella ambientale, anche se le interazioni e le correlazioni tra geni e ambiente non sono ancora state sufficientemente chiarite, non solo per la spiegazione di patologie organiche, ma soprattutto per ciò che riguarda i tratti comportamentali.

Nelle patologie monogeniche – come nel caso della malattia di Huntington e della fibrosi cistica – si può affermare

²⁷ Davies K., *Il codice della vita. Genoma: la storia e il futuro di una grande scoperta*, Mondadori, Milano 2002, p. 13.

²⁸ Dworkin R., *La virtù sovrana. Teoria dell'uguaglianza*, Feltrinelli, Milano 2002, p. 315.

²⁹ Juengst E.T., *Concepts of Disease after the Human Genome Project*, in Wear S., Bono J.J., Logue G., McEvoy, Kluwer A. (eds), *Ethical Issues in Health Care on the Frontiers of the Twenty First Century*, Kluwer Academic Publishers, Dordrecht/Boston/London. 2000, pp. 125-152.

³⁰ Dworkin R., *op. cit.*, pp. 70-81.

che la mutazione genica rappresenta la condizione necessaria per il loro verificarsi, e addirittura per alcuni sottogruppi di malattie monogeniche – distrofia muscolare di Duchenne –, la mutazione genica è la condizione sufficiente per lo scatenarsi della patologia. Tuttavia, anche in casi in cui non sembra esserci necessità di individuare altri fattori responsabili della malattia, se non appunto la mutazione genica, non è sempre certo che essa si manifesti davvero e, se si presenta, con quale intensità. Nikolas Rose sottolinea che la concezione attuale tende ad individuare nel codice genetico in misura decrescente la struttura profonda che causa o determina e sempre più lo considera uno strumento di trasmissione di informazioni all'interno di un sistema complesso di relazioni e connessioni³¹. Salardi considera le posizioni del compatibilismo, detto anche *soft determinism*³², che ridefinisce la nozione di libertà secondo un approccio condizionalistico³³: non si nega la causazione delle azioni umane, ma si ridefinisce la nozione di libertà in senso condizionale, in contrapposizione alla libertà *incondizionale* o *categorica* di cui parla il libertario, per il quale un atto è libero se e solo se il soggetto avrebbe potuto agire diversamente, a parità di condizioni³⁴. Così intesa, la libertà risulta incompatibile con la coercizione e non con la causalità deterministica.

Salardi ravvisa nella teoria hobbesiana le radici di quell'orientamento compatibilista (*classical compatibilism*) che sottoscrive la nozione di "libertà condizionale" o "ipotetica", ripresa in seguito nel pensiero di Hume, John S. Mill, George E. Moore e Donald Davidson. L'opzione compatibilista, comunque, fatica a spiegare tutti quei casi in cui le volizioni sono determinate da circostanze fuori dal controllo individuale, come ad esempio nelle malattie o forme di dipendenza psichica. In queste circostanze infatti, pur manifestandosi un'azione conforme ai desideri o volizioni del soggetto agente, l'azione non può in sostanza considerarsi frutto di libera scelta³⁵. Invece nella tesi della *coesistenza funzionale tra determinazione causale e libertà morale* – proposta da Salardi³⁶ – si sottolinea che la non

negazione dell'uno o dell'altro aspetto risulta funzionale alla spiegazione dei rapporti umani e dei comportamenti dei singoli, nel senso che la conoscenza dei limiti strutturali, quali quelli genetici, lungi dal fungere quale unico metro di giudizio per la loro spiegazione, diviene la base conoscitiva che permette un ampliamento dello spazio di scelta. Nella tesi della "coesistenza funzionale" le conoscenze scientifiche vengono "sfruttate" per ampliare e non per restringere i margini di libertà e per evitare che "la biologia cancelli la biografia"³⁷. Propendere per questa soluzione, secondo Salardi, permette di orientare tutta una serie di aspetti della vita sociale, economica, politica e giuridica verso decisioni volte a salvaguardare il più possibile l'autonomia degli individui e la loro responsabilizzazione. L'invito alla responsabilizzazione, presente nella teoria della "coesistenza funzionale", emerge nel paradigma della "responsabilità genetica" che si contrappone al modello della "sorte genetica costitutiva". I geni "passano dallo status di indizi oggettivi del destino individuale allo status di 'potenziale soggettivo', come *datum* a partire dal quale si possono modellare nuove forme di identità individuale e collettiva"³⁸.

Nel modello della "sorte genetica" ci si augura che la tecnica possa intervenire sull'essenza biologica (il codice genetico) dell'individuo perché si possano modificare le espressioni accidentali (stato di malattia) al fine di riportare il tutto alla "normalità". Nel modello della "responsabilità genetica" non c'è un *undatum* una *struttura profonda* eventualmente modificabile, bensì un insieme di disposizioni e *potenzialità* che con una certa probabilità si tradurranno in atto. Il codice genetico cessa di essere un destino per divenire una fucina di "rischi genetici", misurati, accertati e quantificati in termini statistici³⁹. Nel modello della responsabilità genetica "non si ha più a che fare con un genoma che 'predetermina' ma con un genoma che 'predispose' e con ciò è possibile garantire l'autonomia individuale"⁴⁰. I fattori genetici perciò "non sono concepiti come limitazioni dell'agire autonomo, ma al contrario come l'oggetto e il materiale di quest'ultimo. La volontà individuale dovrebbe riguardare, quindi, non solo i fattori dello stile di vita, come il fumo o il consumo di alcool, ma anche l'uso 'responsabile' delle informazioni genetiche"⁴¹. Lemke sottolinea il fatto che il fattore genetico non è più un

³¹ Cfr. Rose N., *La politica della vita*, Einaudi, Torino 2008, p. 205.

³² Cfr. Kenny A., *Freewill and responsibility*, Routledge&Kegan Paul, London 1977. Kenny approfondisce le sfumature della nozione di libertà attraverso l'analisi dei verbi *want* e *can*, superando la coincidenza, posta dai deterministi, tra *reason* e *causes*. Sostiene che se nel mondo naturale una causa è la condizione antecedente sufficiente per un effetto, questo non si può dire per la sfera umana.

³³ Grim P., *Free Will in Context. A Contemporary Philosophical Perspective*, in "Behavioural Science and the Law" 25 (2007), pp. 183-201.

³⁴ Cfr. Austin J.L. *Ifs and cans*, in *Philosophical papers*, Clarendon Press, Oxford-New York 1961.

³⁵ Cfr. Salardi, *op. cit.*, pp. 19-20.

³⁶ Si può precisare, però, che il nesso libertà-necessità che Salardi propone con la teoria della coesistenza funzionale è presente anche nelle teorie oggettivistiche-cognitivistiche.

³⁷ Cfr. Rodotà S., *Dal soggetto alla persona*, Editoriale scientifica, Napoli 2007, p. 57.

³⁸ Galletti, *op. cit.*, p. 179.

³⁹ Lemke T., *Biopolitica e neoliberalismo. Rischio, salute e malattia nell'epoca post-genomica*, in Amendola A., Bazzicalupo L., Chicchi F., Tucci A. (a cura di), *Biopolitica, bioeconomia e processi di soggettivizzazione*, Quodlibet, Macerata 2008, pp. 296-297.

⁴⁰ Galletti, *op. cit.*, p. 180.

⁴¹ Lemke, *op. cit.*, p. 305.

limite (un destino), quanto l'oggetto della volontà individuale e quindi dell'autonomia. Ciò vuol dire che il nuovo modello implicherebbe una promozione dell'autonomia individuale, poiché consente al soggetto di acquistare un controllo sulla propria condizione, negato invece dai paradigmi deterministici. Indubbiamente, il modello della responsabilità genetica accentua il ruolo attivo dell'individuo, che per un verso non è un semplice destinatario passivo di informazioni, ma un soggetto che può prendere decisioni e costruire nuovi progetti di vita a partire dalla nuova conoscenza acquisita. Vi è tuttavia un versante più problematico del modello dell'etica della cittadinanza attiva, della massimizzazione dello stile di vita: "il cittadino biologico attivamente responsabile deve impegnarsi in un costante lavoro di autovalutazione, e di regolazione del comportamento, della dieta, dello stile di vita, del regime farmaceutico, in risposta alle mutevoli esigenze del corpo suscettibile"⁴².

Il ruolo attivo riservato al soggetto comporta la doverosità di tenersi sotto controllo, di adottare stili di vita sani, che riducano il rischio di contrarre la malattia a cui si è predisposti. Si crea quindi "un cortocircuito per cui, in riferimento al singolo individuo, sottoporsi a test genetico rinforza la sfera della responsabilità e dei doveri verso la propria salute; e, sul piano collettivo, il rafforzamento di questa sfera a sua volta crea un obbligo di sottoporsi a test genetico per quegli individui che hanno episodi patologici nella loro storia familiare e che potrebbero essere quindi 'geneticamente a rischio'. Il cortocircuito si inserisce pienamente nel contesto di società tecnicamente avanzate in cui si è saldato il dovere generalizzato di massimizzare la salute e le potenzialità individuali con il dovere di acquisire quante più informazioni possibili sul proprio profilo biologico per prendere decisioni consapevoli e razionali"⁴³.

Nuove forme di eteronomia

La responsabilità individuale verso la propria salute si sta definendo nei termini di un obbligo di conoscere il proprio status di rischio genetico e di intraprendere regimi di sorveglianza del proprio comportamento e del proprio stato di salute. Quando l'individuo non segue il precetto della cura di sé è sottoposto a giudizi di colpa e biasimo, soprattutto in presenza di una valutazione di rischio genetico. Il pericolo che si viene a creare è che l'uso di tecnologie, volte in linea di principio a garantire spazi di libertà, abbia l'effetto opposto di rinforzare un senso di inadeguatezza, precarietà e paura nel soggetto a rischio, il quale, per quanto si sforzi di adeguarsi ai dettami della re-

sponsabilità verso la propria salute, non ne potrà mai avere il pieno controllo. Si evidenzia l'aporia fondamentale del progresso medico che nella lotta contro un destino al di là del controllo umano genera costantemente nuovi aspetti di destino fatale. "Le conseguenze dialettiche dell'autonomia moderna sono nuove forme di eteronomia. [...] Quanto più la realtà della vita – e quindi anche la malattia e il benessere – viene trasferita in un'azione umana significativa, tanto più si creano nuove contingenze che prima non sarebbero affatto esistite. [...] La medicina intensiva, la medicina riproduttiva e la genetica medica hanno esteso in modo considerevole l'ambito dell'azione medica. Nello stesso tempo, hanno prodotto nuove forme di appartenenza del fato con le quali l'individuo interessato deve avere a che fare sia moralmente sia psicologicamente. Quanto più gli esseri umani vogliono controllare la vita, tanto più le precondizioni e le conseguenze delle loro azioni diventano incontrollabili"⁴⁴.

La ricerca genetica, con le sue applicazioni nell'ambito della genomica e della farmacogenomica, apre nuove possibilità per approcci terapeutici eticamente benvenuti, ma, nello stesso tempo, il progresso medico incoraggia anche tendenze problematiche che suggeriscono una certa coercizione alla perfezione. Dal punto di vista genetico è già stato riconosciuto che l'essere umano è un essere imperfetto. Che possa rimanere sempre tale – sottolinea Körtner – è un diritto da difendere⁴⁵.

Oggi salute e malattia non sembrano più essere delle categorie del caso o del destino, ma oggetto e risultato di una volontà. Ma se la salute è il risultato di una volontà, allora la malattia è l'effetto collaterale di una volontà insufficiente o inadeguata: "In questa prospettiva la salute indica il risultato di un giusto stile di vita e di corretto metodo decisionale. Essa funge da segno esteriore di dignità, distinzione e virtù. Il discorso contemporaneo sulla salute stabilisce una 'life style correctness' in base alla quale gli individui 'responsabili' si distinguono dagli individui 'irresponsabili'".⁴⁶

Si può collegare il modello della responsabilità genetica all'imporsi di una nuova forma di cittadinanza, che investe in senso più generale la relazione tra salute, comportamento e normalità: "la costruzione dell'identità del cittadino passa inevitabilmente attraverso l'idea che, nel campo della salute, i soggetti debbano dimostrarsi attivi al fine di adeguarsi agli standard richiesti di salute e 'normalità'. Il diritto alla salute viene rimpiazzato dal dovere di essere sani; il diritto all'assistenza sanitaria sfuma per lasciare il posto al dovere di ciascuno di intraprendere un comportamento attivo che

⁴² Rose, *op. cit.*, p. 243.

⁴³ Galletti, *op. cit.*, p. 185.

⁴⁴ Körtner U.H.I., *Genetica, predizione, libertà*, in Inserto al n. 1/2007 di "Bioetica. Rivista interdisciplinare", pp. 15-26: pp. 22-23.

⁴⁵ *Ib.*, p. 26.

⁴⁶ Lemke, *op. cit.*, p. 306.

limiti, riduca, azzeri i rischi per la salute. Entro questo quadro si inseriscono la 'genetica del rischio' e il suo apparato etico-concettuale. Sebbene a prima vista il passaggio dalla sorte al rischio restituisca agli individui spazi d'azione e libertà, rimuovendo (o attenuando) il linguaggio classico del determinismo genetico, in realtà l'autodeterminazione degli individui può subire una compressione a favore di una concezione etica del soggetto che si incentra sui doveri verso se stessi e verso gli altri⁴⁷.

Il rischio è che si dimentichi che la vita umana è di per sé frammentata e imperfetta, e che quindi la malattia, la sofferenza e la disabilità fanno parte della nostra esistenza. I problemi della genetica hanno il merito di stimolare la filosofia a tematizzare i concetti di caso, causa, necessità e, soprattutto, libertà che "consiste in un negoziato permanente con ciò che è dato"⁴⁸, con i bisogni della condizione umana.

Conclusione: la simbiosi con la necessità

Il modello della responsabilità genetica ha il merito di superare il riduttivismo-determinismo genetico, ma rischia di debordare nella tirannia della scelta⁴⁹ e di istituire dualisticamente il concetto di individualità in contrapposizione alla natura e al corpo e di non rendere giustizia alla concreta dimensione fisica della nostra vita, che non è solo volontà e pensiero. Kass ci viene qui di nuovo in soccorso quando ritrae la vita mediante la metafora della danza in costante dialettica con la forza di gravità: "Una vita sempre in simbiosi – oltre che in antitesi – con la necessità, nel tentativo di fronteggiarla, non di eliminarla. Come la spinta verso il basso della forza di gravità, senza la quale il ballerino non può danzare, la spinta verso il basso della necessità e del destino corporei ci permette di compiere con umanità e dignità il nostro percorso esistenziale. Un percorso che sfrutta la consapevolezza dei nostri bisogni e limiti, e della nostra mortalità, per dar vita a un'esistenza ricca di impegno, profondità, bellezza, virtù e significato, non *nonostante* la nostra dimensione corporea, ma *a causa* di essa. Le aspirazioni umane dipendono infatti in misura decisiva dal nostro essere creature bisognose e finite, e quindi dotate di aspirazioni e affetti"⁵⁰. La genetica ribadisce il *paradosso* significativo dell'uomo, quello della *congiunzione di necessità e libertà* e la sua tipica *sporgenza* oltre la centralità dell'esistenza fisica e corporea.

⁴⁷ Galletti, *op. cit.*, pp. 188-189.

⁴⁸ Sandel M. J., *Contro la perfezione. L'etica nell'età dell'ingegneria genetica*, Vita e Pensiero, Milano 2008, p. 88.

⁴⁹ Cfr. Salecl R., *La tirannia della scelta*, Laterza, Roma-Bari 2011.

⁵⁰ Kass L., *op. cit.*, p. 31.

Bibliografia

1. Aguti A. Compimento o potenziamento della vita umana? In Aguti A. (a cura di) *Annuario di studi filosofici* 2011. Editrice La Scuola, Brescia 2011.
2. Austin JL. *Ifs and cans*, in *Philosophical papers*. Clarendon Press, Oxford-New York. 1961.
3. Borsellino P. *Bioetica tra "moralì" e diritto*. Raffaello Cortina Editore, Milano 2009.
4. Buchanan A Brock D W, Daniel N, Daniel W. *From chance to choice. Genetics and justice*. Cambridge University Press, New York 2000.
5. Davies K. *Il codice della vita. Genoma: la storia e il futuro di una grande scoperta*. Mondadori, Milano 2002.
6. Dawkins R. *Il gene egoista*. Mondadori, Milano 1995.
7. de Laplace PS. *Saggio filosofico sulle probabilità* (1814). In Pesenti Cambursano O. (a cura di) *Opere*. TET, Torino 1967.
8. Dworkin R. *La virtù sovrana. Teoria dell'uguaglianza*. Feltrinelli, Milano 2002.
9. Eschilo. *Prometeo incatenato*. BUR, Milano 2006.
10. Galletti M. Oltre il "riduzionismo genetico" I test genetici tra destino, rischio e responsabilità. In Faralli C, Galletti M. *Biobanche e informazioni genetiche. Problemi etici e giuridici*. Aracne, Roma 2011.
11. Grim P. Free will in context: a contemporary philosophical perspective. *Behav Sci Law*. 2007;25(2):183-201.
12. Hegel *Fenomenologia dello Spirito*. Rusconi, Milano 1995.
13. Hobbes Th. *Leviatano*. Bompiani, Milano 2004.
14. Jonas H. *Dalla fede antica all'uomo tecnologico*. Il Mulino, Bologna 1991.
15. Jonas H. *Dalla fede antica all'uomo tecnologico*. Saggi filosofici. Il Mulino, Bologna 2001.
16. Juengst ET. Concepts of Disease after the Human Genome Project. In Wear S, Bono JJ, Logue G, McEvoy, Kluwer A. (Eds) *Ethical Issues in Health care on the frontiers of the twenty first century*. Kluwer, Dordrecht/ Boston/London. 2000.
17. Kant I. *La religione nei limiti della sola ragione*. Laterza, Roma-Bari 1995.
18. Kass L. *La sfida della bioetica*. Lindau, Torino 2007.
19. Kenny A. *Freewill and responsibility*. Routledge & Kegan Paul, London 1977.
20. Körtner UHI. *Genetica, predizione, libertà*. *Bioetica. Rivista interdisciplinare*. 2007; 1. (inserto.): 15-26.
21. Lemke T. *Biopolitica e neoliberalismo. Rischio, salute e malattia nell'epoca post-genomica*. In Amendola A., Bazzicalupo L., Chicchi F, Tucci A. (a cura di) *Biopolitica, bioeconomia e processi di soggettivizzazione*. Quodlibet, Macerata 2008.
22. Lewontin RC. *Biologia come ideologia. La dottrina del DNA*. Bollati Boringhieri, Torino 2005.
23. Lippman A. Prenatal genetic testing and screening: constructing needs and reinforcing inequities. *Am J Law Med*. 1991;17(1-2):15-50.
24. Nelkin D, Lindee S. *The DNA mystique: the gene as cultural icon*. W.H. Freeman, New York 1995.

25. Palazzani L. Dal caso alla scelta: la conoscenza genetica tra nuovi diritti e doveri. In Palazzani L. (a cura di) *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*. Edizioni Studium, Roma 2011.
26. Rodotà S. *Dal soggetto alla persona*. Editoriale scientifica, Napoli 2007.
27. Rose N. *La politica della vita*. Einaudi, Torino 2008.
28. Salardi S. La dottrina del libero arbitrio e del determinismo tra storia e attualità. In Salardi S. *Test genetici tra determinismo e libertà*. Giappichelli, Torino 2010: 1-55.
29. Salecl R. *La tirannia della scelta*. Laterza, Roma-Bari 2011.
30. Sandel M J. *Contro la perfezione. L'etica nell'età dell'ingegneria genetica*. Vita e Pensiero, Milano 2008.
31. Spaemann R. *Natura e Ragione. Saggi di Antropologia*. Edizioni Università della Santa Croce, Roma 2006.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Genetica e Responsabilità: il Contributo di Hans Jonas *Genetic and Responsibility: the Contribution of Hans Jonas*

ALDO VENDEMIATI

Ordinario di Filosofia Morale, Pontificia Università Urbaniana, Roma

Il pensatore ebreo-tedesco Hans Jonas (1903-1993) è stato una delle voci filosofiche più interessanti del secondo '900. L'articolo intende presentare il suo contributo alla riflessione sulla responsabilità nell'ambito della genetica. Anzitutto si esporrà il pensiero dell'autore in merito al rapporto tra sapere e potere, da cui scaturisce la responsabilità: le bio-tecnologie ci consentono di "potere" molto, a fronte di un "sapere" assai limitato circa le conseguenze dei nostri atti; ciò configura livelli inediti di responsabilità. Poi si vedrà come questo concetto etico fondamentale sia applicato negli ambiti della genetica (2), che costituisce un ambito assai peculiare di indagine, giacché in essa la "via risolutiva" dell'analisi cede ormai il passo alla "via compositiva" della sintesi. Si rifletterà in modo particolare sui campi dell'eugenetica (2.1), della clonazione (2.2) e della creazione di nuovi esseri viventi (2.3). Infine proporranno alcune valutazioni critiche con l'intenzione di mettere in luce la positività e i limiti di tale contributo (3).

Parole Indice Hans Jonas, Principio di responsabilità, Eugenetica, Clonazione umana, Ingegneria genetica, Dignità umana, Identità dell'essere umano, Identità della specie umana

The Jewish-German philosopher Hans Jonas (1903-1993) is one of the most interesting philosophical voices in the second half of the XX century. The paper presents his contribution to the debate on the notion of responsibility within the realm of genetics. First off his reflection on the relationship between knowledge and power will be illustrated, from which the issue of responsibility directly follows: We "can" much by using biotechnologies; but we know very little about the consequences of our acts. This state of affairs brings about unprecedented levels of responsibility. Secondly it will be shown, how this fundamental ethical concept is applied in the different fields of genetic research and technology (2). This constitutes a peculiar field of investigation in that the analytical "breakdown method" is giving way to a synthetic "method of composition". In particular, the following fields of research will be scrutinized: eugenics (2.1); cloning (2.2); the creation of new species of living beings (2.3). Finally, a critical appraisal of these issues will be offered by exposing limits and benefits of Jonas' philosophical contribution.

Index Terms Hans Jonas, Imperative of responsibility, Eugenics, Human cloning, Genetic engineering, Human dignity, Identity of the human being, Identity of the human species

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Prof. Aldo Vendemiati
Pontificia Università Urbaniana
Via Urbano VIII, 16
00165 Roma
e-mail: a.vendemiati@urbaniana.edu

Introduzione

Hans Jonas (1903–1993) può essere senz'altro definito come uno dei maggiori filosofi del '900¹. Allievo di Husserl, Heidegger e Bultmann, si laureò con un'importante ricerca sullo gnosticismo tardo antico. Le sue ricerche giovanili furono di carattere essenzialmente storico-religioso². Dopo il suo ritorno dalla seconda guerra mondiale, durante la quale aveva prestato servizio nella brigata ebraica dell'esercito inglese, Jonas si convinse che il compito che lo attendeva era di carattere sistematico: «Quello di trovare una collocazione per i fenomeni della vita in un'ontologia che non fosse appunto più dominata unilateralmente dal modello della realtà scientifico-naturale»³. L'esperienza della catastrofe nucleare di Hiroshima, tuttavia, stava mettendo in atto una lenta ma profonda riflessione sulla tecnologia e sulle sue possibilità distruttive. Era venuta crescendo, nel mondo scientifico e filosofico, la consapevolezza che la tecnica umana stava andando di gran lunga al di là del mero significato strumentale che aveva in origine: abbiamo a che fare con una tecnica che cambia la natura, le condizioni di vita dell'uomo e anche gli obiettivi della vita umana⁴. Da queste riflessioni prende le mosse il terzo periodo della produzione filosofica di H. Jonas, che vede come suo principale contributo *Il principio responsabilità*, accanto ad altri saggi che ne indicano le implicanze nei vari ambiti dell'agire tecnologico⁵. Tra questi appaiono particolarmente rilevanti quelli riguardanti la bio-medicina e, in special modo, la genetica.

Nelle pagine che seguono, intendiamo presentare il

¹ Per una presentazione globale della sua figura, cfr. H. Jonas, *Scienza come esperienza personale. Autobiografia intellettuale*, Morcelliana, Brescia 1992 (orig. tedesco: Göttingen 1987); P. Becchi, *Hans Jonas. Un profilo*, Morcelliana, Brescia 2010.

² Fra le opere del primo periodo ricordiamo: *Augustin und das Paulinische Freiheitsproblem. Eine philosophische Studie zum Pelagianischen Streit*, Vandenhoeck, Göttingen 1965² (1a ed: 1930); *Gnosis und spätantiker Geist*, 2 voll., Vandenhoeck & Ruprecht, Göttingen 19882 (1a ed.: vol. I, *Die mythologische Gnosis*: 1934; vol. II/1: *Von der Mythologie zum mystischen Philosophie*: 1954); *Lo gnosticismo*, a cura di R. Farina, SEI, Torino 1995 (Orig. americano: *The Gnostic Religion*, Boston 1958); *Tra il nulla e l'eternità*, a cura di G. R. Rilke, Gallio, Ferrara 1992 (orig. tedesco: Göttingen 1963).

³ H. Jonas, *Sull'orlo dell'abisso. Conversazioni sul rapporto tra uomo e natura*, Einaudi, Torino 2000 (orig. tedesco: *Dem bösen Ende näher*, Frankfurt/M 1993), pp. 82-83. Cfr. *Organismo e libertà. Verso una biologia filosofica*, Einaudi, Torino 1999 (orig. tedesco: *Das Prinzip Leben. Ansätze zu einer philosophischen Biologie*, Frankfurt/M 1994).

⁴ Cfr. Id., *Sull'orlo...*, cit., p. 84.

⁵ Cfr. Id., *Il principio responsabilità. Un'etica per la civiltà tecnologica*, Einaudi, Torino 1990 (orig. tedesco: Frankfurt/M 1979, 1984); *Tecnica, medicina ed etica. Prassi del principio responsabilità*, Einaudi, Torino 1997 (orig. tedesco: Frankfurt/M 1985, 1987).

contributo di Jonas alla riflessione sulla responsabilità nell'ambito della genetica. Anzitutto esporremo il pensiero dell'autore in merito al rapporto tra sapere e potere, da cui scaturisce la responsabilità (1). Poi vedremo come questo concetto etico fondamentale sia applicato negli ambiti della genetica (2), con particolare riferimento all'eugenetica (2.1), alla clonazione (2.2) e alla creazione di nuovi esseri viventi (2.3). Infine proporremo alcune valutazioni critiche con l'intenzione di mettere in luce la positività e i limiti di tale contributo (3.).

1. Sapere, potere, responsabilità

La ricerca scientifica contemporanea non è più semplice attività teoretica, svincolata dalla sfera dell'azione, è invece acquisizione di un potere finalizzato proprio all'agire. Ma «nell'agire ogni libertà ha ovviamente i suoi limiti nella responsabilità, nella legge, nel rispetto sociale e quindi non è mai incondizionata»⁶.

Gli *obiettivi* stessi della ricerca scientifica sono sempre più di carattere pratico: se questo era vero già per Bacone, ora «siamo giunti al punto che i compiti della scienza sono determinati in misura crescente da interessi esterni anziché dalla stessa logica della scienza o dalla libera curiosità del ricercatore. Con ciò non si devono sottovalutare né tali interessi esterni né il fatto che la scienza è al loro servizio e quindi è divenuta una parte dell'impresa pubblico-sociale. Questo però significa che assumendo tale ruolo (senza il quale non esisterebbe una scienza di tipo progredito, ma neppure il tipo di società che vive dei suoi frutti) l'alibi della teoria pura e “disinteressata” è caduto e la scienza è stata posta al centro del regno dell'azione sociale, dove chiunque agisca deve rendere conto dei suoi atti»⁷.

Lo stesso *metodo* della ricerca, poi, implica un «fare» esperimenti, cioè un agire: la scienza si costruisce mediante una serie di osservazioni che, in maniera crescente lungo la storia, implicano una manipolazione della realtà; e questa – come d'altra parte ogni specie di azione – sottostà a limitazioni giuridiche e morali.

Se gli esperimenti di Galileo o Newton potevano rivendicare «innocenza», in quanto diretti alla materia inanimata e confinati entro dimensioni ridotte, oggi le cose sono cambiate radicalmente:

«Il mondo stesso è divenuto un laboratorio, e si fanno scoperte facendo sul serio ciò che, una volta scoperto, forse si vorrebbe non aver mai fatto. E quanto agli esperimenti su oggetti animati, non può andar bene alcun surrogato, alcun modello che li sostituisca, bensì il vero originale

⁶ Id., *Tecnica...*, cit., p. 66.

⁷ *Ibid.*, p. 71.

deve farne le spese e la neutralità etica finisce al più tardi dove si ha a che fare con soggetti umani»⁸.

Pertanto non è possibile più accampare la distinzione tra scienza «pura» e scienza «applicata», nell'odierno contesto, per legittimare una sorta di irrilevanza etica della prima:

«Mentre, tecnicamente parlando, continua a valere che si possa essere un buon scienziato senza essere un uomo buono, non vale più che per lui l'«essere un uomo buono» inizi al di fuori dell'attività scientifica: questa attività stessa fa nascere interrogativi morali già all'interno delle sacre mura»⁹.

La consapevolezza di questi interrogativi sembra ormai diffondersi tra gli addetti ai lavori – e ne sono espressione i tanti codici professionali di autoregolamentazione, che assumono rilevanza morale e giuridica. Essi, prevalentemente, tendono a distinguere tra *metodi* consentiti e non consentiti; a giudizio di Jonas, tuttavia, dovrebbero altresì distinguere tra *mete* legittime ed illegittime della ricerca¹⁰.

Codici di questo tipo, comunque, appaiono decisamente insufficienti di fronte alla logica immanente alla tecnologia contemporanea. Essa non tende ad un punto di equilibrio: ogni suo successo determina ulteriori passi in tutte le direzioni possibili «ove gli scopi stessi si “fluidificano”»¹¹. L'intercomunicazione universale e la concorrenza dei mercati riducono lo scarto tra l'acquisizione scientifica e il suo utilizzo pratico-commerciale. Tra mezzi e scopi non sussiste più un rapporto lineare, bensì circolare: nuove tecniche suggeriscono, producono e finiscono con l'imporre esigenze nuove, prima sconosciute. Il «progresso» tecnologico appare pertanto come «un immanente impulso che si ripercuote a prescindere dalla nostra volontà (ma per lo più alleato a essa) nell'automatismo formale del suo *modus operandi* e nel rapporto di questo con la società che ne beneficia»¹². Il suo cammino appare segnato fatalmente, in una sorta di processo automatico.

Tutto ciò determina una svolta antropologica: originariamente l'*homo faber* era una parte ausiliaria dell'*homo sapiens* – ossia la tecnica era al servizio dell'esistenza umana, guidata dalla saggezza. Ora invece la ragione strumentale prende il predominio (supportata anche dall'orgoglio della prestazione), e conduce ad una sorta di atrofizzazione dell'identità dell'uomo e del suo essere¹³.

D'altra parte, l'estrema specializzazione del sapere tecnico-scientifico, ha condotto ad un'estrema frammentazione del sapere a disposizione dei soggetti. Per cui, chi

intende collaborare al processo tecnico-scientifico è costretto a sacrificare la propria comprensione del processo come *tutto* a vantaggio delle competenze settoriali:

«In tal modo, mentre s'incrementa il patrimonio globale del sapere, il sapere del singolo diventa sempre più frammentario (stiamo parlando dei *partecipanti* al processo conoscitivo, degli stessi ricercatori ed esperti). Inoltre l'intero processo diventa sempre più esoterico, sempre meno comunicabile ai non addetti ai lavori, finendo così per escludere la maggior parte dei contemporanei(...) Il divario aumenta e nella lacuna che si apre si diffondono surrogati del sapere e superstizione»¹⁴.

Tutte queste ragioni fanno sì che la tecnica moderna debba divenire oggetto della riflessione etica a titolo nuovo: non si tratta semplicemente di considerarla come un mero esercizio del potere umano, esposto – come ogni agire umano – ad un esame morale; essa costituisce un caso nuovo e particolare rispetto a tutte le altre forme di agire.

In tutte le altre forme d'agire, infatti, il possesso di un potere (p. es., il potere di parlare) è in sé buono o indifferente, e solo l'abuso di questo (p. es., parlare per ingannare gli altri) è cattivo; la tecnica moderna – a giudizio di Jonas – «anche quando è impiegata con buona volontà per i suoi scopi veri e profondamente legittimi ha in sé un lato minaccioso, che a lungo termine potrebbe avere l'ultima parola»¹⁵. E questo, fondamentalmente, per l'inevitabilità dell'applicazione: ciò che può essere fatto, *viene* anche fatto, come conseguenza dell'organizzazione della nostra società e dei molteplici interessi – di profitto e di potere – che si muovono in essa: così viene meno «la benefica divisione tra possesso ed esercizio di un potere»¹⁶.

Ma un altro aspetto preoccupa il nostro Autore: le proporzioni e l'ambito di incidenza della prassi tecnica odierna, che sono macroscopiche non solo sul piano delle conseguenze a breve termine, ma soprattutto su quello del futuro:

«Il punto saliente è costituito dal fatto che l'irrompere di dimensioni lontane, future, globali nelle nostre decisioni quotidiane, pratico-terrene, costituisce un *novum* etico, di cui la tecnica ci ha fatto carico; e la categoria etica che viene chiamata principalmente in causa da questo nuovo dato di fatto si chiama: *responsabilità*»¹⁷.

Sia che s'intenda l'etica come guida immediata per il comportamento, sia che la si intenda come determinazione dei principî per tale guida, sia ancora che la si intenda come fondazione del dovere di obbedire a tali principî, possiamo dire – afferma Jonas – che ogni etica tradizionale condivide, almeno implicitamente, le seguenti premesse:

⁸ *Ibid.*, p. 73.

⁹ *Ibid.*, pp. 71-72.

¹⁰ Cfr. *Ibid.*, p. 79.

¹¹ *Ibid.*, p. 11.

¹² *Ibid.*, pp. 11-12.

¹³ Cfr. Id., *Il principio...*, cit., pp. 13-14.

¹⁴ *Ibid.*, pp. 210-211.

¹⁵ Id., *Tecnica...*, cit., p. 29.

¹⁶ *Ibid.*, p. 30; cfr. p. 71.

¹⁷ *Ibid.*, p. 31.

«1) La condizione umana, definita dalla natura dell'uomo e dalla natura delle cose, è data una volta per tutte nei suoi tratti fondamentali. 2) Su questa base si può determinare senza difficoltà e avvedutamente il bene umano. 3) La portata dell'agire umano e quindi della responsabilità è strettamente circoscritta»¹⁸.

Anzitutto, tale responsabilità è circoscritta alle azioni dell'uomo in rapporto con gli altri uomini, in chiave rigorosamente antropocentrica; poi, è circoscritta nel tempo: «L'agente e l'"altro" rispetto al suo agire partecipano di un presente comune»¹⁹.

Questo significa che la moralità dell'azione – nell'impostazione tradizionale – richiedeva un *volere* ed un *sapere* abbastanza delimitati: la volontà doveva tendere a promuovere il bene *dell'uomo*, rispettando gli interessi e i diritti dei propri simili, riparandone i torti subiti e lenendone le sofferenze²⁰; il sapere necessario per agire bene non era quello specialistico dello scienziato o dell'esperto, ma quello comune, accessibile a chiunque: «Nessuno era ritenuto responsabile per le conseguenze involontarie di un suo atto ben intenzionato, ben ponderato e ben eseguito. La leva breve del potere umano non richiedeva la leva lunga del sapere predittivo»²¹.

La tecnica moderna ha decisamente messo in crisi questo approccio. Anzitutto il soggetto agente non è più semplicemente l'individuo, bensì, in modo sempre crescente, la collettività; pertanto la moralità che deve penetrare nella sfera produttiva – dalla quale un tempo si era tenuta lontana – dovrà farlo sotto forma di etica pubblica²². Poi, nella tecnica moderna, l'oggetto dell'azione moralmente rilevante non è più soltanto l'altro uomo o la comunità politica, ma l'intera natura, che si è rivelata vulnerabile davanti all'intervento tecnico dell'uomo: giacché abbiamo potere sulla biosfera del pianeta, essa rientra nelle cose di cui abbiamo responsabilità. Infine l'orizzonte della contemporaneità è travalicato dall'irreversibilità degli interventi tecnici sulla natura e dal loro carattere cumulativo; questo non pone solo problemi relativi alla macroscopicità delle conseguenze, ma condiziona profondamente la stessa capacità di scelta: la somma degli effetti fa sì che le azioni successive scaturiscano – in misura crescente e sempre meno libera – da ciò che è stato già fatto.

Tutto ciò determina una riconsiderazione della *specificità morale* degli atti:

«Le occasioni ricorrenti, che pongono le loro specifiche alternative alla condotta umana – coraggio o viltà, mo-

derazione o eccesso, verità o menzogna e così via –, ristabiliscono ogni volta le condizioni originarie da cui l'azione parte. Queste non vengono mai superate e di conseguenza le azioni morali sono in larga misura "tipiche", vale a dire conformi a precedenti. Ma l'autoriproduzione cumulativa del mutamento tecnologico del mondo supera continuamente le condizioni dei suoi singoli atti, passando sempre attraverso situazioni precedenti per le quali a nulla valgono gli insegnamenti dell'esperienza. Anzi, l'accumulazione in quanto tale, non paga di trasformare le sue condizioni iniziali fino a renderle irriconoscibili, è in grado di erodere la base dell'intera serie, il suo stesso presupposto. Tutto ciò dovrebbe essere co-voluto nel volere l'azione singola, se questa ha da essere responsabile sotto il profilo morale»²³.

Ma, per essere co-voluto, deve essere co-conosciuto. E questo è impossibile, dato che il sapere predittivo (e quindi l'effettiva capacità di conoscere le conseguenze delle azioni) si rivela assai inferiore al sapere tecnico che conferisce potere alle azioni stesse. Così *possiamo* molto, ma *sappiamo* (relativamente) poco. Questa condizione paradossale assume una drammatica rilevanza etica: «Il riconoscimento dell'ignoranza diventa l'altra faccia del dovere di sapere»²⁴. In altri termini, abbiamo il dovere di *sapere che ignoriamo* gran parte degli effetti dell'agire tecnologico di cui siamo responsabili.

La tesi di Jonas è pertanto «che le nuove forme e le nuove dimensioni dell'agire esigono un'etica della previsione e della responsabilità in qualche modo proporzionale, altrettanto nuova quanto le eventualità con le quali essa ha a che fare»²⁵. L'assioma di fondo da cui prende le mosse questa nuova etica è che in futuro debba esistere un mondo simile all'attuale, adatto ad essere abitato da un'umanità degna di questo nome²⁶.

Se l'*homo faber* ha preso il dominio sull'*homo sapiens*, è indispensabile rovesciare la prospettiva: il governo della tecnologia contemporanea richiede una somma saggezza e il dramma è che l'uomo contemporaneo non la possiede. La saggezza è una condizione essenziale per l'esercizio della virtù di *responsabilità*, ed è strettamente collegata con un'altra virtù antica che, tuttavia, appare oggi con caratteristiche nuove: l'*umiltà*. Se nel passato questa era indotta dalla coscienza della limitatezza del proprio potere, oggi è richiesta proprio dalla grandezza abnorme del potere di fare e dalla sua sproporzione rispetto al potere di prevedere, valutare e giudicare.

¹⁸ Id., *Il principio...*, cit., p. 3.

¹⁹ *Ibid.*, p. 8.

²⁰ Cfr. Id., *Tecnica...*, cit., p. 31.

²¹ Cfr. Id., *Il principio...*, cit., p. 9.

²² *Ibid.*, p. 14.

²³ *Ibid.*, p. 11.

²⁴ *Ibid.*, p. 12.

²⁵ *Ibid.*, p. 24.

²⁶ Cfr. *Ibid.*, p. 15.

2. Genetica

Quanto detto fin ora riguarda genericamente il rapporto tra sapere scientifico, potere tecnologico e moralità. Ci resta ora da seguire il nostro Autore nella disamina quel particolare tipo di attività tecnico-scientifica che è la biogenetica. Una importante novità del nostro tempo è che la scienza biologica è giunta al punto in cui – per usare il linguaggio galileiano – la «via risolutiva», l'analisi, è giunta là dove è possibile intraprendere la «via compositiva», la sintesi: la possibilità di costruire forme biologiche e di manipolare in tal modo l'uomo stesso; possibilità posta – per altro – nelle mani di ricercatori che, per la maggior parte, non sembrano mettere in dubbio il diritto di esercitarla. Il dramma è – sostiene Jonas – che tutto ciò accade in un contesto culturale in cui si è prodotta una neutralizzazione metafisica e morale dell'uomo stesso; per cui, da un lato riteniamo di poter fare dell'uomo ciò che vogliamo, dall'altro non possiamo operare alcun tipo di discernimento sui nostri desideri²⁷.

Ormai l'uomo ha il potere di esercitare un controllo genetico sulle specie viventi, inclusa quella umana. Tale potere è nelle mani degli uomini di oggi, ma ha per oggetto i viventi di domani, che sono del tutto impotenti e dipendenti dalle decisioni prese in anticipo da chi oggi pianifica la loro esistenza. D'altro canto, una tale pianificazione – del tutto unilaterale – non può garantire una previsione puntuale delle conseguenze del proprio agire.

«In questo senso il potere, mirato e fatale com'è, è essenzialmente cieco. Ma cieco o veggente, capace o pasticciatura, che sia esso solleva l'interrogativo (da cui è esente la tecnica applicata alla materia inanimata) su che *diritto* abbia qualcuno di predeterminare in tal modo uomini futuri e, pur ammettendo in linea di principio un simile diritto, quale *sapere* lo autorizzi a esercitarlo»²⁸.

Seguendo Jonas, analizzeremo i diversi tipi di controllo genetico possibili: l'eugenetica, la clonazione e la creazione di nuovi esseri viventi. In questo elenco si parte dalle forme più deboli di manipolazione per giungere a quelle più forti: c'è una gradazione fondata sull'arditezza degli obiettivi, ma anche dei metodi.

2.1. Eugenetica

La forma di controllo genetico più comune è rappresentata dall'*eugenetica negativa*, ossia da un controllo sull'accoppiamento, tendente ad impedire la trasmissione di geni patogeni alle generazioni future, mediante l'allontanamento dei loro portatori dalla riproduzione. Questo

tipo di pratica è motivata da intenti umanitari (preservare la discendenza da una sofferenza) o evolucionistici (garantire l'esistenza di una popolazione più sana). Si tratta dunque di una pratica «conservatrice», orientata piuttosto alla prevenzione (è sostanzialmente un ampliamento della medicina preventiva) che al miglioramento della specie: dunque non è classificabile *sic et simpliciter* come una manipolazione biologica, per lo meno nei suoi intenti.

Tuttavia, anche nelle applicazioni dell'eugenetica negativa sorgono alcuni problemi di ordine etico: è facile infatti che il concetto di gene «patogeno» si allarghi a ciò che è semplicemente «indesiderato» in senso più ampio, magari sociale, perdendo così ogni giustificazione di carattere medico-preventivo: «Selezionare e ristrutturare il patrimonio genetico della popolazione è ben diverso che proteggerlo dal deterioramento, e non abbiamo nessun autoevidente mandato che ci autorizzi a farlo»²⁹.

Un passo avanti nella direzione miglioristica è causato dall'avvento della diagnostica prenatale, con l'obiettivo di *selezionare* gli embrioni difettosi ed eliminarli mediante l'aborto. Anche qui – sostiene Jonas – potremmo trovarci davanti ad una sorta di «eugenetica negativa», che però non è più «incruenta». Quando poi il desiderio di avere una «discendenza perfetta» andasse oltre i criteri della patologia, «la diagnosi prenatale potrebbe non solo contribuire a far ulteriormente scomparire l'orrore per l'uccisione del feto e a diffondere nella società questa consuetudine idealmente incoraggiata (facilitando dal punto di vista emozionale il passaggio all'infanticidio) ma, quanto agli obiettivi, trasformerebbe la timorata prevenzione del male più grande nella superba aspirazione al bene più grande: ci troveremmo così in mezzo al territorio, pericoloso tanto in senso biologico che umano, dell'eugenetica positiva, la quale per giunta si prende gioco anche dei confini del nostro sapere»³⁰.

Eugenetica positiva è quella che si pone lo scopo di *perfezionare* la specie. L'orrore che questa pratica suscita è ancora vivo in chi, come Jonas, ha vissuto l'esperienza del nazismo. Ma anche prescindendo dalla barbarie ideologica e dai metodi totalitari con cui essa è stata perpetrata nel passato, è doveroso porsi una questione di principio: *chi decide* quale sia l'eccellenza verso cui bisogna condurre la specie? e in base a *quali parametri*?

Certamente i parametri di tipo umanistico, oltre a non essere di competenza degli scienziati, non sembrano univoci né in grado di suscitare consensi sufficienti. Se consideriamo i parametri biologici, gli scienziati stessi riconoscono i vantaggi della multiformità del patrimonio genetico collettivo, che garantisce alla specie una riserva di caratteristiche vitali le quali, pur non essendo tutte

²⁷ Cfr. Id., *Tecnica...*, cit., pp. 19 e pp. 26-27.

²⁸ *Ibid.*, p. 128.

²⁹ *Ibid.*, p. 132.

³⁰ *Ibid.*, p. 133.

utilizzabili in una determinata situazione, possono tornare utili in circostanze diverse. Con la selezione positiva si potrebbe ottenere una popolazione altamente specializzata (lo si è fatto per i bovini da carne e quelli da latte, per i cavalli da corsa e quelli da tiro, ecc.), ma – l'esperienza sugli animali insegna – tale popolazione sarebbe inevitabilmente più debole dal punto di vista biologico: la ricchezza dell'uomo ed il successo della sua specie sta proprio nella mancanza di specializzazione.

«Quindi anche laddove la selezione positiva non è cieca, è necessariamente miope. La miopia è il marchio indelebile di ogni intervento cosciente nei percorsi inconsci della natura e normalmente deve essere considerato come il prezzo del rischio, dato che *dobbiamo* continuare a intervenire sotto innumerevoli riguardi. Nei percorsi incalcolabilmente lunghi della genetica umana la miopia sarebbe innalzata all'*ennesima* potenza *senza* l'attenuante di questo imperativo»³¹.

Volendosi sostituire al «caso», che regola il rimescolamento del patrimonio genetico mediante le dinamiche incomprensibili dell'innamoramento e della sessualità, una pianificazione miope di questo tipo, rappresenta – a giudizio di Jonas – la follia di una scienza ed una tecnica presuntuose, «un sacrilegio sfacciato, per il quale il mondo presente e quello futuro dovranno pagare»³².

2.2. Clonazione

La forma più dispotica e più schiavistica di manipolazione genetica, secondo il nostro Autore, è costituita dalla clonazione: qui non si cerca di introdurre una modificazione arbitraria del genoma, bensì di fissare arbitrariamente la sostanza ereditaria, in contrasto con la strategia della natura.

Jonas cerca anzitutto di comprendere le ragioni che possono portare a desiderare di clonare un individuo umano: il «perverso» desiderio di autoreplicarsi, quello «cinico-utilitaristico» di avere squadre di lavoro omogenee, quello «scientificamente fanatico» di produrre soggetti di ricerca con lo stesso bagaglio genetico³³; la motivazione dominante, tuttavia, appare quella di replicare l'eccellenza, ritenendo che l'umanità possa trarre vantaggio dalla presenza contemporanea di molti geni come Mozart, Einstein, Schweitzer, ecc. Al nostro autore appare già significativo il fatto che, tra queste personalità, non vengano citati mai Nietzsche o Kafka, e quasi mai Beethoven o Michelangelo: «Testimonianza del segreto eudemonismo dell'intero sogno: si vorrebbe avere un genio felice o quan-

tomeno lieto, ma soprattutto edificante nei suoi “contributi” al patrimonio culturale»³⁴.

Un sogno del genere mostra, fin dal principio, la corda della propria ingenuità. Anzitutto nel presupporre – con mentalità da consumatori – che se qualcosa (il genio) è un bene, una «quantità» maggiore di ciò sia meglio: cosa del tutto indimostrabile e, probabilmente, incongruente. Inoltre nel non tener conto che una seconda o terza apparizione di un individuo con le caratteristiche genetiche del genio, non potrà sfruttare il fortuito intreccio tra le circostanze storiche e le caratteristiche del soggetto che, al suo primo apparire, ha determinato una condizione unica e irripetibile.

Ma l'interrogativo propriamente *etico* posto dalla clonazione riguarda il significato che avrebbe, per il soggetto stesso, l'*essere* un clone, ossia un individuo predeterminato a cui, fin dal principio, è data l'identità di un essere umano già vissuto e noto; un individuo defraudato della libertà di progettare la propria vita partendo dall'ignoranza di sé ed arrivando gradualmente ed autonomamente alla scoperta ed all'attuazione di un proprio autonomo disegno:

«Non ha neppure importanza quindi se la riproduzione del genotipo significhi davvero ripetizione dello schema di vita: si è scelto il donatore pensando qualcosa del genere e questo pensiero agisce tirannicamente sul soggetto. (...) Si è permesso al passato di precorrere il futuro tramite una sua conoscenza non autentica e lo si è fatto nella sfera più intima: nella sfera della domanda “chi sono?”. Questa domanda deve provenire dal segreto e può trovare risposta soltanto se la ricerca resta accompagnata dal segreto»³⁵.

A questo tipo di argomentazione va aggiunto un principio più semplice e fondamentale, ossia che non è lecito condurre esperimenti su individui non ancora nati e non si può fare di loro dei mezzi per acquisire nuove conoscenze: «Questo principio, da solo, vieta già il primo esperimento davvero *esecutivo* che conduce all'alchimia genetica sull'uomo e persino gli esperimenti preliminari *con materiale umano* che preparano la strada ad esso»³⁶.

2.3. Creazione di nuovi esseri viventi

Fin qui abbiamo seguito il nostro Autore nella disamina di tecniche che intendono selezionare i genotipi persistenti per conservarli, ma non introducono nella natura nuovi tipi. In essi lo scienziato interviene nella dinamica evolutiva, ma solo nel ruolo del selezionatore: la produzione delle differenze è lasciata alla casualità della natura. Una prospettiva del tutto nuova è stata però aperta dalla

³¹ *Ibid.*, p. 135.

³² *Ibid.*, p. 136.

³³ Cfr. *Ibid.*, p. 141.

³⁴ *Ibid.*, p. 142.

³⁵ *Ibid.*, p. 146.

³⁶ *Ibid.*, p. 148.

decifrazione del codice genetico nella scrittura del Dna, che rende possibile intervenire direttamente sui genotipi, mediante la «chirurgia genetica».

Questa tecnica ha consentito di creare batteri geneticamente modificati, in grado di produrre, ad esempio, ormoni umani di importanza vitale, come l'insulina: ciò appare decisamente come una «benedizione» per l'umanità, anche in considerazione del fatto che questi organismi modificati sono facilmente controllabili, non essendo in grado di vivere e di riprodursi al di fuori dei terreni di coltura predisposti nei laboratori³⁷.

Un problema assai preoccupante, però, è sollevato dalla produzione di microrganismi che devono espletare la loro attività biochimica nell'ambiente naturale e che, pertanto, devono essere in grado di sopravvivere in esso. Al di là della loro utilità (si pensi a batteri in grado di scomporre il petrolio, grazie ai quali si potrebbero dominare i disastri ambientali causati dai frequenti incidenti delle navi-cisterna), il rischio è causato dall'impossibilità di prevedere se questi «tanto sognati servitori dell'uomo» siano in grado di emanciparsi dagli ambiti fissati dai loro creatori, «intraprendendo una loro carriera nell'ambiente e nelle mutazioni e turbando sensibilmente l'equilibrio ecologico non preparato ad essi. Si può accettare un simile gioco d'azzardo con l'ambiente?»³⁸.

La questione più grave, tuttavia, è posta dalla possibilità di manomettere il genoma umano. Diverse sono le motivazioni che possono spingere verso queste pratiche: dal puro interesse degli sperimentatori, all'utilità che potrebbe derivare dall'atrofia di certe caratteristiche umane e dall'ipertrofia di altre, magari con l'aggiunta di altre nuove, adatte a determinati compiti specifici.

Se nella clonazione è presente, per quanto malintesa, una forma di ammirazione per l'opera della natura, espressa nel desiderio di «fissare» un suo capolavoro, qui, al contrario, siamo di fronte ad una svalutazione di tale opera e della creatura umana stessa: essa non sarebbe altro che un dato di fatto della natura materiale, frutto di una cieca e casuale dinamica evolutiva, perciò priva di valore intrinseco e manipolabile a piacere.

Qualora si procedesse in questo tipo di manipolazioni, l'unità della specie umana sarebbe messa in pericolo e lo stesso termine «uomo» diverrebbe equivoco: «Che cosa sono le creature “devianti”, quali i loro diritti, quale il loro

status nella comunità umana? (La domanda potrebbe capovolgersi se potessero essere *loro* un giorno a dettare le condizioni)»³⁹. La domanda si ammanta di orrore metafisico quando si prende in considerazione la prospettiva di creare ibridi umano-animali⁴⁰.

Dal punto di vista pratico, poi, è facile ipotizzare che, accanto alle deviazioni desiderate, se ne producano altre indesiderate: avremo un certo numero di «insuccessi», di esseri malformati di cui sarà prassi sbarazzarsi. Ma anche i «successi», portatori di caratteristiche che si considerano, in un primo momento, desiderabili, potrebbero poi dimostrarsi non più desiderabili: sarà dunque possibile sbarazzarsi anche di loro?

«Ciò che si è creato con uno scopo si può eliminare, se fallisce lo scopo o anche se lo scopo viene meno (forse grazie alla sua completa realizzazione). Una volta acquisita l'abitudine dell'eliminazione utilitaristica – il contrario della creazione utilitaristica – non si può dire dove e sulla base di quale principio non utilitaristico essa debba fermarsi.(...) Da qui si diffonderà in modo irresistibile la concezione che gli uomini esistono per essere usati da altri uomini e che nessuno rimane fine a se stesso»⁴¹.

Ma l'argomentazione morale decisiva, a giudizio di Jonas, è quella fondata sul principio in base al quale «azioni su altri, di cui non si debba rendere loro conto, sono ingiuste»⁴². Il crimine di danneggiare irreparabilmente le generazioni future, in nome di un migliorismo solo auspicato, è abietto non solo per la gravità delle sue conseguenze (la rovina dell'intera specie umana), ma anche per l'impunità di cui i suoi autori godrebbero.

L'imperativo morale che scaturisce da questo tipo di riflessioni è che bisogna essere estremamente cauti nell'applicare sull'uomo il potere crescente della biologia. «Qui è consentito soltanto preservare dalla disgrazia, non sperimentare una nuova felicità. L'uomo, non il superuomo sia il fine»⁴³. Le biotecnologie si sono rivelate un vaso di Pandora che deve rimanere chiuso (sebbene Jonas stesso non ritenga che ciò sia possibile):

«Il nostro mondo così completamente privo di tabù deve erigere volontariamente nuovi tabù di fronte ai suoi nuovi generi di potere. Dobbiamo sapere che ci siamo avventurati molto in là e dobbiamo reimparare a sapere che esiste un troppo in là. Esso comincia con l'integrità dell'immagine dell'uomo che per noi dovrebbe essere inviolabile. Con questa potremmo misurarci soltanto da pasticcioni e non potremmo mai essere maestri. Dobbia-

³⁷ Qualche interrogativo etico, tuttavia, viene posto anche dell'uso degli ormoni così prodotti, a causa dei «non sempre saggi desideri umani»: a questo proposito Jonas menziona i possibili usi dell'ormone della crescita per pura vanità («grande è bello!») o per potere (gli «stangoni» del Re soldato), e gli usi degli ormoni sessuali per prolungare la potenza sessuale e riproduttiva fino a un'età avanzata, di fronte ai quali bisognerebbe domandarsi «se sia buono e saggio, in considerazione del bene del singolo e del gruppo, portare confusione per effimero edonismo nella saggezza della natura che ha stabilito i suoi tempi in una lunga evoluzione». *Ibid.*, p. 159.

³⁸ *Ibid.*, p. 158.

³⁹ *Ibid.*, p. 152.

⁴⁰ Cfr. *Ibid.*, p. 160.

⁴¹ *Ibid.*, p. 152.

⁴² *Ibid.*, p. 153.

⁴³ *Ibid.*, p. 154.

mo reimparare il timore e il tremore e, anche senza Dio, il rispetto del sacro. Al di qua del limite che quest'ultimo pone, restano compiti a sufficienza»⁴⁴.

3. Valutazioni

L'elaborazione di Jonas presenta numerosi meriti, tra cui il principale è quello di aver proposto una riflessione coerente sulla rilevanza *morale* della sfida tecnologica attuale. Egli mette in luce in modo splendido la dinamica interna della tecnica moderna e giustifica in questo modo la novità della riflessione etica conseguente, dominata dal tema della responsabilità per il futuro.

Scienza e tecnica hanno per oggetto una *natura* teleologicamente orientata, dalla cui dinamica è possibile riconoscere il bene, e quindi il dovere di realizzare tale bene da parte dei soggetti che hanno il potere di farlo (o di impedirlo). Il sapere scientifico-tecnico, infatti, può produrre una riflessione sull'opportunità dei mezzi per raggiungere un determinato fine (giungendo così alla formulazione di imperativi ipotetici), ma è impotente nel discernimento dei fini stessi. È la riflessione etica, fondata sulla metafisica della natura, a rivelare l'oggettiva bontà di uno scopo ed a porlo, come valore, a fondamento di un imperativo non più ipotetico ma categorico.

Il principio centrale della sua teoria etica è ovviamente quello di responsabilità: è l'esistenza stessa della responsabilità che va salvaguardata, ed è la responsabilità stessa che salvaguarda l'esistenza. Ora, tale responsabilità porta con sé il dovere di coltivare numerose virtù, come la saggezza, la giustizia, l'umiltà, la moderazione, la sobrietà, la compassione, ecc. Ma queste virtù, nella trattazione di Jonas, appaiono piuttosto strumentali: la vita virtuosa non si manifesta come il fine, ma piuttosto come un mezzo affinché l'umanità possa sopravvivere in un mondo simile all'attuale.

Per quanto questa esigenza sia metafisicamente ed eticamente necessaria, essa non ci sembra sufficiente; le virtù non sono solo strumentali per l'esistenza dell'umanità: esse costituiscono anche la sua *dignità*. Invece abbiamo l'impressione che Jonas, sotto la spinta della sua «euristica della paura», sia talmente dominato dal catastrofismo delle conseguenze previste, da sacrificare tutta la dimensione della perfezione *morale* dell'uomo.

Ci sembra significativo un passaggio in cui il nostro Autore richiama il racconto biblico del diluvio universale (Gen 6,5 – 9,17), e interpreta la nuova alleanza con Noè, segnata dall'arcobaleno, come un rassegnarsi di Dio al fatto che «il disegno del cuore umano è malvagio fin dall'adolescenza» (Gen 8,21):

«Ciò significa – spiega Jonas – che da Dio stesso è sta-

to accettato un obiettivo più modesto di quello dell'uomo perfetto e trovo che anche noi dobbiamo accettarlo. E questo per l'etica (...) significa una certa rinuncia all'etica della perfettibilità, che presenta in qualche modo negli attuali rapporti di potere dell'uomo i suoi pericoli e che può anche portare a quello che prima del diluvio universale per un momento fu valido per Dio stesso: "Fiat justitia et pereat mundus"»⁴⁵.

Jonas è giustamente spaventato dal «migliorismo» della tecnologia, come tentativo di perfezionare le condizioni materiali dell'esistenza: esso rischia effettivamente di sacrificare ad una pretesa «qualità della vita» l'esistenza della vita stessa; è giustamente spaventato dalle prospettive utopistiche e superomistiche che, in nome di una perfezione che definiremmo luciferina, conducono l'umanità «sull'orlo dell'abisso».

Da parte nostra, riteniamo necessario porre in luce l'esigenza di miglioramento della qualità *morale* dell'uomo stesso, la quale – oltre a non mettere in pericolo alcunché – costituisce proprio la garanzia necessaria affinché l'umanità possa sussistere e possa essere *degn*a di questo nome.

Bibliografia

1. Becchi P. Hans Jonas: un profilo. Morcelliana, Brescia 2010.
2. Farina R. (a cura di) Lo gnosticismo. SEI, Torino 1995.
3. Jonas H, Robinson JM. Augustin und das Paulinische Freiheitsproblem. Eine philosophische Studie zum Pelagianischen Streit. Vandenhoeck & Ruprecht, Göttingen 1965.
4. Jonas H. Gnosis und spätantiker Geist. 2 voll., Vandenhoeck & Ruprecht, Göttingen 1988.
5. Jonas H. Gnosis und spätantiker Geist: Teil I: Die Mythologische Gnosis, Vandenhoeck & Ruprecht, Göttingen, 1934.
6. Jonas H. Gnosis und spätantiker Geist: Teil II: Von der Mythologie zur mystischen Philosophie, Vandenhoeck & Ruprecht, Göttingen, 1954.
7. Jonas H. Il principio responsabilità. Un'etica per la civiltà tecnologica. Einaudi, Torino 1990.
8. Jonas H. Organismo e libertà. Verso una biologia filosofica. Einaudi, Torino 1999.
9. Jonas H. Scienza come esperienza personale: autobiografia intellettuale. Morcelliana, Brescia 1992.
10. Jonas H. Sull'orlo dell'abisso. Conversazioni sul rapporto tra uomo e natura. Einaudi, Torino 2000.
11. Jonas H. Tecnica, medicina ed etica. Prassi del principio responsabilità. Einaudi, Torino 1997.
12. Rilke GR. (a cura di) Tra il nulla e l'eternità. Gallio, Ferrara 1992.

⁴⁴ *Ibid.*, p. 166.

⁴⁵ H. Jonas, *Sull'orlo...*, p. 122.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Informazione Genetica, Danno da Procreazione e Disabilità. Aggiornamenti Concettuali sull'Eugenetica

Genetic Information, Wrongful Life and Disability. A Conceptual Update on Eugenics

YORDANIS ENRÍQUEZ CANTO

PhD in Bioetica. Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Prendendo spunto da una recente sentenza della Corte di Cassazione del 2 ottobre 2012 (n. 16754), che ha deciso su un caso di cosiddetto "danno da procreazione", l'articolo esamina le teorie della bioetica liberale che soggiacciono alle argomentazioni della sentenza. Innanzitutto si mette in discussione la possibilità stessa di inscrivere la generazione umana in un'ontologia contrattualistica che fa del venire al mondo un danno, qualora il risultato della generazione non corrisponda a delle aspettative soggettive. In secondo luogo si esaminano i punti critici della teoria che vuole la disabilità come una condizione danneggiata, con particolare riferimento al danno da procreazione e si presentano le seguenti obiezioni: a) quanto alla dimensione oggettiva del danno, c'è una impossibilità logica di identificare il "non esserci" come condizione esistenziale da paragonare eventualmente alla "condizione di danno"; b) quanto alla dimensione soggettiva (l'imputabilità), non si può dire che i genitori abbiano "causato" la patologia o la malformazione del figlio, in quanto la decisione di portare avanti una gravidanza fino alla nascita non ha alcun ruolo nello sviluppo della malattia o della disabilità, tanto meno può causarla; c) infine, la proposta di eliminare le persone con disabilità per rispondere all'imperativo etico di non introdurre "sofferenze non necessarie" nel mondo è palesemente inammissibile. Innanzitutto un intervento per eliminare la sofferenza non può giustificare l'eliminazione di chi soffre, proprio perché si giustifica soltanto nella protezione di costui; inoltre, perseguito coerentemente, il proposito di evitare l'introduzione di sofferenza nel mondo conduce al risultato di dover eliminare preventivamente chiunque di cui si può ragionevolmente affermare che in futuro soffrirà. Questi quesiti s'inseriscono appieno nel dibattito concernente l'informazione genetica e lo iato tra le possibilità diagnostiche e le effettive possibilità di cura o prevenzione, in quanto questo mette a tema il ruolo e la funzione dell'informazione genetica in relazione alle scelte riproduttive e alla diagnosi che coinvolgono la disabilità. Infatti, ove l'informazione non possa essere utilizzata a scopi terapeutici, essa può svolgere solo un ruolo relativo ad eventuali decisioni non esclusivamente mediche.

Parole Indice Danno da procreazione", Disabilità, Discriminazione, Eugenetica, Genetica liberale, Iato tra diagnosi genetica e terapia

Taking the cue from a recent judgment passed by the Court of Cassation on 2 October 2012 (n. 16754), concerning a case of so called "wrongful birth", the paper examines the bioethical theories lurking behind the verdict. First off the possibility itself of inscribing human generation in a contractual ontology is criticized and it is emphasized how this approach equates the fact itself of being born to a harm, whenever the result of the generation does not correspond to subjective expectations. Secondly some critical points are highlighted with respect to the definition of disability as a "harmed condition" with a special reference to so called "wrongful life". The argumentation consists in the following objections: a) with reference to the objective dimension of the harm, it is logically impossible to identify the "not-being there" as an existential condition which can be compared to the "harmed condition"; b) as for the subjective dimension (liability), one cannot say that the parents have "caused" the pathology or the disability of the son in that the decision to carry on the pregnancy has no role in their development; c) finally, the proposal to eliminate persons with disabilities in order to

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Dr. Yordanis Enríquez Canto
e-mail: yordanienriquez@yahoo.it

respond to the ethical principle to eliminate “non-necessary sufferance” in the world is manifestly inadmissible: First of all an intervention to eliminate sufferance cannot justify the elimination of those who suffer, just because it is only justified by the aim to protect them; furthermore, if consistently pursued, the goal to prevent sufferance in the world leads to the duty to preemptively eliminate any individual for whom we can reasonably predict that they will suffer in the future. These issues are extremely relevant in the debate concerning the role of genetic information and the gap between diagnostic and therapeutic opportunities. In fact this gap brings into focus the function of genetic information in relation to reproductive choices and to disability diagnoses. Where information cannot be used for therapeutic purposes, then it cannot but be used in decisions which are not exclusively medical in nature.

Index Terms “Wrongful life”, “Wrongful birth”, Disability, Discrimination, Eugenics, Libertarian genetics, Diagnosis/therapy gap in genetics

Introduzione

Il proposito del saggio è compiere una lettura critica della nozione di danno da procreazione (*wrongful life*) all'interno del discorso sostenuto dalla genetica liberale¹, nell'ambito teorico del dibattito sulla disabilità e dell'utilizzo dell'informazione proveniente dai test genetici. La disamina tiene in considerazione un contesto culturale in cui l'informazione, in particolare quella genetica, si rivela come un potenziale fattore di discriminazione. Si considerano analiticamente gli argomenti a supporto di un "danno da procreazione" e le considerazioni che descrivono la disabilità come una "condizione danneggiata".

L'articolo è strutturato in tre sezioni. Nella prima sezione è esaminato il contesto teorico che tenta di ripensare l'informazione genetica, le scelte generative e la disabilità attraverso un linguaggio giuridico. Si evidenzia come quest'approccio teorico comporti una descrizione della generazione umana caratterizzata in termini contrattualistici e, in ultima analisi, totalmente inadeguati a definire la realtà del fenomeno. Da questa caratterizzazione segue fra l'altro che una condizione esistenziale come la malattia o la disabilità, in cui si manifesta il disagio o la sofferenza, è letta come un evento che permette di incolpare qualcuno: i genitori, i medici e così via. Il proposito di questa prima sezione è portare alla luce parte dell'ossatura culturale e argomentativa che lega tra loro i termini "informazione genetica" e "danno da procreazione" ai modelli teorici della disabilità.

La seconda sezione prende spunto da una recente sentenza della Corte di Cassazione² in cui da un falso negativo del Tri-test si origina una vicenda legale che instaura un rapporto tra i termini disabilità, danno e sofferenza. Per

affrontare i nodi etici che la sentenza introduce, si esaminano le proposte teoriche a cui essa fa indiretto riferimento; in particolare si analizza il modello di disabilità come "condizione danneggiata" (*a harmed condition*), proposto da John Harris e altri autori. Le conseguenze pratiche di tale teoria – associata al principio di John Stuart Mill di "evitare danno ad altri"³, porterebbero a una limitazione della libertà di generare figli che possano trovarsi in una *harmed condition*.

Nella terza sezione si critica tale modello e si considerano le seguenti domande:

1. La "non preferibilità" di una condizione è un criterio sufficiente per definirla danneggiata?
2. La disabilità può essere definita come "condizione danneggiata" (in particolare nella fattispecie del danno da procreazione)?
3. L'intenzione di non introdurre "sofferenza non necessaria" costituisce una ragione sufficiente per giustificare qualsiasi tipo di azione?
4. Prevenire la disabilità può coincidere con l'eliminazione preventiva di chi potrebbe soffrire o essere ipoteticamente danneggiato?

Nella terza sezione inoltre si prende in considerazione l'argomento del "danno ad altri", in particolare sotto la fattispecie del danno da procreazione, utilizzato per imporre dei limiti alle scelte riproduttive. Si propongono le seguenti obiezioni: a) quanto alla dimensione oggettiva del danno (il peggioramento) non c'è un modo privo di contraddizioni, per identificare i "danni" subiti o possibili (ad esempio nei neonati) e ciò è dovuto a una difficoltà epistemologica e una ontologica nell'identificare il "non esserci" come condizione esistenziale; b) quanto alla dimensione soggettiva (l'imputabilità), dal punto di vista formale, non si può dire che i genitori abbiano "causato" la patologia o la malformazione del figlio nel particolare caso dei danni da procreazione, in quanto questo non può essere imputabile ad una azione precisa dei genitori. La decisione di portare avanti una gravidanza fino alla nascita non ha infatti avuto alcun ruolo nello sviluppo della malattia o della disabilità, tanto meno l'ha causata. Dal punto di vista sostanziale, l'idea stessa di "danno da procreazione" propone un'ingiustificata limitazione della libertà di generare che delinea i contorni di un stato totalitario; c) la proposta di eliminare le persone con disabilità per rispondere all'imperativo eti-

¹ Uno dei tratti distintivi di tale impostazione è la neutralità dello stato rispetto alle "scelte riproduttive" dei cittadini. Dunque, almeno apparentemente, la genetica liberale non dovrebbe avere gli effetti discriminatori prodotti dall'eugenetica classica, con le tragiche conseguenze che conosciamo. Inoltre la genetica liberale non si propone come un movimento di riforma sociale. Tuttavia essa crea una mentalità discriminatoria attraverso l'imposizione di modelli di "desiderabilità" o "preferibilità" di una certa condizione di vita, insinuando, come vedremo oltre, un biasimo morale verso coloro che mettono al mondo un essere umano condannato ad una condizione non "preferibile", pur essendo stati a conoscenza di questa eventualità. Questa mentalità si trasforma in una vera e propria ideologia eugenetica quando giunge a teorizzare un *dovere* di non introdurre "sofferenza inutile" collegato alle malattie d'origine genetica (eugenetica negativa). Sulle caratteristiche e i rischi di una genetica liberale si veda il noto saggio di Habermas *Il futuro della natura umana*, in particolare: I rischi di una genetica liberale. La discussione sull'autocomprensione etica del genere. Cfr. in Habermas, J. *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, (a cura di Leonardo Ceppa), Torino: Einaudi; 2002, pp. 19-74; si veda anche Sandel, Michael J., *Contro la perfezione. L'etica nell'età dell'ingegneria genetica*, [tit. orig. The Case against Perfection. Ethics in the Age of Genetic Engineering], (trad. Stefano Galli), Milano: Vita e Pensiero; 2008.

² Cass. civ., sez. III, 2 ottobre 2012, n. 16754.

³ Stuart Mill propone al riguardo: "Lo scopo di questo saggio è formulare un principio molto semplice, che determini in assoluto i rapporti di coartazione e controllo tra società e individuo, sia che li si eserciti mediante la forza fisica, sotto forma di pene legali, sia mediante la coazione morale dell'opinione pubblica. Il principio è che l'umanità è giustificata, individualmente o collettivamente, a interferire sulla libertà di azione di chiunque soltanto al fine di proteggerla: il solo scopo per cui si può legittimamente esercitare un potere su qualunque membro di una comunità civilizzata, contro la sua volontà, è per evitare danno agli altri." Cfr. Mill J.S. *Saggio sulla libertà*. Milano: NET; 2002, p. 12.

co di non introdurre “sofferenze non necessarie” nel mondo è palesemente assurda. Innanzitutto un intervento per eliminare la sofferenza non può giustificare l’eliminazione di chi soffre, proprio perché si giustifica soltanto nella protezione di costui; inoltre, perseguito coerentemente, il proposito di evitare l’introduzione di sofferenza nel mondo conduce al risultato di dover eliminare preventivamente chiunque di cui si può ragionevolmente affermare che in futuro soffrirà.

Questi quesiti s’inseriscono appieno nel dibattito concernente l’informazione genetica e lo iato tra le possibilità diagnostiche e le effettive possibilità di cura o prevenzione, in quanto questo mette a tema il ruolo e la funzione dell’informazione genetica in relazione alle scelte riproduttive e alla diagnosi che coinvolgono la disabilità. Infatti, ove l’informazione non possa essere utilizzata a scopi terapeutici, essa può svolgere solo un ruolo relativo ad eventuali decisioni non esclusivamente mediche. L’argomento acquisisce particolare pregnanza nei casi di “*carrier status*” vale a dire dove si è portatori sani di un certo gene e quindi dove l’informazione genetica viene a svolgere un ruolo fondamentale riguardo al cosiddetto “danno da procreazione”. Risulta evidente che gli interessi delle diverse parti coinvolte nei test genetici danno luogo a una dinamica di controversa gestione tra diritti e doveri rivaleggianti. Alcuni bioeticisti argomentano che conoscere il proprio status genetico sia in questi casi doveroso perché è rilevante per altri che ancora non esistono: occorre conoscere nell’interesse di persone future⁴. Un passaggio fondamentale di quest’argomentazione è, appunto, quello della caratterizzazione della disabilità come condizione danneggiata. Ad esempio, nella summenzionata sentenza della Corte di Cassazione sono messi in rapporto secondo i particolari del caso: la comunicazione dei risultati di test genetici, la presenza di un danno e la disabilità⁵ come condizione esistenziale. Si pone l’accento che l’evento di danno è costituito “dalla [...] “nascita malformata”, intesa come condizione dinamica dell’esistenza riferita ad un soggetto”⁶. La sentenza sancisce infine il risarcimento del cosiddetto danno “da nascita indesiderata”, come risulta-

to di un errore medico che non ha rilevato malformazioni congenite del concepito dopo un test genetico. Secondo la sentenza, è stato impedito alla madre l’esercizio del diritto d’interruzione della gravidanza.

La definizione di danno a proposito della nascita di bambini con malformazioni s’inserisce nella decennale discussione teorica riguardante l’esistenza o meno di una “*wrongful birth*” o di una “*wrongful life*”. L’argomento è apparso inizialmente in ambito giuridico nei paesi anglofoni. Le prime cause legali sono state intentate contro medici sulla base di una mancata o non accurata informazione riguardante una malattia concomitante alla gravidanza, tra cui il famoso caso *Gleitman vs. Cosgrove*⁷ del 1967, negli Stati Uniti. Tale causa e quelle che seguirono furono chiamate “*wrongful birth suits*”.

Occorre precisare la differenza concettuale tra “*wrongful birth*” e “*wrongful life*”. Mentre *wrongful birth* è la conseguenza di una “*malpractice*” medica (*negligence*), la *wrongful life* si riferisce all’atto procreativo dei genitori⁸. Quest’articolo si concentra in modo particolare sulla dissamina dei problemi inerenti alla *wrongful life*⁹. Nel caso della *wrongful life* il concetto base è il danno del o dei genitori nei confronti del figlio mediante l’atto stesso di metterlo al mondo, ove i genitori (ad es. consci del loro *carrier status*) erano consapevoli prima del concepimento delle conseguenze (a livello medico, esistenziale, ecc.) della particolare condizione in cui sarebbe potuto nascere e crescere il futuro figlio. Tale teoria s’innesta nello sforzo

⁷ *Gleitman vs Cosgrove NJ (1967)* Il nucleo della richiesta di Sandra Gleitman era di non aver potuto abortire un feto nato cieco per l’effetto della rosolia, dalla quale la donna era stata contagiata nei primi mesi della gravidanza e che, a detta del dottor Cosgrove, non avrebbe avuto effetti negativi sul futuro neonato. La nascita del bambino sarebbe stata secondo la Gleitman “sbagliata” o “ingiusta”.

⁸ Al riguardo Buchanan propone: “In these cases, the creation of an individual inextricably creates the harmful condition as well.” Cfr. in Buchanan, Allen et al., *From Chance to Choice. Genetics and justice*. Cambridge: Cambridge University Press; 2000, pp. 224-225.

⁹ Utilizzando il termine «*wrongful life*» rimaniamo nel senso della traduzione letterale: «vite sbagliate o ingiuste», che in alcuni casi, è tradotto come «danno da procreazione» o «torto da procreazione». Secondo l’opinione dello scrivente, la nozione di *wrongful life* sotto il senso di «vita sbagliata o ingiusta» rispecchia il nodo principale, a livello teorico, di quest’argomento: vivere una vita in certe circostanze è sbagliato o ingiusto. La nozione di danno da procreazione indicherebbe piuttosto, e ipoteticamente, il risultato di un danneggiamento coincidente con il concepimento, che si manifesterebbe a livello fisiologico o biologico. Il riferimento a un “torto da procreazione”, rimanda all’idea che i “diritti iniziali” dell’ipotetico bambino sono stati lesi; o similmente si riferisce a un’ipotetica soglia minima di salute o di benessere della quale il concepito è stato deturpato con il medesimo atto della concezione. Le definizioni di «danno da procreazione» non sono univoche si veda a questo proposito: Steinbock B. *The logical case for Wrongful life*. Hasting Cent Rep. 1986; 16 (2), pp. 15-20 e Feinberg J. *Harm to Others*. Oxford: Oxford University Press; 1984, pp. 102-104.

⁴ Un esempio di questo tipo di argomentazione è il noto saggio di Rosamond Rhodes. Cfr. Rhodes, Rosamond (1998), “Genetic Links, Family Ties and Social Bonds: Rights and Responsibilities in the face of Genetic Knowledge”, *Journal of Medicine and Philosophy*, vol. 23 (1), pp. 10-30.

⁵ Da notare che nel linguaggio della sentenza non compare la parola disabilità, i termini utilizzati per descrivere la condizione della bambina affetta dalla Sindrome di Down sono *handicap* o *vita handicappata*, concetti ormai arcaici. Questi termini oggi tendono a essere rimpiazzati perché non colgono e descrivono con proprietà il fenomeno riguardante la disabilità. È piuttosto preoccupante constatare che il linguaggio della sentenza non prende in considerazione l’evoluzione teorica che ha portato alla Convenzione ONU dei Diritti delle persone con disabilità di dicembre 2006 e ratificata dell’Italia a marzo 2009.

⁶ Cass. civ., sez. III, 2 ottobre 2012, n. 16754, pp. 67-68.

da parte dei fautori della genetica liberale¹⁰ di riesaminare la teoria etica che valuta e norma l'utilizzo dell'informazione genetica e le scelte concernenti la procreazione, ripensando le questioni poste dalle nuove tecnoscienze genetiche in termini di giustizia.

Poiché i contenziosi giuridici sono in ultima istanza chiamati a pronunciarsi su un capo d'imputazione e quindi a dover incolpare qualcuno per la responsabilità del "danno", la concettualizzazione giuridica della generazione umana immediatamente ed inevitabilmente viene ad associare tale fenomeno a categorie che gli sarebbero di per sé estranee. Inoltre la concettualizzazione giuridica insita nei termini *wrongful life* e "danno da procreazione" influenza le categorie con cui è elaborato il problema posto dalle tecniche diagnostiche genetiche. L'utilizzo della nozione di "danno da procreazione" svolge, infatti, una doppia funzione: una *descrittiva* e un'altra *normativa*, intesa cioè come principio che pone i criteri per la ragionevolezza delle scelte riproduttive dei cittadini, demarcando quelle che sono "wrongful" da quelle che non lo sono. Parlando di danno sarà inevitabile fare riferimento ad una vittima e a dei presunti colpevoli, con il conseguente contenuto di biasimo morale per questi ultimi. L'introduzione di un linguaggio giuridico con i suoi riferimenti a diritti presuntivamente compromessi e oltraggiati di un figlio da parte dei suoi genitori, con il fatto stesso di chiamarlo a esistere, introduce delle contraddizioni insanabili nella riflessione dedicata a quegli aspetti dell'atto generativo che sono legati alla giustizia sociale e alla democrazia.

Gli argomenti teorici a sostegno dell'esistenza di un "danno da procreazione" e della considerazione della disabilità come una "condizione danneggiata" si muovono prendendo in esame due aspetti. Da una parte, la possibilità di limitare le scelte generative dei singoli nell'ipotesi che la scelta di generare risulta in un danno ad altri (i propri figli), dall'altra, il presupposto condiviso che si debba evitare sofferenze inutili e l'identificazione della disabilità attraverso la non preferibilità di alcune condizioni.

Disabilità: descrivere e prevenire un fenomeno

Il dibattito sulla disabilità è contrassegnato da una diversità di punti di vista che riguardano sia la definizione stessa del termine, sia gli elementi che dovrebbero determinarne il significato. Queste proposte discrepanti denotano l'assenza di una posizione unitaria nella comprensione e caratterizzazione della disabilità, di cui gli studiosi continuano a offrire diverse visioni¹¹. Secondo Gary Albrecht, "la disabilità è un

enigma di cui facciamo esperienza, ma che non necessariamente comprendiamo"¹². Una parte di questa difficoltà di comprensione si riflette ad esempio nei diversi tentativi di definire la disabilità emersi negli ultimi decenni¹³. Agli estremi di questo dibattito, si trovano due approcci antitetici: una concezione medica e una sociale della disabilità. Il primo approccio prende le mosse da un'impostazione biologica che pone l'accento nell'elemento organico-biologico, in modo particolare la malattia (ad es. la Sindrome di Martin Bell), o un *deficit* funzionale, come fattore causale della disabilità, perché origine della sofferenza e dello svantaggio sociale. Il secondo orientamento teorico prospetta la disabilità come un costrutto sociale, che si manifesta nella disuguaglianza e nell'esclusione.

Un tentativo di integrazione tra questi due paradigmi, medico e sociale, che prova a cogliere le diverse prospettive, è il modello bio-psico-sociale. Quest'ultimo «tenta di arrivare ad una sintesi, in modo da fornire una prospettiva coerente delle diverse dimensioni della salute a livello biologico, individuale e sociale»¹⁴. La *Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità*, si rifà a tale modello quando definisce le persone con disabilità come "coloro che presentano durature menomazioni fisiche, mentali, intellettuali o sensoriali che, in interazione con barriere di diversa natura, possono ostacolare la loro piena ed effettiva partecipazione nella società"¹⁵. Tuttavia il documento non fornisce nessuna definizione della disabilità stessa a riprova delle difficoltà e delle diversità di opinioni in merito. L'importanza di una corretta definizione del termine è dovuta anche a una questione di tipo pratico-operativo; essa è necessaria a scopi statistici, clinici, legislativi (ad esempio per garantire delle politiche di welfare realmente non discriminatorie). Se una definizione non è adeguata, non solo darà come risultato una minore comprensione del fenomeno al quale si riferisce ma si rivelerà anche uno

diversi approcci sulla disabilità: la versione social-costruzionista, il modello sociale, la versione dell'*impairment*, la versione della minoranza oppressa, della vita indipendente, la post-moderna, la versione del *continuum*, della diversità umana e della discriminazione. Cfr. Pfeiffer D. *The conceptualization of disability*. In: Barnartt S, Altman B (a cura di) *Exploring theories and expanding methodologies: where we are and where we need to go*. Oxford: Elsevier 2001: 29-52, p. 32.

¹² Albrecht G, Seelman K, Bury M. *The formation of disability Studies*. in Albrecht G, Seelman K, Bury M (a cura di) *Handbook of Disability Studies*. London: Sage Publications 2001: 1-8, p. 1.

¹³ Si veda Altman B. *Disability definitions, models, classification schemes, and applications*. in Albrecht G, Seelman K, Bury M (a cura di) *Handbook of Disability...*: 97-122.

¹⁴ OMS. *ICF: Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute*. Trento: Erikson; 2002, p. 23.

¹⁵ ONU. *Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità*. Roma; 2007 (accesso 07.07.2010, a: <http://www.lavoro.gov.it/NR/rdonlyres/9768636A-77FE-486D-9516-8DF667967A75/0/ConvenzioneONU.pdf>).

¹⁰ Si associano a questa proposta teorica Nicolas Agar, John Harris e Allen Buchanan per menzionare alcuni.

¹¹ David Pfeiffer, ad esempio, enumera e prende in considerazione nove

strumento inutile, quando non dannoso, per la gestione delle problematiche a esso inerenti, in quanto la mancanza di criteri chiari porta a non poter determinare con precisione i destinatari degli interventi di cura, di presa in carico o delle politiche socio-sanitarie. Inoltre definire la disabilità applicandola a certe categorie piuttosto che ad altre non è una prassi neutra, né dal punto di vista politico-sociale, né tantomeno da quello etico.

Matilde Leonardi osserva che “oggi, di fatto, la questione della definizione della disabilità rappresenta un problema ineludibile per l'identità del sistema di welfare”¹⁶, per il motivo che le definizioni stabiliscono, almeno implicitamente, il carattere degli obiettivi. Questo elemento è fondamentale quando l'intenzione è stabilire delle politiche per eliminare o diminuire la disabilità. La stessa Leonardi, facendo riferimento al modello bio-psico-sociale, osserva che combattere la disabilità “non significa soltanto porre attenzione alla situazione di alcune persone, ma promuovere la consapevolezza che ogni impegno per le persone con disabilità è un impegno per tutti i cittadini, perché la disabilità è una possibilità della condizione umana”¹⁷. In questo modo, l'imperativo etico di eliminare la disabilità nasce dall'aver inquadrato quest'ultima attraverso la prospettiva della giustizia sociale, invitando a ripensare l'immagine di uomo alla base della riflessione filosofica sulla giustizia. Il dovere di eliminare la disabilità coincide non soltanto con i progetti di guarigione, ma con il tentativo di trasformare l'ambiente da barriera in facilitatore.

La disabilità come una “condizione danneggiata”

Nel confronto teoretico con i modelli che descrivono e analizzano la disabilità, alcuni autori, come John Harris, concordano con l'affermare che ci sia un “dovere morale di prevenire la disabilità”¹⁸, e apparentemente si muovono nel quadro di giustizia sociale appena tracciato. Infatti, essi precisano che tale dovere non implica che le persone con disabilità “non siano in alcun senso dei nostri uguali sotto l'aspetto morale, politico o sociale e nemmeno che essi non abbiano delle vite che valgano la pena di essere vissute pienamente.”¹⁹ Inoltre il dovere di prevenire la di-

sabilità – a livello sociale o individuale – non avrebbe neppure a che fare con vecchie pratiche di esclusione sociale, bensì con l'evitare che ci siano “condizioni danneggiate” (*harmed conditions*) e troverebbe la sua giustificazione nel non introdurre sofferenza inutile nel mondo. Argomenti fin qui condivisibili. Il punto però è come si propone di prevenire la disabilità.

La proposta di John Harris si articola in una macro-argomentazione (punti 1, 4 e 5) ed un'argomentazione “embedded” (punti 2 e 3):

1. La disabilità è una “condizione danneggiata” (a *harmed condition*);
2. In quanto condizione danneggiata, la disabilità è una condizione che provoca sofferenza;
3. La disabilità deve essere eliminata in base al principio per cui si deve evitare sofferenza inutile;
4. Si è moralmente (e legalmente) responsabili se si cagiona un danno ad altri (nella fattispecie ai propri figli);
5. Posto che la disabilità è una condizione danneggiata, il diritto civile e/o penale, ma anche il biasimo morale, possono essere utilizzati come validi meccanismi per ridurre la disabilità (punto 3), disincentivando con opportune sanzioni o con lo stigma sociale le coppie che decidono di dare alla luce persone con disabilità pur essendone state preventivamente a conoscenza (qui il ruolo dell'informazione genetica è centrale).

Presento di seguito un breve sunto di tali argomenti per poi passare alla disamina critica.

1. *La disabilità è una “condizione danneggiata” (con il sottopunto che per stabilire se una condizione è danneggiata vale la preferenza astratta a non trovarvisi).*

Harris introduce questa tesi nell'ambito di un dibattito con alcuni autori come Solveing Reindal²⁰ e Christopher Newell²¹, i quali si rifanno a un modello sociale della disabilità. Secondo Harris questo modello rischia di fare scom-

¹⁶ Leonardi M. *Definire la disabilità e ridefinire le politiche alla luce della classificazione ICF*. in Borgnoli G et al (a cura di) *ICF e Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità: Nuove prospettive per l'inclusione*. Trento: Erikson; 2009: 45-54, p. 45.

¹⁷ *Idem*. p. 52.

¹⁸ Al riguardo si veda Harris J. *One principle and three fallacies of disability studies*. *J Med Ethics*. 2001; 27 (6): 383-387, p. 387. Per un approfondimento sull'argomento, in particolare sulla sordità come una “*harmed condition*” si veda ad es. Glover J. *Choosing children. Genes, disability and design*. Oxford: Oxford University Press; 2008, pp. 4-36.

¹⁹ Harris J. *One principle and...*, p. 387.

²⁰ Per Solveing Reindal la disabilità: “è lontana da essere soltanto un problema medico che può essere curato, al contrario è principalmente un problema culturale e sociopolitico. La nozione medica della disabilità, la concepisce come una causa inerente all'individuo, e non prende atto del fatto che non tutti gli individui con delle menomazioni, malattie, ecc. sperimentano menomazione.” Cfr. in Reindal S. *Disability, gene therapy and eugenics – a challenge to John Harris*. *J Med Ethics*. 2000; 26 (2): 89-94, p. 92.

²¹ La tesi di Newell sostiene che la conoscenza e il vissuto delle persone con disabilità non sono sufficientemente presi in considerazione nel dibattito bioetico sulla disabilità. Newell indica inoltre alcuni esempi, in cui tale vissuto sottende come fonte di esclusione il fattore sociale e non la patologia. Si veda Newell C. *The social nature of disability, disease and genetics: a response to Gillam, Persson, Draper and Chadwick*. *J Med Ethics*. 1999; 25 (2): 172-175.

parire l'importanza dell'elemento patologico nella disabilità. Il nucleo del disaccordo che divide Harris da Reindal e Newell è che i fattori sociali, politici o economici, non definiscono la disabilità, ma soltanto parte di ciò che la impatta negativamente. In modo succinto Harris propone:

“(...) è notoriamente difficile offrire una definizione soddisfacente della disabilità, [tuttavia] credo che tutti noi sappiamo molto chiaramente cosa significhi. Una disabilità è sicuramente una condizione fisica o mentale rispetto alla quale abbiamo una forte preferenza razionale a non esserci; ed è, fattore ancor più rilevante, una condizione che è in un certo senso una “condizione danneggiata [*harmed condition*]”²².

Per chiarire quest'ultima nozione Harris aggiunge:

“Personalmente direi che una condizione danneggiata [*harmed condition*] si ha ogniqualvolta un individuo si trova in uno stato che limita i suoi poteri o li compromette, anche se può trattarsi di una limitazione marginale e di una condizione che l'individuo in questione non poteva evitare. Io, per esempio, ho la preferenza razionale a non perdere il mignolo della mano sinistra e desidero parimenti che i miei figli nascano con tutte le dita. Ho questa preferenza perché la menomazione di chi ne è privo, per quanto relativamente lieve, costituisce pur sempre una limitazione e/o un dolore. Se perdessi quel dito o se mia figlia nascesse senza di esso, io e lei ci troveremmo, entro i limiti appena indicati, in una condizione di danno”²³.

In un recente testo precisa:

“Quindi [la disabilità] è una condizione che tu, o io, o chiunque altro, a parità di condizioni, razionalmente preferiremmo non avere, perché avere o essere in quella condizione in qualche modo ci danneggia”²⁴.

Secondo Harris, il vantaggio di una tale definizione – rispetto al modello sociale della disabilità – consisterebbe nel permettere di eludere due trappole teoriche. La prima sarebbe legata al problema di definire la disabilità nei termini di una qualsiasi concezione di normalità e la seconda trappola sarebbe quella di far dipendere la disabilità da una ratifica *post hoc* da parte dei soggetti basata sulla loro percezione di tale condizione. In modo sintetico, ciò che definirebbe la *harmed condition* non è l'opinione o il vissuto posteriore del soggetto in quella condizione, ma una *preferenza razionale* – e quindi oggettiva – di non essere in quella condizione: qualcosa che può essere valutato, per

come Harris imposta il problema, a prescindere dall'avverarsi della condizione stessa. Tuttavia impostare la definizione di disabilità su quella di danno implica necessariamente un raffronto tra una situazione previa al danno ed una ad esso posteriore. Questo, come si vedrà, crea un problema non secondario nella definizione di danno da procreazione poiché per l'individuo in questione non esiste una condizione previa a tale danno. Per ovviare a tale questione, Harris si associa alla proposta di J.K. Mason e R. A. McCall Smith secondo cui:

“Il confronto va fatto non tra la non esistenza ed esistenza di un individuo menomato, ma tra l'esistenza di un bambino menomato e l'esistenza di un bambino sano. Questo potrebbe essere il giusto paragone da fare nel decidere di cosa il bambino ha bisogno a titolo di risarcimento per essere nato disabile, anche se il problema di sapere se questa disabilità possa essere giustamente attribuita alle azioni altrui rimane, siano esse ingiuste o meno.”²⁵

Un successivo problema è costituito dalla situazione in cui una persona con disabilità non sia capace di avere una preferenza. Harris pensa di risolvere tale problema nel seguente modo:

“Per gli individui incapaci di avere una preferenza, invece, il problema di come valutare se la loro vita meriti di essere vissuta dev'essere risolto chiedendosi se tale vita presenti un bilancio favorevole di soddisfazioni contro frustrazioni. (...) D'altronde il motivo per cui porsi tale domanda può essere dato solo dalla volontà di stabilire se sia giusto mettere al mondo una persona destinata a fare una vita simile. Se l'individuo esiste già, l'entità del danno prodottogli dal fatto di essere stato messo al mondo in quella condizione è semplicemente la misura del suo handicap. Se la vita per questa persona è così terribile da renderle chiaramente preferibile la non esistenza, allora essa deve essere uccisa.”²⁶.

Credo che il lucido cinismo di questa sentenza non abbia bisogno di commenti, tuttavia mi preoccuperò di elaborare su questo punto una critica sistematica.

2. La disabilità, in quanto condizione danneggiata, è una condizione che provoca sofferenza

Per Harris il legame tra disabilità e sofferenza è di tipo necessario. Il nesso logico tra disabilità e sofferenza è stabilito nel seguente modo:

“quando utilizzo il termine “sofferenza” [lo intendo] sia come termine legato al danno, nel senso che subire dei danni è sperimentare [fisicamente] un danno, anche se l'esperienza personale di un danno non sempre comporta

²² Harris J. *Is gene therapy a form of eugenics?* in Kuhse H, Singer P (a cura di). *Bioethics. An anthology*. Oxford: Blackwell Publishers; 1999: 165-170, p. 166. (La traduzione è nostra)

²³ Harris J. *Wonderwomen e Superman. Manipolazione genetica e futuro dell'uomo*. Milano: Baldini & Castoldi; 1997, p. 148.

²⁴ Harris J, Quigley M. *To fail to enhance is to disable*. in Raslton D, Ho J. (a cura di) *Philosophical reflections on disability*. Dordrecht: Springer; 2010: 123-131, p. 124.

²⁵ Harris J. *Wonderwoman e Superman...*, p. 140. Le opinioni di questi due autori citati da Harris si trovano in: Mason J. K. e McCall, Smith. *Law and Medical Ethics*. London: Butterworths; 1987, p. 101.

²⁶ Harris J. *Wonderwoman e Superman...*, p. 154-155.

la sofferenza nel senso di esperienza soggettiva spiacevole, sia in un significato che include le esperienze soggettive spiacevoli. [...] quando dico che “una persona con disabilità inevitabilmente soffrirà” intendo riferirmi al “soffrire un danno, l’esperienza del danno, soffrire a causa della disabilità” e non necessariamente al fatto che “sentiranno agonia e angoscia”, anche se spesso questo sarà vero.”²⁷

Tuttavia Harris, nel dibattito con Edwards, suggerisce che la sofferenza, anche se fa parte della sua spiegazione, non è un nodo centrale nella struttura concettuale della sua definizione di disabilità. Infatti, sostiene che l’argomento forte nel dare sostegno al suo modello sia piuttosto il concetto di disabilità come danno. In tale senso afferma:

“Edwards è nel giusto in quel che ha dimostrato, che la disabilità non coinvolge *sempre e necessariamente* le sensazioni soggettive di disagio o di difficoltà, anche se spesso lo sono. Tuttavia, se alla parola ‘sofferenza’ sostituiamo il termine ‘danno’, che è stato il mio principale punto (ho, dopotutto, sempre chiamato il mio concetto di disabilità la “concezione di condizione danneggiata di disabilità”), allora credo che il mio argomento regga.”²⁸

In modo sintetico, per puntualizzare la sua posizione, Harris suggerisce: “Credo che «sia etico prevenire la nascita di persone con delle disabilità perché è corretto prevenire un danno non necessario». Questo mi sembra un richiamo uguale, se non più potente, di quello espresso nei termini di “sofferenza” (...).”²⁹

3. Eliminare la disabilità sulla base dell’argomento del dovere di evitare “sofferenza non necessaria”

L’argomento “dell’introdurre nel mondo sofferenze non necessarie o evitabili” è proposto da Harris considerando le scelte riproduttive di tre ipotetiche donne attraverso un “esperimento mentale”³⁰. In modo sintetico l’“esperimento” può essere così riepilogato:

La prima donna è incinta di un mese e il suo dottore la informa che, salvo che non inizi un semplice trattamento, il bambino che porta in grembo svilupperà una disabilità. La seconda donna è sul punto di smettere di prendere anticontraccettivi per tentare di avere un altro figlio, quando le viene comunicato che ha una condizione particolare nella quale, qualsiasi bambino concepisca in questo momento avrà una disabilità. L’unica soluzione per questa donna è di aspettare tre mesi per poter ipoteticamente concepire un bambino sano. La terza donna è incinta di diciotto settimane e fa

un’amniocentesi. Il risultato mostra che il bambino è affetto da spina bifida e le viene proposto l’aborto. La terza donna decide di abortire e di cercare posteriormente di concepire un bambino sano. Dopo aver equiparato le tre scelte dal punto di vista etico, Harris si chiede, a proposito delle scelte riproduttive delle donne, quale sia l’elemento che le accomuni:

“Che cosa c’è di male nel mettere al mondo un bambino handicappato, ossia in ciò che queste donne hanno cercato di scongiurare, convinte di agire per il meglio, come fanno, potendolo, innumerevoli altre donne reali?”

Secondo me, il male che tutte queste donne cercano di scongiurare è di introdurre nel mondo sofferenze non necessarie. (...) Ognuna di esse ha potuto soddisfare il proprio desiderio di avere un figlio senza mettere al mondo un essere inevitabilmente destinato a soffrire.”³¹

Tuttavia è cruciale che per sostenere che non si devono far nascere delle persone affette da disabilità perché è moralmente sbagliato introdurre nel mondo sofferenza evitabile, Harris sia costretto ad aggiungere il postulato secondo cui gli individui sono “rimpiazzabili”:

“A questo punto possiamo abbozzare una conclusione provvisoria sulla moralità dell’interruzione selettiva della gravidanza e più in generale della scelta di mettere al mondo degli individui. Io desidero avanzare l’idea che il principio di fondo che unifica e spiega le nostre intuizioni al riguardo dei vari casi considerati è che è moralmente sbagliato introdurre nel mondo sofferenze evitabili. (...) Nel sostenere che è moralmente sbagliato introdurre nel mondo sofferenze evitabili e nell’indicare che la sofferenza è evitabile quando un individuo che è, o sarà, handicappato può essere sostituito da uno sano, ho assunto che la rimpiazzabilità degli individui non presenta problemi”³²

Harris non si preoccupa di proporre un’argomentazione in favore di questo assunto, né tantomeno ce ne offre una dimostrazione. Questo è singolare vista la centralità di tale presupposto e vista la radicalità della sua portata sia dal punto di vista filosofico-ontologico che etico-politico. Infine Harris ricongiunge i due filoni argomentativi prospettando il dovere di prevenire la nascita di persone con disabilità come fondato tanto sul divieto milliano di procurare danno ad altri, quanto sull’obbligo morale di non procurare sofferenze inutili:

“Le disabilità concernono sempre una “condizione danneggiata” della persona, e in tali casi non è mai sbagliato prevenire le nascite delle persone con disabilità ed è spesso un dovere farlo. L’obbligo morale di impedire danni agli altri è tanto forte quanto l’obbligo morale di evitare sofferenze.”³³

²⁷ Harris J. *One principle and...*, p. 387.

²⁸ *Ibid.*, p. 387.

²⁹ *Ivi.*, p. 387.

³⁰ Questo esempio è inizialmente sviluppato da un altro autore, Derek Parfit, con il quale J. Harris dialettizza in alcuni suoi testi. Per l’esempio di Parfit si veda: Parfit D. *Rights Interests and Possible People*, in Kuhse H, Singer P (a cura di). *Bioethics...*: 108-112, p.111.

³¹ Harris J. *Wonderwomen e Superman...*, p. 124.

³² *Ibid.*, p. 127.

³³ Harris J. *One principle and...*, p. 387.

4. *Dal punto precedente segue che si è moralmente (e legalmente) responsabili se si cagiona un danno ai figli.*

Harris stabilisce una responsabilità nel provocare una “condizione danneggiata” sostenendo che:

“Quando B [il figlio] si trovi in una condizione danneggiata (*harmed*) e A [la madre] e/o C [il padre] siano responsabili di tale condizione, allora A e/o C hanno danneggiato B. Nel caso del danno da procreazione, A e/o C hanno non solo causato la sua condizione di danno (*harmful*), ma sono anche moralmente responsabili del fatto che B si trovi in questa condizione; quindi A e/o C hanno danneggiato (*have harmed*) B. Pertanto A danneggia B ogni volta che A pone B in una condizione di danno in sé. E quando A è moralmente responsabile del fatto che B finisca in questa condizione, allora A è moralmente responsabile della condizione di B.”³⁴

5. *Il diritto civile o penale può essere un meccanismo efficace per ridurre la disabilità*

Affermando che esistono danni da procreazione, ovvero: “che un individuo possa dirsi danneggiato o vittima di un torto per essere stato messo al mondo in una condizione meno che soddisfacente”³⁵, Harris rovescia i termini della questione e anziché preoccuparsi di eliminare la disabilità, intraprende una a dir poco delirante battaglia affinché “il diritto civile o penale sia un meccanismo efficace o almeno morale a cui ricorrere per cercare di ridurre il numero dei bambini che vengono al mondo con degli handicap o per indennizzare coloro a cui questo accada.”³⁶ Questa posizione è parte integrante della portata culturale della recente sentenza della Corte di Cassazione. Alcuni passaggi della sentenza n.16754 riflettono infatti questo modo di pensare e, mettendo la disabilità in rapporto alla sofferenza (“consoci – entrambi i genitori – che il vivere una vita malformata è di per sé una condizione esistenziale di potenziale sofferenza...”³⁷), deducono da questo rapporto un presunto dovere di risarcimento: “posto che il vivere una vita malformata è di per sé una situazione esistenziale negativa, onde il danno ingiusto risarcibile – provocato da un’azione comunque colpevole altrui – consisterebbe nell’obiettività del vivere male indipendentemente dalle alternative a disposizione...”³⁸ Tale rapporto, che rende evidente la diade disabilità (*handicap*) – sofferenza, rispecchia un modo intuitivo ma acritico di approcciarsi al fenomeno. Nonostante ciò, l’utilizzo di questo rapporto per descrivere la disabilità è stato ampiamente impiegato non solo nel dibattito teorico sulla sua prevenzione,

ma anche nelle aule dei tribunali, con il rischio che sia introdotto in questi termini nelle sedi parlamentari.

Considerazioni critiche

Innanzitutto occorre mettere in risalto che il modello teorico di Harris s’inscrive in una concezione di società liberale di stampo milliano. Harris³⁹ riprende il principio di Stuart Mill di «evitare danno ad altri» (*avoiding a harm to others*). Tale principio propone un criterio per determinare i rapporti di coartazione e controllo tra la società e l’individuo, e indica che: “il solo scopo per cui si può legittimamente esercitare un potere su qualunque membro di una comunità civilizzata, contro la sua volontà, è di evitare danno agli altri.”⁴⁰ Ora, mentre per Mill si tratta di stabilire le possibili ragioni per attenuare un divieto, quello di esercitare un potere su un cittadino contro la sua volontà; per Harris il punto è quello di giustificare invece un dovere. La differenza abissale che esiste tra queste due procedure dal punto di vista giuridico è totalmente trascurata da Harris, il quale attua un rovesciamento dei termini della questione. Mentre per Mill il solo scopo per cui si può esercitare un potere è quello di evitare un danno, per Harris evitare un danno è uno scopo per cui si *deve* esercitare un potere. All’antisimmetria di forma corrisponde un capovolgimento delle questioni di sostanza. Questo capovolgimento si rende evidente soprattutto in quanto la disabilità viene definita come danno che è accaduto perché non è stato evitato da chi di dovere. Si attribuisce pertanto una responsabilità (omissiva) a chi, putativamente, avrebbe potuto evitare il danno e dunque, non facendolo, “lo ha causato”. Il biasimo morale poi sarà tanto più forte quanto più il soggetto responsabile del danno ne è cosciente e intenzionato a causarlo. Ritorno su questo punto; per il momento mi dedico al problema preliminare della definizione di una condizione come danneggiata.

Comunemente per individuare il peggioramento di qualcuno è possibile avvalersi di due criteri:

1. approccio cronologico: si paragonano due momenti diversi nel tempo che si presentano in successione. *Beatrice* in un momento T_1 e di *Beatrice* in un momento T_2 ;
2. approccio controfattuale: si paragona una condizione di *Beatrice* (C_1) e un’alternativa condizione di *Beatrice* (C_2), nello stesso momento cronologico T . Ad esempio, confronto la condizione di guadagno economico di *Beatrice* ipotizzata ma non

³⁴ Harris J. *Wonderwoman e Superman...*, p. 149.

³⁵ *Ibid.*, p. 138.

³⁶ *Ivi.*, p. 138.

³⁷ Cass. civ., sez. III, 2 ottobre 2012, n. 16754, p.18.

³⁸ *Idem*, p. 28.

³⁹ Per un approfondimento sul punto riguardante l’influsso di Mill nell’opera di Harris, si veda la sua interpretazione dell’argomento milliano, Cfr. Harris J. *Wonderwomen e Superman...* pp. 101-102.

⁴⁰ Mill J S. *Saggio sulla libertà...*, p. 12 (corsivo mio).

verificatasi (C_1) con quella di perdita economica di *Beatrice* (C_2), che si è invece verificata.

Se la responsabilità di questo “peggioramento” è attribuibile a qualcuno, allora si tratterà di un danneggiamento da parte di quest’ultimo. Ad esempio, nel caso in cui le perdite di *Beatrice* abbiano avuto luogo perché *Andrea* non ha rispettato i tempi di vendita di alcune azioni, come risultato dell’omissione di *Andrea*, *Beatrice* si trova in una condizione peggiore di quella in cui si sarebbe trovata se *Andrea* avesse rispettato i patti di vendita (approccio controfattuale); oppure, *Beatrice* era ricca, ma, in seguito ad una truffa finanziaria da parte di *Andrea* è diventata povera (approccio cronologico).

Ora, riguardo al danno da procreazione né l’approccio cronologico, né quello controfattuale possono essere utilizzati senza cadere in assurdo. Infatti, non si può dire che un individuo con una malformazione congenita si trovi in uno stato peggiore rispetto a uno stato in cui ancora non esisteva, proprio perché non si dava l’individuo stesso e con ciò nessuna condizione in cui esso potesse trovarsi. Analogamente anche l’approccio controfattuale ha bisogno di un individuo cui possano essere applicate le condizioni alternative (v. il caso di *Beatrice* che ha guadagnato piuttosto che perso in borsa).

Harris propone dunque un’ulteriore specificazione di questo modello. Ovvero il paragone non andrà fatto con una condizione passata, né con una controfattuale, bensì mediante il criterio di preferibilità razionale:

“Ho definito la disabilità come una condizione verso cui si ha una forte preferenza razionale a non trovarvisi e che è, in un certo senso, una condizione danneggiata. Per me poi, una condizione danneggiata è definita sia relativamente ad una preferenza razionale di qualcuno, sia a delle condizioni che potrebbero essere descritte come nocive (...).”⁴¹

Il criterio della preferibilità razionale può essere formalizzato come segue:

3°) approccio della *preferibilità di una condizione*: *Beatrice* è in una condizione danneggiata nel caso in cui si trovi in una condizione C (ad es. è affetta dalla *Sindrome di Down*), che *Beatrice* non preferisce o che non avrebbe preferito rispetto ad una condizione C_1 .

Ammettendo che questo criterio possa essere accettato per l’identificazione di una “condizione danneggiata”, esso non solo non elude il confronto tra condizioni, ma anzi è costretto a presupporre il requisito d’esistenza del soggetto a fortiori, in quanto questo deve poter esprimere le proprie preferenze. Per far sì che *Beatrice* possa dire che preferisce un’ipotetica e alternativa condizione C_1 (non *harmed condition*) alla sua attuale condizione C (*harmed condition* = *Sindrome di Down*) si devono rispettare i seguenti termini o vincoli:

1° *Beatrice* deve poter *paragonare* la sua condizione C con la condizione ipotetica e alternativa C_1 , come presupposto per poter esprimere una preferenza. Con l’accorgimento che C_1 è la non esistenza.

2° *Beatrice* deve esistere;

La contraddizione è palese. Con il suo approccio della preferibilità di condizione, Harris cade in una contraddizione anche peggiore di quella che affligge i due precedenti, quando applicati al danno da procreazione, perché il preferire presuppone l’esistenza ancor più di quanto la presupponga il poter paragonare le due condizioni alternative di un individuo dal punto di vista oggettivo. Dunque l’esistenza dell’individuo danneggiato è un elemento che nessuno dei tre criteri per identificare un danno da procreazione (*cronologico*, *controfattuale* o della *preferibilità di una condizione*) riesce ad aggirare. In modo sintetico, nel caso del danno da procreazione, prima del danno non c’era *Beatrice*, in una qualsiasi condizione C_1 , che avrebbe potuto essere paragonata a una condizione alternativa C della stessa *Beatrice*. Di conseguenza, utilizzare il criterio del peggioramento nel riconoscimento di un danno da procreazione conduce a un assurdo logico.

Dunque:

- il paragone tra la presunta non esistenza da una parte e l’effettiva esistenza «danneggiata» dall’altra è impossibile sia dal punto di vista ontologico che epistemico. Di conseguenza:
- Non c’è un modo, privo di contraddizioni, per identificare né le *harmed conditions*, né i «danni da procreazione» nei neonati (nel caso dei nascituri), poiché non c’è possibilità di costatare un *peggioramento* rispetto a una condizione precedente o alternativa riguardo tale individuo;

Tale fallacia diventa evidente se si capovolge l’analisi dell’“esperimento mentale” di Harris⁴² già citato, in particolare nell’esempio della donna che abortisce un feto con spina bifida. In questo caso, l’individuo nella condizione C non ha visto miglioramento della sua condizione di vita, perché semplicemente, dopo l’aborto, egli non esiste più.

Per ovviare a questo problema Harris nega che la condizione presente di *Beatrice*, per essere giudicata come danneggiata, debba essere paragonata con un’altra condizione sempre di *Beatrice* precedente o alternativa. Per Harris la condizione di paragone può essere rappresentata da quella generica e astratta di un individuo umano sano.

Questa mossa però è inficiata dal fatto che in tal modo si paragonano due condizioni diverse in due individui diversi: il che, dal punto di vista della teoria della scelta razionale, che Harris adotta esplicitamente, è come paragonare “apples with oranges”.

Per ovviare a questa contraddizione, Buchanan sostiene

⁴¹ Harris J. *One principle and...*, p. 389.

⁴² Harris J. *Wonderwoman e Superman...*, pp. 124-126.

ne che le descrizioni standard di danno possano essere modificate o ampliate, per adattarle alle circostanze dei casi di «wrongful disability»⁴³. Il fatto che, ragionevolmente nelle “condizioni danneggiate”, non è possibile evitare i paragoni con situazioni precedenti o alternative non giustifica la modifica per favorirne l’identificazione o la loro descrizione. In questo caso, la metafora del rasoio di Occam ci suggerisce di evitare la formulazione teorica aggiuntiva nella spiegazione del fenomeno. Risulta perciò fuorviante il tentativo di voler complicare in modo inutile ciò che affiora ragionevolmente “semplice”. La propensione a allargare – ingiustificatamente – la nozione di danno ha il solo scopo di legittimare la teoria stessa.

Un successivo appunto all’approccio della preferibilità della condizione, così come impostato da Harris, riguarda i casi in cui i soggetti non siano in grado di esprimere le loro preferenze. Infatti, l’esempio citato relativo alla perdita del mignolo della mano sinistra funziona soltanto quando si fa riferimento a soggetti che sono in grado di avere o di esprimere le loro preferenze. Nel caso in cui la “condizione danneggiata” coinvolga soggetti – esistenti – che non sono in grado di esprimere le loro preferenze, dovranno per forza essere altri, o la società in genere, a esprimerle al loro posto. Una rappresentanza di questo tipo è difficilmente giustificabile, dallo stesso punto di vista liberale adottato da Harris, e questo vulnus diventa ancor più drammatico, quando si arriva al paradosso di proporre l’uccisione come metodo per raggiungere una condizione di preferibilità, ossia il non esistere.

In sintesi, l’obbligo di prevenzione di un danno nelle *harmed conditions*, e più specificamente nei danni da procreazione, si avvale di criteri contraddittori per la sua determinazione. L’ipotetico peggioramento collegato al danno da procreazione collide, infatti, con il presupposto fondamentale alla base dei vari criteri per determinarlo (cronologico, controfattuale e della preferibilità di una condizione), cioè l’esistenza di un individuo le cui diverse condizioni siano messe a confronto.

Responsabilità morale dei genitori

Torniamo ora alla dimensione soggettiva del danno; ovvero l’attribuzione di responsabilità (omissiva).

Innanzitutto nelle “condizioni danneggiate” e in particolare nei danni da procreazione una constatazione di una “assenza” di un’abilità, fatta nel paragone con un soggetto nel quale l’abilità è presente, non è sufficiente ad affermare che tale assenza sia risultato di un danneggiamento. Nel chiedersi se ci sia stato davvero un danno cagionato dai genitori nei confronti del nascituro, occorre chiedere quale

sia stata l’azione o omissione danneggiante. Harris è vago nello stabilire quale sia l’azione danneggiante nel «danno da procreazione» e non convince quando, rispondendo alla domanda su cosa fa sì che i genitori siano responsabili di tale condizione, afferma: “La mia posizione è, molto semplicemente, questa. Quando qualcuno ha fatto sì che un altro si trovi in una condizione di danno e, inoltre, è moralmente responsabile nel senso pieno di aver causato tale danno, è naturale e logico dire che ha danneggiato quest’altra persona.”⁴⁴ Tale definizione è palesemente circolare e, inoltre non fornisce sufficienti elementi per capire cosa Harris intenda per “moralmente responsabili”. Ad ogni modo, quest’argomento sarebbe per Harris “il più forte argomento alla limitazione della libertà di riprodursi”⁴⁵, un elemento che, darebbe un risvolto di colpevolezza alla generazione o all’atto generativo.

Come già rilevato in esergo, la posizione di Harris rovescia il principio liberale Milliano e lo trasforma in una norma positiva, che limita fortemente le scelte riproduttive dei cittadini e riconfigura radicalmente la questione della disabilità. Questa proposta, tuttavia, non regge né dal punto di vista formale, né, tantomeno, dal punto di vista sostanziale.

Dal punto di vista formale non si può dire che i genitori abbiano “causato” la patologia o la malformazione del figlio nel particolare caso dei danni da procreazione, in quanto questo non può essere imputabile ad una azione precisa dei genitori. La decisione di portare avanti una gravidanza fino alla nascita non ha avuto alcun ruolo nello sviluppo della malattia o della disabilità, tanto meno l’ha causata.

Dal punto di vista sostanziale è fondamentale considerare la questione della libertà di generare in uno stato democratico. Tale libertà è al centro di una qualsiasi nazione, ed è probabilmente la sua chiave di volta perché è connessa al principio d’uguaglianza dei cittadini. Nelle società odierne si parte da una generale presunzione a favore della libertà (*presumptive case for liberty*)⁴⁶, ossia che la libertà dei cittadini non può essere ostacolata, salvo che ci si trovi alla presenza di gravi motivi, in grado di giustificare l’intralcio o il divieto da parte dello Stato. Il principio milliano, quando venisse letto in chiave di un “danno da procreazione”, ripresenterebbe un’ingiustificata limitazione della libertà di generare. Chi si rifà al principio milliano in questo senso delinea i contorni di uno stato totalitario più che di una società liberale. La genetica liberale diventa così paradossalmente uno strumento di coercizione e di oppressione discriminatoria.

⁴⁴ Harris J. *Wonderwoman e Superman...*, p. 149.

⁴⁵ *Ibid.*, p. 101.

⁴⁶ Feinberg J. *Harmless wrongdoing*. Oxford: Oxford University Press; 1990, p. 5.

⁴³ Cfr. Buchanan, A. et Al., *From chance...*, p. 224.

Critica all'indicazione di eliminare la disabilità sulla base di evitare sofferenza

Innanzitutto un'obiezione sostanziale alla proposta di eliminare sofferenza inutile eliminando le persone con disabilità, riguarda la stessa identificazione tra disabilità e sofferenza. L'identificazione è formulata proprio mediante la definizione di disabilità come condizione danneggiata: «Se A è una persona con disabilità, A è in una condizione danneggiata e ragionevolmente si può affermare che A soffre». Altri autori hanno già criticato questa illegittima identificazione, ad es. Edwards evidenzia che uno può essere danneggiato senza dover per forza soffrire⁴⁷.

Tuttavia la debolezza teorica principale nel proporre di eliminare la disabilità per non introdurre sofferenza nel mondo emerge soprattutto se si considera la difficoltà teorica della massima: “è moralmente sbagliato introdurre nel mondo sofferenze non necessarie”, perché non c'è nessuna “sofferenza” da introdurre o meno. Sono gli uomini a soffrire: non esiste “la sofferenza” in quanto ente che può essere evitato o no; piuttosto ci sono individui che soffrono, in altre parole la sofferenza esiste *perché* gli uomini soffrono⁴⁸. Di conseguenza l'unico modo per non “introdurre sofferenza nel mondo” diventa appunto quella di impedire agli uomini che potrebbero soffrire di venire al mondo. Questo oltre che essere deprecabile in sé, porta con sé delle conseguenze che nemmeno Harris intenderebbe avallare, come quella di eliminare in partenza chiunque di cui si può ragionevolmente affermare che soffrirà. Non c'è nessuna possibilità di garantire la non sofferenza nemmeno a un individuo sano, quindi l'unico modo per non introdurre sofferenza nel mondo, sarebbe quello di impedire a tutti di nascere.

Soprattutto, il non cagionare una sofferenza a qualcuno non può coincidere con la sua eliminazione. La “cancellazione della sofferenza” non può risultare nell'eliminazione di chi soffre o, peggio ancora, di chi potrebbe soffrire. Un intervento per «eliminare la sofferenza» non può giustifi-

care l'eliminazione di chi soffre, proprio perché si giustificerebbe soltanto nella salvaguardia di chi soffre.⁴⁹

Aspetto ancora più fondamentale è che per giustificare la sua proposta di eliminare le persone con disabilità per eliminare la disabilità, in quanto fonte di sofferenza, Harris assume la premessa che “gli individui sono rimpiazzabili”. In questo senso si pone manifestamente in un orizzonte morale radicalmente diverso da quello in cui si muove la tradizione filosofica, politica ed etica cui ci si riferisce normalmente non solo in ambito accademico ma in tutte le carte concernenti i diritti dell'uomo. L'idea che gli individui siano rimpiazzabili contrasta radicalmente con l'impostazione generale della società occidentale, con la sua cultura e anche con l'impostazione giuridica dei paesi che vi appartengono. Fondare una tesi così importante su un presupposto che contrasta in modo tanto radicale con i fondamenti della società umana, senza nemmeno argomentarlo, mina la validità della proposta di Harris alla radice.

Conclusioni

Il concetto di “danno da procreazione” è inficiato da contraddizioni insanabili e implica una serie di conseguenze teoriche ed etico-pratiche di non trascurabile rilevanza. In particolare va rilevata l'inconsistenza di un eventuale biasimo morale sostenuto dai criteri impiegati da Harris, quale meccanismo morale cui ricorrere per cercare di ridurre il numero di persone con disabilità. Tanto più pericolosa è la proposta di un'ipotetica coercizione legale a essa collegata.

L'accusa eugenetica rivolta al modello delle “condizioni danneggiate” non è aggirata sostituendo la volontà d'imposizione statale, con la libera scelta personale o con l'imperativo di Harris di eliminare la disabilità all'apparenza condivisibile. Infatti, quantunque l'imperativo etico di eliminare la disabilità sia sostenuto dalla necessità di una giustizia sociale, il modello di Harris si scosta da tale imperativo in due fondamentali punti: l'orizzonte morale e le azioni da compiere per concretarlo. Da un lato c'è una sostanziale diversità morale tra modificare l'ambiente e la rimpiazzabilità dei soggetti sostenuta da Harris allo scopo di eliminare la disabilità. Dall'altro sussiste una differenza tra il lenire la sofferenza del soggetto che soffre e la «prevenzione della sofferenza» che coincide con l'eliminazione di chi potrebbe soffrire.

⁴⁷ La critica di D. Edwards a Harris, è esemplificata attraverso un'analogia: “(...) una coppia sposata è fuori di casa per godere una piacevole serata al ristorante, mentre, a loro insaputa, uno scassinatore saccheggia la loro casa. È plausibile affermare che loro siano danneggiati dal saccheggio, anche se, nel momento del furto, non *sentono* di essere danneggiati. Non è plausibile affermare che loro stiano soffrendo durante il tempo del furto, anche se quando ritorneranno e vedranno quello che è stato fatto alla loro casa potrebbero subire l'esperienza della sofferenza.” Con questo, Edwards intende offrire un controesempio all'equiparazione tra danno e sofferenza avanzata da Harris, svincolando il primo dalla seconda. Cfr. Edwards D. *Prevention of disability on grounds of suffering*. J Med Ethics; 2001, 27 (6): 380-382, p. 382.

⁴⁸ Una distinzione per quanto riguarda la sofferenza si rende necessaria. Occorre puntualizzare la differenza tra il dolore fisico e la sofferenza. Questi due elementi hanno radici diverse: il primo è inserito nella biologia e nella fisiologia e l'altro è relativo a un aspetto esistenziale.

⁴⁹ Adriano Pessina a riguardo della giustificazione degli interventi sul corpo, propone: “Del resto, qualsiasi prassi medica che operi sul corpo umano si giustifica in quanto tende proprio a salvaguardare l'esistenza e la salute di quell'io che, pur non essendo solo corpo, soffre con il suo corpo e per il suo corpo. Non sono mai le astratte qualità personali ad avere bisogno di interventi e di cure, ma le persone corporee, che concretamente esistono e si sviluppano, nascono, crescono e muoiono.” Cfr. in Pessina. *Bioetica. L'uomo sperimentale*. Milano: Mondadori; 2006, p. 92-93.

Bibliografia

1. Albrecht G, Seelman K, Bury M. The formation of disability studies. In Albrecht G, Seelman K, Bury M (Eds.) *Handbook of Disability Studies*. Sage Publications, London 2001: 1-8, p. 1.
2. Altman B. Disability definitions, models, classification schemes, and applications. In Albrecht G, Seelman K, Bury M (Eds.) *Handbook of Disability...*: 97-122.
3. Buchanan A. ... [et al.] *From Chance to Choice. Genetics and justice*. Cambridge University Press, Cambridge, 2000.
4. Cass. civ., sez. III, 2 ottobre 2012, n. 16754.
5. Edwards D. Prevention of disability on grounds of suffering. *J Med Ethics*; 2001, 27 (6): 380-382.
6. Feinberg J. *Harm to others*. Oxford University Press, Oxford 1984.
7. Feinberg J. *Harmless wrongdoing*. Oxford University Press, Oxford 1990.
8. Glover J. *Choosing children. Genes, disability and design*. Oxford University Press, Oxford 2008.
9. Habermas J.; Ceppa L. (a cura di) *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*. Einaudi, Torino 2002.
10. Harris J, Quigley M. To fail to enhance is to disable. In Raslton D, Ho J. (Eds.) *Philosophical reflections on disability*. Springer, Dordrecht 2010: 123-131.
11. Harris J. Is gene therapy a form of eugenics? In Kuhse H, Singer P. (Eds.). *Bioethics. An anthology*. Blackwell, Oxford 1999.
12. Harris J. One principle and three fallacies of disability studies. *J Med Ethics*. 2001; 27 (6): 383-387.
13. Harris J. *Wonderwomen e Superman. Manipolazione genetica e futuro dell'uomo*. Baldini & Castoldi. Milano 1997.
14. Leonardi M. Definire la disabilità e ridefinire le politiche alla luce della classificazione ICF. In Borgnolo G. et al (a cura di) *ICF e Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità: Nuove prospettive per l'inclusione*. Erikson, Trento 2009: 45-54.
15. Mason J K, McCall Smith A. *Law and medical ethics*. Butterworths, London 1987.
16. Mill JS. *Saggio sulla libertà*. NET, Milano 2002.
17. Newell C. The social nature of disability, disease and genetics: a response to Gillam, Persson, Draper and Chadwick. *J Med Ethics*. 1999; 25 (2): 172-175.
18. OMS. *ICF: Classificazione Internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute*. Erikson, Trento 2002.
19. ONU. *Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità*. Roma; 2007 <<http://www.lavoro.gov.it/NR/rdonlyres/9768636A-77FE-486D-9516-8DF667967A75/0/ConvenzioneONU.pdf>> [ultima consultazione febbraio 2013]
20. Parfit D. Rights Interests and Possible People. In Kuhse H, Singer P. (Eds.). *Bioethics...*: 108-112.
21. Pessina A. *Bioetica. L'uomo sperimentale*. Mondadori, Milano 2006.
22. Pfeiffer D. The conceptualization of disability. In Barnartt S, Altman B (Eds.) *Exploring theories and expanding methodologies: where we are and where we need to go*. Emerald Group Publishing Limited, New York 2001: 29-52.
23. Reindal S. Disability, gene therapy and eugenics – a challenge to John Harris. *J Med Ethics*. 2000; 26 (2): 89-94.
24. Rhodes R. Genetic links, family ties, and social bonds: rights and responsibilities in the face of genetic knowledge. *J Med Philos*. 1998 Feb;23(1):10-30.
25. Sandel M.J. *Contro la perfezione. L'etica nell'età dell'ingegneria genetica*. Vita e Pensiero, Milano 2008.
26. Steinbock B. The logical case for "wrongful life". *Hastings Cent Rep*. 1986 Apr;16(2):15-20.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

The Five Ws and the H: a Checklist for Genetic Counseling

Cosa, Chi, Come, Quando, Dove e Perché: una Checklist per la Consulenza Genetica

LORENZO SINIBALDI

Mendel Laboratory, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo
Biologia Molecolare, Citogenetica, Citomorfologia E.eV., Ospedale Belcolle, AUSL di Viterbo

Genetic counseling is a unique and distinctive medical act providing information, education and support to individuals and families facing genetic and inherited diseases.

Since Sheldon C. Reed coined the term "genetic counseling" in 1949, knowledge about genomic functioning and its relevance towards disease physiopathology expanded exceptionally. Genetic counseling finds its application in every branch of medicine and with the explosive expansion of genetic-disease testing and screening it is further broadening its tasks and challenges.

The purpose of this commentary is to describe the current concept of genetic counseling, as well as to deal with the different aspects, phases and actors of this multifaceted medical process holding a crucial impact over disease prevention, health care, medical education and clinical research.

Who? What? Where? When? Why? How? The five Ws and one H rule typically used in journalism provide a simple and basic way to gather and illustrate information. The present "checklist" draws on this rule in order to delineate a concise picture of the tasks included in genetic counselling.

By answering these questions one also provides a portrayal of the process of genetic counseling in terms of its purposes and meaning as a medical act.

Index Terms Genetic counselling, Medical genetics, Informed consent in genetic counselling

La consulenza genetica è un atto medico unico e distintivo. Esso fornisce indicazioni, formazione e sostegno alle persone e alle famiglie che si trovano ad affrontare malattie genetiche ed ereditarie.

Da quando Sheldon C. Reed ha coniato il termine "consulenza genetica" nel 1949, la conoscenza sulla genomica e la sua rilevanza nei confronti delle malattie è cresciuta enormemente. La consulenza genetica trova la sua applicazione in ogni ramo della medicina, e con l'espansione dei test genetici e lo screening per l'individuazione delle malattie essa sta ulteriormente ampliando i propri compiti e si trova di fronte a nuove sfide.

Scopo di questo articolo è di presentare la visione attuale della consulenza genetica e di trattare i diversi aspetti, le fasi e gli attori di questo atto medico dalle molteplici sfaccettature e che ha un impatto cruciale nella prevenzione delle malattie, nell'assistenza sanitaria, nell'istruzione medica e nella ricerca clinica.

"Chi, Cosa, Come, Quando, Dove e Perché", una versione della regola delle cinque W mutuata dal giornalismo, fornisce un modo semplice e diretto per descrivere un fenomeno. Questa check-list per la consulenza genetica attinge a questa regola, per fornire un quadro sintetico delle attività comprese nella consulenza genetica.

Rispondendo a queste domande si delineano anche i contorni della consulenza genetica come atto medico.

Parole Indice Consulenza genetica, Genetica medica, Consenso informato nella consulenza genetica

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Dott. Lorenzo Sinibaldi
Istituto CSS-Mendel
Viale Regina Margherita, 298
00161, Roma, Italia
e-mail: l.sinibaldi@css-mendel.it

Ospedale Belcolle, AUSL Viterbo
Strada San Martinese, snc
01100, Viterbo, Italia
e-mail: sinibaldi.lorenzo@gmail.com

Introduction

Human genetics is a modern field of knowledge and even younger is its application to medicine, through the medical genetics specialty, but the observation of certain diseases running in the families and through the generations is antique. In the past, familial disorders were generally seen as the punishment made by a deity or as the consequences of a family curse. However, the recognition of recurring conditions led sometimes to a correct reading of their pattern of inheritance and to developing specific action strategies (Walker, 2009). This is for instance the case of haemophilia whose way of transmission linked to X chromosome was recognized even in ancient times by Jewish communities and resulted in the Talmudic prohibition of circumcising male babies if two brothers had already died from this practice (Babylonian Talmud, decree of Rabbi Judah, 2nd century AD) (Rosner, 1969).

WHAT? What is Genetic Counselling?

The contemporary concept of genetic counselling (GC) mainly found its way in the medical panorama through the person and the work of doctor Sheldon Reed, a clever and inspired man and human geneticist who became the second director of the Dight Institute for Human Genetics at the University of Minnesota in 1947. Sheldon Reed noticed the compelling need of information about the genetic bases of familial disorders and in 1949 he coined the expression “*genetic counseling*” (Anderson, 2003). Indeed, the first people requesting GC were physicians encountering patients with hereditary conditions and needing to develop their understanding of human genetics.

In the very beginning, GC started as a form of consultation, a suggestion on medical issues related to human genetics, but, with Sheldon Reed, it became an instrument serving individuals and familial needs. Particularly, Sheldon Reed insisted that GC should never postpone these needs to the interests of the society, which could dangerously be driven towards eugenic ravings. Thus, the geneticist should “*try to explain thoroughly what the genetic situation is but the decision must be a personal one between the husband and wife, and theirs alone*” (Reed, 1955). The current view on GC fully endorses this standpoint and it is commonly assumed that the geneticist should give to the person requesting GC (the counselee) the instruments to take an autonomous decision (non-directiveness). Striking the balance between counselling and being non-directive is however not an easy task and the issue of non-directiveness is hotly debated by geneticists and bioethicists (see Farisco in this issue).

After Sheldon Reed, GC has been constantly evol-

ing: at present, it is considered as a multifaceted and complex medical act. For those interested in an overview of the different definitions of GC and in the path that human and medical geneticists covered during the last decades, it could be useful to consult specific, comprehensive dissertations such as Resta et al. (2006), Meiser et al. (2008); Harper (2008), and Walker (2009).

The two most recent and most comprehensive definitions of GC are those provided by the EuroGentest Unit 3 in the document “Recommendations for genetic counselling related to genetic testing” (2008) and by the U.Ss National Society of Genetic Counsellors (2006).

The “Recommendations for genetic counselling related to genetic testing” have been written by a subgroup of members of the EuroGentest¹ Unit 3 (Clinical, Community and Public Health Genetics) (Kääriäinen et al., 2008). The definition of GC included in this document has been inspired from those proposed by Fraser (1974) and Biesecker and Peters (2001). Fraser’s definition followed the discussions held at a workshop on genetic counselling sponsored by the National Genetics Foundation, Inc. designed to “evaluate and make recommendations about the status of genetic counselling, its goals, nature, achievements, and needs” (Fraser, 1974: 637). Both the workshop and the paper testify the awareness about the distinctive needs of counselees in the evolving panorama of genetic diagnostics.

Fraser characterizes GC as follows: “Genetic counselling is a communication process which deals with the human problems associated with the occurrence, or the risk of occurrence, of a genetic disorder in a family. This process involves an attempt by one or more appropriately trained persons to help the individual or family (1) comprehend the medical facts, including the diagnosis, the probable course of the disorder, and the available management; (2) appreciate the way heredity contributes to the disorder, and the risk of recurrence in specified relatives; (3) understand the options for dealing with the risk of recurrence; (4) choose the course of action which seems appropriate to them in view of their risk and their family goals and act in accordance with that decision; and (5) make the best possible adjustment to the disorder in an affected family member and/or to the risk of recurrence of that disorder” (Fraser, 1974: 637).

Fraser’s definition settled the canon for subsequent discussions on the role, meaning and scope of GC and pointed to a series of issues which are still topic of debate:

¹ EuroGentest is a project funded by the European Commission whose aim is to harmonize genetic testing across European countries in order to guarantee high quality methodologies and reliable results as well as patients’ understanding of genetic testing implications. Thus, in this view, the improvement of GC services associated with genetic testing is also a primary purpose: www.eurogentest.org.

directiveness, psychodynamic of counselling, unmet needs and areas of uncertainty, training and curricula of the genetic counsellor, organisation and funding of GC services.

More recently, Biesecker and Peters (2001) elaborated a new definition with the aim to reconcile both the educational (i.e. delivery of the essential medical information) and the counselling (psychological support and decision support) components of this medical practice. They are also explicitly interested in providing a portrayal of GC which considers the GC process itself. Their proposed definition reads as follows:

“Genetic counselling is a dynamic *psychoeducational* process centred on genetic information. Within a therapeutic relationship established between providers and clients, clients are helped to personalize technical and probabilistic genetic information, to promote self-determination and to enhance their ability to adapt over time. The goal is to facilitate clients’ ability to use genetic information in a personally meaningful way that minimizes psychological distress and creates personal control” (Biesecker, Peters, 2001: 194). By the explicit admission of the authors this definition emphasizes the therapeutic relationship and focuses on the exploration of the meaning of the genetic information for the individual client. Thus, whereas Fraser’s main concern was to characterize GC as a communication process and to extend the borders of GC beyond the mere computation of risk probabilities, the focus of Biesecker and Peters is to emphasize the increasing need for a personalized approach both to diagnosis and prognosis as well as with regard to the psychological and decisional support.

The EuroGentest definition of GC, which draws both on Fraser’s focus on communication and on Biesecker and Peter’s emphasis on tailored support reads as follows: “Genetic counselling is a communication process that deals with the occurrence, or risk of occurrence, of a (possibly) genetic disorder in the family. The process involves an attempt by appropriately trained person(s) to help the individual or the family to:

1. understand the medical facts of the disorder;
2. appreciate how heredity contributes to the disorder and the risk of recurrence in specified relatives;
3. understand the options for dealing with the risk of recurrence;
4. use this genetic information in a personally meaningful way that promotes health, minimizes psychological distress and increases personal control;
5. choose the course of action which seems appropriate to them in the view of their risk and their family goals, and act in accordance with that decision;
6. make the best possible adjustment to the disorder in an affected family member and/or to the risk of

recurrence of that disorder” (http://www.eurogentest.org/aboutus/info/public/unit3/final_recommendations_genetic_counselling.xhtml).

As it can be easily observed, this definition encloses Fraser’s definition adding the Biesecker and Peter’s emphasis on the personalization of genetic information, the minimization of psychological distress, and the increase of control (point 4).

In 2006 the USA National Society of Genetic Counselors (NSGC) taskforce overviewed different descriptions of GC and redefined it as follows (Resta et al, 2006): GC is the process of helping people understand and adapt to the medical, psychological, and familial implications of the genetic contributions to disease. This process integrates:

- Interpretation of family and medical histories to assess the chance of disease occurrence or recurrence.
- Education about inheritance, testing, management, prevention, resources and research.
- Counselling to promote informed choices and adaptation to the risk or condition.

This definition explicitly distinguishes between the two main tasks of GC already underlined by Biesecker and Peters (2001): education and counseling; and it also adds the analytic and diagnostic stage as a distinct momentum in the sequence of steps which the genetic counselor is supposed to accomplish. All in all, NSCG definition traces the desiderata of the preceding ones back to three main rationales: 1) diagnosis, 2) education (diagnosis disclosure and prognosis); 3) and counseling (as a support for informed choices and adaptation to the risk). By distinguishing these three different goals, this definition clarifies what is at issue at each stage of the GC process.

WHO?

Who offers GC?

GC can be given by a physician purposely qualified in medical genetics, but also by other health care experts (e.g. human biologists or nurses specifically trained in this field). The EuroGentest Unit3 states for instance that the “appropriately trained person(s)” giving GC is expected to be a “genetic health care professional” including in this description the clinical/medical geneticist, the genetic counsellor and the genetic nurse and adds that in several circumstances, he or she can be also a different health worker trained for a definite GC task (e.g. an obstetrician in pre-test counselling for risk of aneuploidy due to increased maternal age) (http://www.eurogentest.org/aboutus/info/public/unit3/final_recommendations_genetic_counselling.xhtml).

On the whole, medical or clinical geneticists are physi-

cians who received a post-graduation training in the field of medical genetics. In the majority of European Countries, this specialization may require a minimum period of four years. Indeed, the medical geneticist is supposed to accomplish a variety of complex tasks. Whereas historically, the principal, even though not unique, aim of GC was to provide a probabilistic estimate of the individual risk for an inherited condition (based on the family pedigree), the range of tasks associated with GC rapidly expanded at an exponential rate with the advent of genetic tests and the growth of knowledge about the molecular basis of an increasing number of pathologies. Nowadays the GC assignments are to provide a diagnosis, as well as a prognosis and of offering medical information as well as psychological support by giving a sufficiently detailed description of the natural history of the disease and the available therapeutic options, so as to help the counselee (and, possibly, her family) to deal with that condition in the best possible way. Diagnosing the genetic disease has a pivotal role in the GC process and it is often an indispensable premise to GC itself. In order to achieve the GC goals, a clinical geneticist may need to physically examine the counselee and/or suggest to the counselee and to other family members to carry out specific instrumental procedures or examinations (radiographic or ultrasound screening or magnetic resonance, etc.) or blood analyses. Finally, the medical geneticist is supposed to consider the opportunity to perform a specific genetic test that may elucidate the molecular basis of the condition under consideration and propose this possibility to the counselee.

Genetic counsellors and specialist genetic nurses who are non-physician members of the medical genetics team may usually provide individuals and families with information on the nature and inheritance pattern of the genetic condition, explain the genetic testing, as well as support and facilitate an informed medical decision. However, normally they are not trained to make a diagnosis and are not responsible for prescribing examinations or genetic tests. They usually concentrate on a specific disease or work in a definite clinical setting (e.g. oncology or prenatal diagnosis). Genetic counsellors and nurses generally work with families with a pre-established diagnosis or in a general setting managed by a clinical geneticist (ENGNC, 2010).

Who might request GC?

Persons and families who might benefit from GC are those presenting a hereditary disease or having multiple family members affected by the same condition or disorders which are related to it; those who were born with an isolated or multiple congenital defects; couples with fertility problems or couples who went through three or more

spontaneous abortions; consanguineous couples; couples having an elevated risk for a specific genetic condition; pregnant women with positive 1st or 2nd trimester serum markers and/or ultrasounds screening suggestive for an increased risk of chromosomal syndromes or birth defects; women aged 35 years or older who are pregnant or who are planning a pregnancy; families in which a member is diagnosed with developmental delay, learning disability or mental retardation; people who experienced a tumor and/or with relatives who developed specific neoplasias; people with familial history of adult onset conditions. Finally, GC can be requested by couples looking for a first pregnancy and willing to know if they have specific risks (preconception GC).

As noticeable, one of the peculiarities of GC is that it is often performed for healthy individuals or requested by healthy individuals (Harper, 2010). Indeed, anyone could be potentially interested in requesting GC, since Medical Genetics embraces and permeates all fields of medicine, because genetic or epigenetic mechanisms influence, modulate or play a role in any physiological/pathological process of the living being. Even the greater or lesser propensity to contract or develop certain infectious diseases (e.g. HIV infection) (Hütter and Ganepola, 2011) and the ability to respond or not to certain drugs as well as the major or minor effectiveness of certain medical treatments is modulated by genetic factors (e.g. the responsiveness to antipsychotic drugs in the therapy of negative symptoms of schizophrenia) (Bertolino et al. 2007). This extension of a medical act to the population of healthy subjects has raised much concern among bioethicists and the medical professionals as well, both in view of an excessive reliance on imperfect diagnostic and prognostic instruments as well as in the view of the misconceived expectations among the public encouraged by commercial pressure. Thus it has been emphasized that an important task of the genetic counsellor is to educate the counselee to the real benefits, limits and possible drawbacks of genetic medicine and genetic testing (Evers-Kiebooms et al. 2000).

Even more problematic is the issue of direct-to-consumer genetic testing. After the study of the genetic bases of common disorders (such as hypertension, psychiatric diseases, diabetes, etc.) led to the discovery of common genetic variants associated with the susceptibility to develop those conditions as well as DNA polymorphisms related to normal characters, different private companies started offering tests for genetic variants associated with the onset of diseases (e.g. psychiatric disorders) or with specific behavioural characteristics and propensities directly to potential consumers on the web. To get those tests performed one just needs to send the chosen company her own sample of saliva, from which the genomic DNA will be extracted and analysed. The results are directly sent

to the person who requested the test, accompanied by a written explanation. None of these tests is introduced, explained and interpreted by the means of GC.

The health and existential implications derived from the commercial offer of genetic testings both for the individual and the society (not to mention the potential pressure on public health systems) can be hardly overestimated. First of all, testing is offered also for genes or genomic regions which are still object of scientific research and which portray just a partial and incomplete picture which could give valueless and/or distressing information (e.g. schizophrenia susceptibility genetic variants) (European Society of Human Genetics, 2010). Furthermore, the study of the genome by the means of modern technologies is offering the scientific community an enormous quantity of data which still need to be interpreted and are not comprehended in full as yet. Some use the analogy of deciphering an unknown language for which we still lack the Rosetta Steele. Thus, in the end, not only may direct-to-consumer genetic testing be useless, but it may also be considerably harmful. Furthermore, the use of new technologies (e.g. array-CGH, SNP-array, exome sequencing, whole genome sequencing) should be implemented for selected purposes and in qualified settings only. For example, the use of array-based technologies may lead to the detection of genomic variants with unknown or uncertain clinical significance. Therefore, there is an emerging consensus of medical geneticists to use such techniques in prenatal diagnosis only in specific situations (Novelli et al., 2012). The indiscriminate use of these technologies has raised concern among both medical genetics professionals and bioethicists in the view of an excessive reliance on an imperfect diagnostic and prognostic instruments as well as of misconceived expectations of society nurtured by commercial interests (European Society of Human Genetics, 2010).

WHERE? Where can you get GC?

Genetic information plays deep chords and touches one's own story and the story of one's own family. It would be very important, if not necessary, that GC is given in a private and comfortable place as to make the counselee feel safe and welcomed. Generally, GC can be requested in hospitals or dedicated clinics, but every place could be good as long as it is warm and welcoming, and... as long as there is an internet point.

Knowledge about human and medical genetics evolves too quickly to be contained in a book meant to be complete and updated at the same time. It is essential to access the world wide web in order to conduct literature research and to consult relevant databases (e.g. Orpha-net, GeneReviews, OMIM, Pub Med). In many cases, the medical

geneticist must carry out an extensive search and expand her personal knowledge on a particular genetic condition in order to be able to give the counselee the most updated and complete information to the counselee. Accordingly, the physician may need time to systematically review the condition and to study the recent literature and/or to consult with colleagues who have an expertise in that specific field. In many cases, clinical research should be continued even after the counselling in order to answer to individual requests. GC can be seen as a process and in this view it can require several meetings between the medical geneticist and the counselee. Therefore, the diagnosis, the confirmation/exclusion of a clinical suspicion, or the proposal to perform a genetic test might come in a second moment.

WHEN? When one should ask for GC?

GC can provide clinical health care across our whole lifespan (Ciarleglio et al., 2003). Different hereditary disorders can have their onset at different times in life (as well as in different ways) or the same condition may show off at different ages in different persons (e.g. cystic fibrosis). Some genetic conditions are evident already at birth (e.g. congenital heart malformations; defects of the hands or feet); or appear very early in life (e.g. spinal muscular atrophy) or during childhood (e.g. neurofibromatosis type 1; Duchenne muscular dystrophy) and adolescence (e.g. Becker muscular dystrophy) or in adult life (e.g. Huntington's Disease). In case of recessive diseases, when a relative of an affected individual could be the carrier of the mutated gene (e.g. thalassemia), GC can be requested at various ages. Someone will find it important to know if he/she is a carrier for that disease in a young age or before having a child. Other people would consider this eventuality later in life, if ever. Therefore GC may come into its own at different life stages and for different purposes.

In a prenatal setting for instance, GC can help the couple waiting for a baby to understand, among others, the implications of a (possibly) pathologic echographic finding or of a rearrangement of the chromosomal structure or of an anomaly in the chromosomes number disclosed by the fetal karyotype analysis. In specific conditions, prenatal diagnosis and GC can facilitate early therapeutic intervention (e.g. neonatal early surgery to correct congenital heart defects; adoption of a phenylalanine-restricted diet to counteract the effects of phenylketonuria). However, many genetic conditions, even if detected very early in pregnancy, cannot be cured or avoided. Thus in these cases, genetic information cannot have therapeutic repercussions, and instead its unique purpose is to make concerned people knowledgeable of the health (and existential) implications which they are facing. Moreover, in many cases, this information can

only be given in probabilistic terms and this raises further ethical concerns related to the psychological, existential, and social burden which is associated with this kind of information. In fact this burden risks to put pressure on individuals, couples, and families, eventually conducting them to hetero-directed choices. The genetic counsellor should obviously not consciously constitute a further element of pressure; however it is difficult to eliminate a personal bias and the possibility that the counsellor unwarily orient the counselee towards her vision and values cannot be excluded with absolute confidence (Navon, 2012; Dahl et al. 2006).

WHY? Why requesting GC?

The demand for information from people and families facing a genetic condition ranges over a wide spectrum of issues covering not only biomedical but also existential questions. The following listing is an incomplete, but representative catalogue of the questions which may motivate the initiative of undergoing GC: Which is my disease? Which is the disease of my child? Why did it happen? What should I expect for the future? How should I cope with that? How can I manage it? How can I help? Can it happen again in case of another child? Is there any useful genetic test for me, my children or my relatives? Are there preventing measures to pursue (a specific diet or other)? Could I develop the disease even if now I'm perfectly healthy? Could I prevent transmitting this condition? GC distinguishes itself among other kinds of medical act in that it shoulders the task to answer this kind of questions and to explain and illustrate the natural bases and clinical perspectives of the considered disease. GC is also supportive in finding the best approach to the condition: talking about the condition and its consequences with the geneticist might facilitate in finding the best arrangement and adjustment to the situation. The medical geneticist and the counsellor drive a process of guidance, especially in the first meetings in which the diagnosis, prognosis, the definition of the recurrence risk are defined and discussed.

GC prepares the counselee and her family to what may be expected in the future, by offering a narrative of the natural history of the disease and by suggesting which would be the appropriate steps to follow. The medical geneticist and the counsellor also have a "psychosocial anticipatory guidance" dealing with problems that have not presented yet, but that may be evident in the future and anticipating also the possible emotional settings that the patient and her family could face (Bernhardt et al, 2000).

It is often useful to ask for GC in order to facilitate and improve the communication through the family, for example to avoid that the anxiety of the family members may amplify the counselee(s) distress.

In specific cases GC may prevent the onset of a disease in the relatives of an affected individual who have an increased susceptibility or a high risk to develop that condition (e.g. familial adenomatous polyposis of colon; breast cancer; multiple osteochondromas). These persons could take the opportunity to undergo GC, and eventually genetic testing, in order to plan an early intervention (e.g. prophylactic colectomy) or a careful screening program (e.g. breast self-examination, echography or mammography; osteochondromas surveillance). In this perspective, medical genetics often absolves the first principle of modern medicine: to prevent the manifestations of the disease.

Healing the genetic disease is still a lacking part of the GC process. However, GC gives an explanation to *what* happened and especially *why* it happened, thereby allowing the person and the family to become aware of their condition and, hence, to understand it. Indeed there is unanimous consensus that one of the main goals of GC is to improve personal knowledge about the examined condition (Bernhardt et al, 2000). The educational, informative and supportive purposes of GC hold a great epistemic and psychological value: by offering a causal explanation of the genetic condition, GC offers the concerned people a way to get along with it and accept what cannot be changed. Every medical geneticist experiences the benefit of the patients and their families in finding out the reasons explaining *what* happened and *why*. By allowing to finally disclose and clarify the whole picture, GC permits to stop struggling in the search for answers. Indeed this is one of the most intense and frustrating labours of the patients and of the families with genetic diseases. In Nietzsche's words: "...reasons bring relief..." (Nietzsche, On the Genealogy of Morality). Thus, moving into a wider concept of therapy, one can confidently ascribe to the GC process also a therapeutic value. The relationship between the medical geneticist/counsellor and the clients as well as their families is also a therapeutic relationship.

HOW? How is GC meant to be given?

The medical geneticist and the genetic counsellor must respect individual's values and culture. The counselee must be supported in considering the various available options, but she should take an independent and non hetero-directed decision. No anxiety or pressure should be put on the counselee and her choice is sovereign.

The following tips illustrate the core qualities of GC.

- *Appropriate time setting*: GC is meant to be given in an appropriate and consonant time setting. The counselee might need time to reflect and wait for new questions to arise and a new consciousness to grow. She might also

want to discuss with her family and involve them in the counselling process by bringing them back in a second session. Thus the counsellor could terminate the encounter and propose a new meeting in light of these and other considerations. Thus GC cannot be done in a rush, but it should also not be excessively long and uselessly detailed. In fact, there is need to offer time to listen, to understand, to carefully answer (when possible), but also not to overload the counselee with an excessive amount of information.

GC is rather a process than a single-stand event and this aspect characterizes it uniquely as a medical act. The counsellor should pay attention to the expressed and unexpressed needs of the counselee in terms of time to reflect over the provided information and allow new questions to arise. The counsellor could also need time to study and to expand her knowledge about the condition. Thus it can be useful to meet the counselee/counsees more than once and also to meet through the years since new discoveries about the genetic basis of the condition could emerge and new therapeutic options could become available.

- *Collecting familial information:* GC does not involve the counselee alone but the whole counselee's family (Resta, 2006). Thus it is central to collect the familial medical history and carefully draw the family tree. In the words of Robert Resta, "For genetic counsellors, the family is the patient, not just the person affected, or potentially affected, with a genetic disease" (Resta, Genetic Counseling: Coping with the Human Impact of Genetic Disease). Thus, there might be a necessity to offer GC not only to affected individuals but also to their relatives. The "familial" dimension of this kind of medical information is at the origin of much concern in discussions concerning privacy rights, the right not to know and the duty to inform (see Canto in this issue). Also, regulatory norms differ considerably as to the rights and duties of counsellor and counselee concerning the responsibility to contact at-risk relatives and disclose genetic risk (see for instance Wertz et al. 2003).
- *Careful clinic evaluation and collection of the medical history:* it is fundamental to personally meet and visit the affected individuals and often also the asymptomatic family members. It may be important to visit relatives living afar if it could provide significant diagnostic clues. It is also essential to carefully gather any clinical information related to the condition under consideration and put together all the medical records useful to the diagnosis. Also in this perspective, more time and more meetings could be needed.
- *Guaranteed confidentiality:* the counselee/s must be ensured that everything that will be said and discussed during the meeting is strictly confidential. Confidentiality can be contravened only if non-disclosure could cause severe harm (Battistuzzi et al. 2012; Wertz et al. 2003).
- *Effective communication:* Human and medical genetics are only recently rising in the healthcare panorama so it is not unusual to notice some puzzlement even by excellent physicians dealing with other medical specialties. Mass-media do not generally help. In fact, genetic information is very often mystified/magnified or exaggeratedly emphasized. This clamour leads to exaggerated expectations that cause frustration and disappointment when they get unfulfilled. In this perspective, the medical geneticist or the counsellor could be seen as a cultural/linguistic mediator of the genetic information and of the genetic vocabulary.
GC should comprehensively inform the counselee and thoroughly answer to her questions in a language easily understood by the person. Oral communication should be clear and effective. It may surely benefit from the use of examples, comparisons, metaphors taken from everyday life and could be successfully accompanied by the use of pictures or drawings or schemes. All of these means are functional to the aims of GC. If the counselee and the counsellor speak different languages it would be helpful to ask for the assistance of an interpreter (Uhlmann, 2009; Bhogal and Brunger, 2010). It is highly recommended to summarize the information in a written report (Lewis, 2006) Developing European Quality Standards for Patient Information on Genetic Testing – Interim Report; EuroGentest, Summary of the guidelines for genetic counselling) to give to the counsees or to send to their general practitioner or preferably to both (Cassini et al., 2011). The report should easily and comprehensibly summarize the GC session since it could be shown to the other physicians taking care of the counselee, but also to her relatives or partner. Written information has been shown essential in improving the gain of information (Cassini et al., 2011) and it may be supportive in the decisional process.
- *Non-directiveness:* GC does not advice or recommend. The nondirective approach is probably the most defining element of GC (Walker, 2009). In this view, the counselee's choice is the best choice, the counselee's decision is the best decision. GC must inform and facilitate the process of making an informed and self-tailored decision. The geneticist offers all the information and the available options concerning the counsees'

request and discusses together with them all of the possible scenarios. The purpose is to provide the best appropriate basis for a decision in view of the counselee's cultural, religious and personal views. One could consider this task as a sort of Socratic maieutics applied to modern medicine. In this view, GC has also been seen as an ideal instrument to guide the renaissance of a medicine made by both the physicians and the patients giving birth to a unique kind of therapeutic relationship between them.

- *Informed consent*: informed consent is a significant aspect of a shared healthcare process. GC makes no exception. It is needed to collect and copy clinical documents, radiographs, magnetic resonance images or to take pictures of the counselee and/or of the family members. Indeed, the need for an explicit consent based on adequate information is even more pressing when dealing with genetic conditions (Battistuzzi et al. 2012). Whereas in standard medical practice, the institute of informed consent serves the purpose of making the patient knowledgeable of the risks associated with the treatment or the intervention, in GC the purpose of informed consent is more complex and nuanced. In fact GC is not associated per se with a physical risk, but with other kinds of possible adverse outcomes for the counselee in psychological, existential and social terms (Beran et al. 2008; Cadori et al. 2004; Hedgecoe, 2006; Larsson et al. 2006; Quaid et al., 2008). In the case of genetic testing, the decision to perform the test should be taken by the counselee in complete autonomy after receiving a thorough information and having clearly understood the test limitations, the reliability of the test, the implications of testing for her and her family. The counselee's consent to perform the genetic testing is necessary and it can be withdrawn at any time. If the counselee decides to take on a genetic test she may not be wanting to know the results herself. She could prefer her general practitioner or one or more of their relatives to be informed in their place. The right not to know has a considerable deontological importance in GC and it touches highly relevant ethical issues (Andorno, 2004; Laurie 2001). In case of children or persons unable to give consent to genetic testing, tests should be done only in the interest of the person or in the health interest of their family. The authorisation of the representative is required, but also the person should be involved according to her capacity (Wertz et al. 2003).
- *Connection with other medical specialties* – No field of medicine can work by itself and independently of the other biomedical disciplines. This is all the more

relevant for medical genetics, where the molecular level should be put into dialogue with higher levels in the organism in order to provide a clinically relevant diagnosis and prognosis. Therefore, GC could also be imagined as an elaborating data unit which receives impulses from all branches of medicine and retransmits them to the branches that are supposed to take care of the symptoms of the condition, whenever it has been precisely diagnosed on the basis of GC.

Conclusion

The paper's aim was to give a general picture on genetic counselling (GC) by first providing a brief examination of its current definitions and a short historical excursus on the emergence and development of this medical practice. After such introductory part, the paper has followed the rule of the four Ws and one H in order to build up a checklist for the health professional, which also indirectly outlines the contours of this practice and defines its specificity among the other kinds of medical acts. Beyond its main diagnostic goals, it is apparent that GC also accomplishes a series of psychological, ethical and communicative tasks in helping the counselee to manage her condition and cope with it. The mission of GC is thus characterised by a heterogeneity of settings and tasks determined by the variety of genetic conditions and the related health implications. This checklist is intended as compass in this complex network.

References

1. Anderson VE, Sheldon C, Reed, Ph.D. (November 7, 1910-February 1, 2003): genetic counseling, behavioral genetics. *Am J Hum Genet.* 2003 Jul;73(1):1-4.
2. Andorno R. The right not to know: an autonomy based approach. *J Med Ethics.* 2004 Oct;30(5):435-9; discussion 439-40.
3. Battistuzzi L, Ciliberti R, Forzano F, De Stefano F. Regulating the communication of genetic risk information: the Italian legal approach to questions of confidentiality and disclosure. *Clin Genet.* 2012 Sep;82(3):205-9.
4. Beran TM, Stanton AL, Kwan L, Seldon J, Bower JE, Vodermaier A, Ganz PA. The trajectory of psychological impact in BRCA1/2 genetic testing: does time heal? *Ann Behav Med.* 2008 Oct;36(2):107-16.
5. Bhogal AK, Brunger F. Prenatal genetic counseling in cross-cultural medicine: A framework for family physicians. *Can Fam Physician.* 2010 Oct;56(10):993-9.
6. Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *Am J Med Genet.* 2001 Fall;106(3):191-8.
7. Cassini C, Thauvin-Robinet C, Vinault S, Binquet C, Coron F, Masurel-Paulet A, Bonithon-Kopp C, Mercier

- S, Joly L, Huet F, Faivre L. Written information to patients in clinical genetics: what's the impact? *Eur J Med Genet.* 2011 May-Jun;54(3):277-80.
8. Ciarleglio LJ, Bennett RL, Williamson J, Mandell JB, Marks JH. Genetic counseling throughout the life cycle. *J Clin Invest.* 2003 Nov;112(9):1280-6.
9. Codori AM, Slavney PR, Rosenblatt A, Brandt J. Prevalence of major depression one year after predictive testing for Huntington's disease. *Genet Test.* 2004 Summer;8(2):114-9.
10. Dahl K, Kesmodel U, Hvidman L, Olesen F. Informed consent: attitudes, knowledge and information concerning prenatal examinations. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2006;85(12):1414-9.
11. ENGNC (European Network of Genetic Nurses and Counsellors). Professional and educational standards for genetic counsellors in Europe 2010. <<https://www.eshg.org/232.0.html>> [ultima consultazione 05-02-2013]
12. EuroGentest. Summary of the guidelines for genetic counseling. 2006. <<http://www.eurogentest.org/aboutus/info/public/unit3/summaryofguidelinesMay06.xhtml>>. [ultima consultazione 05-02-2013]
13. European Society of Human Genetics. Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *Eur J Hum Genet.* 2010 Dec;18(12):1271-3.
14. Evers-Kiebooms G, Welkenhuysen M, Claes E, Decruyenaere M, Denayer L. The psychological complexity of predictive testing for late onset neurogenetic diseases and hereditary cancers: implications for multidisciplinary counselling and for genetic education. *Soc Sci Med.* 2000 Sep;51(6):831-41.
15. Fraser FC. Genetic counseling. *Am J Hum Genet.* 1974 Sep;26(5):636-59.
16. Harper PS. A short history of medical genetics. Oxford University Press, Oxford 2008.
17. Harper PS. Practical genetic counseling. Hodder Education Group, 2010.
18. Hedgecoe A. A useless phenomenon: Alzheimer's disease, professionals and ethical debates around genetic testing. *Sciences Sociales et Santé* 2006; 24 (1): 57-82.
19. Kääriäinen H, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Rantanen E, Sequeiros J, Schmidtke J, Kerzin-Storarr L. Recommendations for genetic counseling related to genetic testing. EuroGentest website; <http://www.eurogentest.org/aboutus/info/public/unit3/final_recommendations_genetic_counseling.xhtml>. 2008>. [ultima consultazione 05-02-2013]
20. Larsson MU, Luszcz MA, Bui TH, Wahlin TB. Depression and suicidal ideation after predictive testing for Huntington's disease: a two-year follow-up study. *J Genet Couns.* 2006 Oct;15(5):361-74.
21. Laurie GT. Challenging medical-legal norms. The role of autonomy, confidentiality, and privacy in protecting individual and familial group rights in genetic information. *J Leg Med.* 2001 Mar;22(1):1-54.
22. Lewis C. Developing European Quality Standards for Patient Information on Genetic Testing. Interim Report for Eurogentest Project Unit 6.1. <<http://www.eurogentest.org/web/files/public/unit6/InterimReport.pdf>> [ultima consultazione 05-02-2013]
23. Meiser B, Irle J, Lobb E, Barlow-Stewart K. Assessment of the content and process of genetic counseling: a critical review of empirical studies. *J Genet Couns.* 2008 Oct;17(5):434-51.
24. Navon D. Genetic counseling, activism and 'genotype-first' diagnosis of developmental disorders. *J Genet Couns.* 2012 Dec;21(6):770-6.
25. Quaid KA, Sims SL, Swenson MM, Harrison JM, Moskowitz C, Stepanov N, Suter GW, Westphal BJ. Living at risk: concealing risk and preserving hope in Huntington disease. *J Genet Couns.* 2008 Feb;17(1):117-28.
26. Reed S. Counseling in medical genetics. W.B. Saunders, Philadelphia 1955.
27. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, Williams JL. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns.* 2006 Apr;15(2):77-83.
28. Resta RG. Defining and redefining the scope and goals of genetic counseling. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006 Nov 15;142C(4):269-75.
29. Resta RG. Genetic Counseling: Coping with the Human Impact of Genetic Disease. <http://www.access Excellence.org/AE/AEC/CC/counseling_background.php> [ultima consultazione 05-02-2013]
30. Rosner F. Hemophilia in the Talmud and rabbinic writings. *Ann Intern Med.* 1969 Apr;70(4):833-7.
31. Uhlmann WR, Schuette JL and Yashar BM (Eds.). A guide to genetic counseling. Wiley-Blackwell, New Jersey 2009.
32. Wertz JC, Berg FK. Review of ethical issues in medical genetics: report of consultants to WHO. Human Genetics Programme, Management of Noncommunicable Diseases, World Health Organization: WHO/HGN/ETH/00.4. 2003.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Effective Provision of Information to Individuals and Families Affected by a Genetic Condition: what Does this Mean and How do We Achieve This?

Informare Adeguatamente le Famiglie e gli Individui Affetti da Patologie Genetiche: Cosa Significa e Come si fa?

CELINE LEWIS, HEATHER SKIRTON

Celine Lewis, Genetic Alliance UK, London, UK

Heather Skirton, Faculty of Health, Education and Society, Plymouth University, Plymouth UK

Individuals and families affected by or at risk of a genetic condition have a range of healthcare needs. Ensuring people are provided with clear, appropriate and useful information to help them understand and adapt to medical, psychological and familial implications of genetic contributions to disease is a key outcome of the counselling process. In this paper we highlight the profound impact that genetic information can have on a patient and their family, outline their potential psychosocial needs, and highlight the role and importance of information to ensure ethical practice and psychological wellbeing. We describe what are considered to be the key elements and attributes needed to ensure patients and families affected by or at risk of a genetic condition achieve positive outcomes during the counselling process. We discuss some of the key technological developments occurring in genetics and comment on the likely impact these will have on clinical practice and information giving. Finally, we make recommendations to help ensure that healthcare professionals are equipped to support patients.

Index Terms Genetic counseling, Clinical practice, Risk communication, Psychological support, Patient care, Medical education

Chi è affetto da una patologia genetica, o è a rischio di contrarla, ha bisogno di cura in una molteplicità di aspetti. E questo vale anche per i suoi familiari. Uno dei risultati essenziali della consulenza genetica in questo senso è garantire che i consultandi ricevano l'informazione necessaria in modo chiaro ed adeguato in modo che possano comprendere le implicazioni mediche, psicologiche e familiari associate all'aspetto propriamente genetico della patologia in questione, e agire di conseguenza. Nel presente articolo rileviamo l'impatto profondo dell'informazione genetica sul paziente e sulla sua famiglia, definiamo i bisogni psicosociali delle persone interessate e precisiamo il ruolo prioritario dell'informazione nel garantire non solo l'eticità della pratica medica, ma anche il benessere psicologico del consultando. Descriviamo quello che devono essere considerati come gli elementi chiave atti a garantire che i pazienti e le famiglie con membri affetti o a rischio di contrarre una patologia genetica possano beneficiare della consulenza genetica. Tale analisi tiene conto dell'orizzonte aperto dai nuovi sviluppi tecnologici in seno alla genetica e prende in esame il loro probabile impatto sulla pratica clinica e sulle modalità comunicative. L'articolo si conclude con una serie di raccomandazioni volte a far sì che il personale medico sia adeguatamente equipaggiato per supportare il paziente.

Parole Indice Consulenza genetica, Pratica clinica, Comunicazione del rischio, Supporto psicologico, Cura del paziente, Educazione medica

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Prof.ssa Heather Skirton
Plymouth University
Drake Circus
Plymouth PL4 8AA – UK
e-mail: heather.skirton@plymouth.ac.uk

Introduction

Individuals and families affected by or at risk of a genetic condition have a range of healthcare needs. In this paper we outline potential needs and highlight the role and importance of information to ensure ethical practice and psychological wellbeing of patients and families. We describe some of the key technological developments occurring in genetics and comment on the likely impact these will have on clinical practice and information giving. Finally, we make recommendations to help ensure that healthcare professionals are equipped to support patients.

Background

Patients and families may be referred to a genetic clinic for a number of reasons. These include: a known or suspected genetic condition in the family; a child has learning difficulties, developmental delay or congenital abnormalities and a genetic link is suspected; an abnormality of the foetus has been diagnosed during pregnancy; a woman has experienced recurrent miscarriage or stillbirth; or a strong family history of cancer. Information provision is a key role of the genetic clinic and this communication process is referred to as genetic counselling. Genetic counselling comprises helping people understand and adapt to medical, psychological and familial implications of genetic contributions to disease (Resta et al., 2006). One of the most frequently cited definitions of the discipline is that published in the *American Journal of Human Genetics* (Fraser, 1974) in which he describes 'a communication process' in which a trained person 'helps the individual or the family to comprehend the medical facts including the diagnosis, the probable course of the disorder and available management, to appreciate the way heredity contributes to the disorder and the risk of recurrence in specified relatives, to understand the options for dealing with the risk of recurrence, to choose the course of action which seems appropriate to them in view of their risk and their family goals and act in accordance with that decision, and to make the best possible adjustment to the disorder in an affected family member and to the risk of recurrence of that disorder'. Genetic counselling is therefore understood to be a dynamic psycho-educational process between the provider and the service user, the goal being to facilitate the patient or families ability to use genetic information in a personally meaningful way that minimises distress and increases personal control (Biesecker and Peters, 2001).

As genetics is an emerging field within healthcare, genetic literacy amongst the general population is relatively low (Skirton and Eiser, 2003). The complex nature of genetic information and the fact that it is often provided

when a patient is in distress, means that understanding and retention of information is often poor (Gordon et al., 2003; Henneman et al., 2002; Jedlicka-Kohler et al., 1996; Lakeman et al., 2008; Rona et al., 1994). Moreover, the impact of a genetic condition can have a profound impact. For example, patients and families have been found to experience emotional turmoil and difficulty divulging results to family members (Lim et al., 2004); as well as depression (Gargiulo et al., 2009) and hopelessness (Tibben et al., 1997). Genetic information has also been found to result in high levels of psychological morbidity in siblings (Read et al., 2010), and can alter the way in which entire families function (Skirton, 2006).

Whilst these psychological experiences may be natural responses to a stressful situation, effective information provision and psychosocial support have been shown to have a positive impact on patient outcomes. It has been found to provide relief from uncertainty (Hallowell et al., 2002) and can be enabling (d'Agincourt-Canning, 2006) and motivating (Chao et al., 2008). The genetic counselling process has been shown to help facilitate decision making (Miller et al., 2005); improve communication with partners and other family members (Bernhardt et al., 2000); help patients to achieve a realistic view for their own personal risk (Rantala et al., 2009); improve knowledge (Braithwaite et al., 2006) and empower patients to take control over their lives and have autonomy over decisions and choices (Lewis et al., 2011; McAllister et al., 2008).

So what are the elements and attributes needed to ensure patients and families affected by or at risk of a genetic condition achieve positive outcomes during the counselling process? In a survey of 56 international guidelines (Rantanen et al., 2008), nine key topics related to genetic counselling were mentioned more frequently than any others. These were:

1. The need for professionals who provide genetic counselling to have appropriate education and training to enable them to facilitate decision making and understand the individual needs of the counsellee. The ideal relationship was considered to be one that was personalised and caring;
2. Provision of relevant and objective information about the condition; treatment options; risk of having the condition; benefits, risks and limitations of testing; alternatives to testing; and information on support groups available;
3. Assurance of the counsellee's understanding including use of an interpreter where necessary;
4. Psychological support and an empathetic relationship between the counsellor and the counsellee;
5. Discussion around implications for the patient's family including the social impact that genetic information may have on other family members;

6. Confidentiality of genetic information;
7. Enabling patients to make their own informed choices and encouraging independence in the decision making process;
8. Taking into account and appropriately handling any potential discrimination on the grounds of the counselees genetic heritage; and
9. Ensuring consent is given freely after having received appropriate information.

Qualitative research with service users supports the importance of many of the issues raised by Rantanen et al (2008). Parents of children without a diagnosis were found to benefit from psychosocial support and an empathetic relationship with the genetic specialist as well as valuing being signposted to relevant support organisations and services (Lewis et al., 2010). People undergoing carrier testing valued provision of information from the genetic counsellor about the condition, the risk of passing on the condition to future children and the reproductive options available (Lewis et al., 2011). Women undergoing genetic counselling for hereditary breast cancer were found to have increased knowledge and were enabled to take well-informed decisions as a result of the counselling process (Cabrera et al., 2010) and confidentiality of genetic information was found to be a concern for women discussing genetic testing for susceptibility to breast cancer (Tessaro et al., 1997). In a study of pregnant women and their partners, Skirton and Barr (2010) found that while women were given written information about the options available for antenatal screening of the fetus for Down syndrome, they also wanted discussion with a health professional who was able to support them to consider the decision about screening with reference to their personal circumstances. An earlier review (Skirton and Barr, 2007) of studies on antenatal screening choices indicated that many women felt they were given inadequate information on which to base their decision about screening, and that informed consent was frequently lacking as women either had the impression that screening for Down syndrome was 'routine' or did not realise there was choice involved.

Written information

As well as verbal communication, the provision of written documents, such as summary letters or information leaflets, plays an important role in the counselling process. Written information has been found to decrease the decisional conflict, and have a positive impact on knowledge (Dahl et al., 2006; Mancini et al., 2006). It has also been found to improve satisfaction with the content of the information provided by counsellors (Roshanai et al., 2009).

Best practice methods to produce patient information, particularly booklets, leaflets or online resources, have been discussed widely (Jefford et al., 2005; Lewis et al., 2012 in press-b; Nicklin, 2009; Paul et al., 2004). These include conducting a literature review and qualitative interviews to establish the key themes; drafting information with a multidisciplinary team; piloting information with service users and combining qualitative and quantitative methods to enhance the robustness of the findings. Various guidelines and assessment tools also exist that can be used to aid the production of written information (Charnock et al., 1999; Department of Health, 2003; Flesch, 1948; The Plain English Campaign, 2002). These recommend using short sentences and paragraphs; bulleted or numbered points; heading, diagrams and pictures; white paper and black ink and at least size 12 font. Whilst pre-written resources can therefore play an important role in supplementing and reinforcing information provided by clinicians, it is important that they are validated with services users to ensure they address the issues of importance to them. Research has highlighted that the quality of information resources can be variable. In a study of information provided to patients affected by genetic conditions in seven different countries, it was clear that while the biomedical facts were included, there was very little related to topics of importance to patients such as the social or psychological aspects of living with or being at risk of a genetic condition and signposting to relevant support groups was not consistently provided (Lewis et al., 2007).

Developments in genetic and genomic healthcare

An important development in genetics and genomics is the utilisation of genetic or genome-based testing in specialties outside clinical genetics, which has resulted in the need for a wide range of health professionals to develop greater genetic literacy. For example, testing for the monogenic form of Type 2 diabetes, maturity onset diabetes of the young (MODY) has been offered to appropriate patients by the diabetes services for over ten years in the United Kingdom (Shepherd et al., 2000). Patients who are identified as having a mutation in the MODY gene may be controlled with oral hypoglycaemics and can therefore often be weaned off insulin (Shepherd and Hattersley, 2004). Provision of services of the appropriate quality has been assured through the introduction of specialist nurses who receive training and support to develop the necessary skills to provide genetic testing. In other examples, genetic testing is used in oncology to determine the best form of therapy for patients affected by specific cancers (Lee and Swanton, 2012) and in cardiology to assess asymptomatic family members at risk of cardiovascular disease so that

surveillance and preventive treatment can be focussed on those who require it (Tromp and Kuivaniemi, 2009). While these developments have the potential to make huge differences to the lives of patients, it is essential that health professionals involved are equipped to offer testing ethically, to interpret results accurately and to support patients to utilise the results for their own healthcare management.

Although genetic testing has been possible for some genetic conditions for almost three decades, developments in technology have supported discovery of genes implicated in an increasing number of conditions. This has enabled an increasing number of families to access diagnostic, carrier, presymptomatic or prenatal genetic testing, which is usually undertaken by targeted testing of a specific gene or mutation. It is a requirement that presymptomatic and prenatal genetic testing is accompanied by genetic counselling by a qualified professional (Kaariainen et al., 2010). However, new technologies are now enabling testing of a person's entire set of genes (the genome) or exons (the exome). These next generation tests are referred to as a whole genome or whole exome sequencing (Bick and Dimmock, 2011). While initially prohibitively expensive to offer as part of the health service, the cost of using these techniques is rapidly falling and therefore they are increasingly available for use in a clinical setting. The process of obtaining informed consent in these circumstances is more complex, as the tests are more likely to generate incidental findings than a targeted mutation analysis, focussed on one gene. Incidental findings are defined as unexpected results outside the focus of the clinical test, and while it is possible to generate incidental findings from many clinical testing techniques (for example, magnetic resonance imaging or ultrasound), in genetic testing scenarios the results are more likely to have implications for other family members. In addition, the health implications of finding a genetic variant may not be clear, as the pathogenicity of many changes in the genome are still not known. Patients who are offered these types of tests must therefore be aware of the potential for receiving unexpected results and possible results of uncertain significance. Health professionals therefore need adequate understanding of the tests and the potential outcomes in order to inform patients and ensure consent is obtained. Thus far there is a paucity of research in this field (Jackson et al., 2012 in review) and therefore it is unclear how patients will respond to these scenarios.

New developments that will have implications for education of health professionals and patient care are also occurring in prenatal screening and diagnosis. Since the 1960s, prenatal diagnosis of chromosomal or single gene disorders in the fetus has been possible, initially using amniocentesis (to obtain amniocytes) and later using chorionic villus sampling (CVS). Both of these procedures are invasive and therefore carry a risk of spontaneous abortion

due to the test itself (Tabor et al., 2009). The introduction of non-invasive prenatal diagnosis (NIPD) will alter the timing and risks accompanying prenatal diagnosis as free fetal DNA can be obtained for testing from a maternal serum sample. This procedure can be carried out in the first trimester of pregnancy and is already being used for fetal sexing (for example, in X-linked conditions) and for mutations testing in some single gene disorders, such as achondroplasia (Chitty et al., 2011). Research with women and their partners who have used NIPD for fetal sexing has highlighted that they have a preference for being given information about NIPD and test results by a health care professional experienced in genetic testing and with specialist knowledge about their condition, rather than a general practitioner (GP) or midwife who may not have the same level of knowledge (Lewis et al., 2012 in press-a).

There is potential to use NIPD to detect Down syndrome or other aneuploidies in the first trimester, and the same technique could replace both invasive testing and possibly current screening techniques. However, this would involve parents making a decision about a diagnostic test for Down syndrome at an earlier gestation than they currently do, placing the onus on health professionals to provide education and obtain informed consent even earlier in the pregnancy. As was indicated above, currently some parents believe they have insufficient information and support to make a decision about antenatal screening (Skirton and Barr, 2007) and this situation may be made more challenging with the introduction of an earlier test. It will therefore be important to ensure that as NIPD becomes available for a wider range of conditions, service provision includes development of best practice guidelines so that the service is offered appropriately and equitably.

Recommendations for practice

In view of the developments in genetic and genomic healthcare, we make the following recommendations:

1. Further research

It is clear that there is insufficient evidence on the application of new genetic or genomic testing technologies within a clinical health service. Rigorous studies on the needs and expectations of patients, interpretation of test results by health professionals, and conversion of results to guidance for health management are required. It is also essential to conduct studies on the way in which incidental findings are handled and communicated to patients.

2. Further education of health professionals

As has been indicated, patients who seek advice with respect to a genetic condition require counselling by a health professional who is both knowledgeable about the topic and has the appropriate skills to communicate with the patient, explore the patient's needs and preferences and ensure informed consent is given for testing (Rantanen et al., 2008). However, the health professional also needs to be able help the patient interpret the results and use them in the context of his or her life.

Genetic counselling may be provided by a range of professionals in specific contexts; genetic specialists dealing mainly with monogenic and rare chromosomal disorders, particularly with respect to diagnosis, presymptomatic testing and prenatal diagnosis; specialists in other fields, who may offer diagnostic and presymptomatic testing in their particular area of expertise; primary care professionals who deal with initial enquiries from patients concerned about family history, or offer antenatal or neonatal screening tests. Due to the variability in levels of knowledge and expertise required, a set of core competences and learning outcomes for professionals in different disciplines and clinical settings have been developed for use in Europe (Skirton et al, 2010). These can be used as guidance for both pre-registration education and continuing professional development of trained staff.

3. Production of appropriate information resources for patients

There are numerous examples of information resources produced for patients and available via electronic media such as the Internet and in more traditional forms such as leaflets. However, many of these have been produced by professionals with little or no reference to actual patient needs (Lewis et al., 2007). It is therefore essential that patients are consulted when designing information resources to ensure they meet patients' needs. As part of the EuroGentest project, a series of resources were developed with both patient and professional input, subjected to wide consultation and translated by professionals familiar with both the language and the subject area, to ensure accuracy and appropriate use of terminology (Lewis et al, 2009) and that or a similar rigorous method should be used to produce appropriate information resources.

Conclusion

Ensuring appropriate, useful and understandable information provision to individuals and families affected by a genetic condition is a key outcome not only of genetic

counselling but all healthcare settings where health professionals act as information providers. Psychosocial support to help people understand and adapt to genetic information, make informed decisions that are right for them and cope effectively is vital. Ensuring appropriate education of health professionals across a variety of disciplines, development of appropriate and patient-informed information resources and conducting future research to assess the impact of new genomic technologies are recommended. Healthcare regulators, practitioners and patient support groups all have a role to play in ensuring that these important deliverables are realised.

References

1. Bernhardt BA, Biesecker BB, Mastromarino CL. Goals, benefits, and outcomes of genetic counseling: client and genetic counselor assessment. *Am J Med Genet.* 2000 Sep 18;94(3):189-97.
2. Bick D, Dimmock D. Whole exome and whole genome sequencing. *Curr Opin Pediatr.* 2011 Dec;23(6):594-600.
3. Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *Am J Med Genet.* 2001 Fall;106(3):191-8.
4. Braithwaite D, Emery J, Walter F, Prevost AT, Sutton S. Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systematic review and meta-analysis. *Fam Cancer.* 2006;5(1):61-75.
5. Cabrera E, Blanco I, Yagüe C, Zabalegui A. The impact of genetic counseling on knowledge and emotional responses in Spanish population with family history of breast cancer. *Patient Educ Couns.* 2010 Mar;78(3):382-8.
6. Chao S, Roberts JS, Marteau TM, Silliman R, Cupples LA, Green RC. Health behavior changes after genetic risk assessment for Alzheimer disease: The REVEAL Study. *Alzheimer Dis Assoc Disord.* 2008 Jan-Mar;22(1):94-7.
7. Charnock D, Shepperd S, Needham G, Gann R. DISCERN: an instrument for judging the quality of written consumer health information on treatment choices. *J Epidemiol Community Health.* 1999 Feb;53(2):105-11.
8. Chitty LS, Griffin DR, Meaney C, Barrett A, Khalil A, Pajkrt E, Cole TJ. New aids for the non-invasive prenatal diagnosis of achondroplasia: dysmorphic features, charts of fetal size and molecular confirmation using cell-free fetalDNA in maternal plasma. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011 Mar;37(3):283-9.
9. d'Agincourt-Canning L. A gift or a yoke? Women's and men's responses to genetic risk information from BRCA1 and BRCA2 testing. *Clin Genet.* 2006 Dec;70(6):462-72.
10. Dahl K, Kesmodel U, Hvidman L, Olesen F. Informed consent: providing information about prenatal examinations. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2006;85(12):1420-5.
11. Department of Health 2003. NHS toolkit for producing patient information [Online]. Available: <<http://www>.

- nhsideentity.nhs.uk/tools-and-resources/patient-information> [ultima consultazione 05-02-2013].
12. Flesch R. A new readability yardstick. *J Appl Psychol.* 1948 Jun;32(3):221-33.
13. Fraser FC. Genetic counseling. *Am J Hum Genet.* 1974 Sep;26(5):636-59.
14. Gargiulo M, Lejeune S, Tanguy ML, Lahlou-Laforêt K, Faudet A, Cohen D, Feingold J, Durr A. Long-term outcome of presymptomatic testing in Huntington disease. *Eur J Hum Genet.* 2009 Feb;17(2):165-71.
15. Gordon C, Walpole I, Zubrick SR, Bower C. Population screening for cystic fibrosis: knowledge and emotional consequences 18 months later. *Am J Med Genet A.* 2003 Jul 15;120A(2):199-208.
16. Hallowell N, Foster C, Arden-Jones A, Eeles R, Murray V, Watson M. Genetic testing for women previously diagnosed with breast/ovarian cancer: examining the impact of BRCA1 and BRCA2 mutation searching. *Genet Test.* 2002 Summer;6(2):79-87.
17. Henneman L, Bramsen I, van der Ploeg HM, ten Kate LP. Preconception cystic fibrosis carrier couple screening: impact, understanding, and satisfaction. *Genet Test.* 2002 Fall;6(3):195-202.
18. Jackson L, Goldsmith L, O'Connor A, Skirton H. Incidental findings in genetic research and clinical diagnostic tests: a systematic review. *Am J Med Genet A.* 2012 Dec;158A(12):3159-67.
19. Jedlicka-Köhler I, Götz M, Eichler I. Parents' recollection of the initial communication of the diagnosis of cystic fibrosis. *Pediatrics.* 1996 Feb;97(2):204-9.
20. Jefford M, Gibbs A, Reading D. Development and evaluation of an information booklet/decision-making guide for patients with colorectal cancer considering therapy in addition to surgery. *Eur J Cancer Care (Engl).* 2005 Mar;14(1):16-27.
21. Kaariainen H, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Rantanen E, Sequeiros J, Schmidtke J. Recommendations for genetic counselling related to genetic testing [Online]. EuroGentest. <<http://www.eurogentest.org/web/files/public/unit3/guidelines%20of%20GC%20final.pdf>> 2010. [ultima consultazione 05-02-2013]
22. Lakeman P, Plass AM, Henneman L, Bezemer PD, Cornel MC, ten Kate LP. Three-month follow-up of Western and non-Western participants in a study on preconceptional ancestry-based carrier couple screening for cystic fibrosis and hemoglobinopathies in the Netherlands. *Genet Med.* 2008 Nov;10(11):820-30.
23. Lee AJ, Swanton C. Tumour heterogeneity and drug resistance: personalising cancer medicine through functional genomics. *Biochem Pharmacol.* 2012 Apr 15;83(8):1013-20.
24. Lewis C, Hill M, Skirton H, Chitty LS. Fetal sex determination using cell-free fetal DNA: service users' experiences of and preferences for service delivery. *Prenat Diagn.* 2012 Aug;32(8):735-41.
25. Lewis C, Mehta P, Kent A, Skirton H, Coviello D. An assessment of written patient information provided at the genetic clinic and relating to genetic testing in seven European countries. *Eur J Hum Genet.* 2007 Oct;15(10):1012-22.
26. Lewis C, Skirton H, Jones R. Living without a diagnosis: the parental experience. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010 Dec;14(6):807-15.
27. Lewis C, Skirton H, Jones R. Reproductive empowerment: the main motivator and outcome of carrier testing. *J Health Psychol.* 2012 May;17(4):567-78.
28. Lewis C, Skirton H, Jones R. Development of an evidence-based information booklet to support parents of children without a diagnosis. *J Genet Couns.* 2012 Dec;21(6):854-61.
29. Lim J, Macluran M, Price M, Bennett B, Butow P; kConFab Psychosocial Group. Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *J Genet Couns.* 2004 Apr;13(2):115-33.
30. Mancini J, Noguès C, Adenis C, Berthet P, Bonadona V, Chompret A, Coupier I, Eisinger F, Fricker JP, Gauthier-Villars M, Lasset C, Lortholary A, N'Guyen TD, Vennin P, Sobol H, Stoppa-Lyonnet D, Julian-Reynier C. Impact of an information booklet on satisfaction and decision-making about BRCA genetic testing. *Eur J Cancer.* 2006 May;42(7):871-81.
31. McAllister M, Payne K, Macleod R, Nicholls S, Dian Donnai, Davies L. Patient empowerment in clinical genetics services. *J Health Psychol.* 2008 Oct;13(7):895-905.
32. Miller SM, Roussi P, Daly MB, Buzaglo JS, Sherman K, Godwin AK, Balshem A, Atchison ME. Enhanced counseling for women undergoing BRCA1/2 testing: impact on subsequent decision making about risk reduction behaviors. *Health Educ Behav.* 2005 Oct;32(5):654-67.
33. Nicklin J. Gastrointestinal cancer: developing an information booklet for patients. *Nurs Stand.* 2009 Apr 22-28;23(33):35-40.
34. Paul F, Hendry C, Cabrelli L. Meeting patient and relatives' information needs upon transfer from an intensive care unit: the development and evaluation of an information booklet. *J Clin Nurs.* 2004 Mar;13(3):396-405.
35. Rantala J, Platten U, Lindgren G, Nilsson B, Arver B, Lindblom A, Brandberg Y. Risk perception after genetic counseling in patients with increased risk of cancer. *Hered Cancer Clin Pract.* 2009 Aug 23;7(1):15.
36. Rantanen E, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Schmidtke J, Sequeiros J, Kääriäinen H. What is ideal genetic counselling? A survey of current international guidelines. *Eur J Hum Genet.* 2008 Apr;16(4):445-52.
37. Read J, Kinali M, Muntoni F, Garrauda ME. Psychosocial adjustment in siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2010 Jul;14(4):340-8.
38. National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, Williams JL. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns.* 2006 Apr;15(2):77-83.

39. Rona RJ, Beech R, Mandalia S, Donnai D, Kingston H, Harris R, Wilson O, Axtell C, Swan AV, Kavanagh F. The influence of genetic counselling in the era of DNA testing on knowledge, reproductive intentions and psychological wellbeing. *Clin Genet.* 1994 Aug;46(2):198-204.
40. Roshanai AH, Rosenquist R, Lampic C, Nordin K. Does enhanced information at cancer genetic counseling improve counselees' knowledge, risk perception, satisfaction and negotiation of information to at-risk relatives? -a randomized study. *Acta Oncol.* 2009;48(7):999-1009.
41. Shepherd M, Hattersley AT. 'I don't feel like a diabetic any more': the impact of stopping insulin in patients with maturity onset diabetes of the young following genetic testing. *Clin Med.* 2004 Mar-Apr;4(2):144-7.
42. Shepherd M, Hattersley AT, Sparkes AC. Predictive genetic testing in diabetes: a case study of multiple perspectives. *Qual Health Res.* 2000 Mar;10(2):242-59.
43. Skirton H. Parental experience of a pediatric genetic referral. *MCN Am J Matern Child Nurs.* 2006 May-Jun;31(3):178-84. Alberman E, Huttly W, Hennessy E, McIntosh A. The use of record linkage for auditing the uptake and outcome of prenatal serum screening and prenatal diagnostic tests for Down syndrome. *Prenat Diagn.* 2003 Oct;23(10):801-6.
44. Skirton H, Barr O. Antenatal screening and informed choice: a cross-sectional survey of parents and professionals. *Midwifery.* 2010 Dec;26(6):596-602.
45. Skirton H, Eiser C. Discovering and addressing the client's lay construct of genetic disease: an important aspect of genetic healthcare? *Res Theory Nurs Pract.* 2003 Winter;17(4):339-52.
46. Tabor A, Vestergaard CH, Lidegaard Ø. Fetal loss rate after chorionic villus sampling and amniocentesis: an 11-year national registry study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009 Jul;34(1):19-24..
47. Tessaro I, Borstelmann N, Regan K, Rimer BK, Winer E. Genetic testing for susceptibility to breast cancer: findings from women's focus groups. *J Womens Health.* 1997 Jun;6(3):317-27.
48. The Plain English Campaign. How to write in plain English [Online]. <<http://www.plainenglish.co.uk/files/howto.pdf>> 2002.[ultima consultazione 06-02-2013].
49. Tibben A, Timman R, Bannink EC, Duivenvoorden HJ. Three-year follow-up after presymptomatic testing for Huntington's disease in tested individuals and partners. *Health Psychol.* 1997 Jan;16(1):20-35.
50. Tromp G, Kuivaniemi H. Developments in genomics to improve understanding, diagnosis and management of aneurysms and peripheral artery disease. *Eur J Vasc Endovasc Surg.* 2009 Dec;38(6):676-82.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Non-directiveness in Genetic Counseling: Necessity, Possibility or Utopia? *Non-direttività nel Counseling Genetico: Necessità, Possibilità o Utopia?*

MICHELE FARISCO

Biogem Genetic Research Institute, Ariano Irpino, Avellino

Medical information is characterized by being essentially complex. Thus the patient's informed choice assumes paramount importance. This is all the more important in the case of genetic testing, both with regard to the option of undergoing a genetic test and to the way to manage its result. In order to analyze the issue of patient's informed choice, an ethical assessment of genetic counseling is proposed through a review of relevant studies on the issue, trying to connect the question of genetic information to the risk of a 'directive counseling'.

The paper provides a review of the literature on these issues and aims at showing the limits of non-directiveness as well as at sketching possible alternative models.

Index Terms Genetic counselling, Genetic Information, Genetic risk assessment, Genetic risk communication

L'informazione medica si caratterizza per il fatto di essere essenzialmente complessa. Per tale motivo la cosiddetta 'scelta informata' del paziente assume un'importanza fondamentale, soprattutto nel caso dei test genetici, in riferimento sia alla scelta di sottoporsi a un test genetico sia al modo di gestirne il risultato. Al fine di analizzare la questione della scelta informata del paziente, si propone una lettura etica della consulenza genetica attraverso la rassegna di studi rilevanti sul tema, cercando di connettere la questione dell'informazione genetica al rischio di una 'consulenza direttiva'.

L'articolo fornisce una rassegna della letteratura su questi temi. Una consulenza non direttiva e un scelta informata sono davvero realizzabili? Quali sono i loro limiti teorici e pratici?

Parole Indice Consulenza genetica, Non-direttività, Informazione genetica, Stima del rischio, Comunicazione del rischio

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Prof. Michele Farisco
Biogem Genetic Research Institute
Via Camporeale Area P.I.P.
Ariano Irpino, Avellino
e-mail: michelefarisco@inwind.it

What criteria for genetic counseling?

The expression 'genetic counseling' has undoubtedly several meanings (1) with related different goals (2), but it primarily means a communication process, involving at least two subjects (the consultant and the counselee), dealing with the human problems emerging from the occurrence, or from the risk of occurrence, of a genetic disorder in a family (3, 4, 5). Particularly, one or more appropriately trained persons attempt to help the individual or the family to understand the diagnosis, the probable course of the disorder, the possible management of the disorder, the role of heredity and the risk of recurrence in specified relatives, options for dealing with the risk of recurrence, in order to make appropriate decisions, to act in accordance with that decision and to make the best possible adjustment to the disorder (6). In short, the goal of genetic counseling is to present medical and genetic facts to the counselees in order to help them to make the most appropriate decisions given the genetic condition of the family.

Some criteria for a shared decision between clinicians and patients have been identified: a shared decision-making involves two subjects at least (but often even more); as a minimum the clinician and the patient are involved; both of them are active part of the decision-making; the information's sharing is the fundamental condition for a shared decision-making; and the decision is agreed upon by the parties as a result of a reciprocal information exchange between them (7).

Furthermore, generally speaking different phases and competences are necessary to involve patients in medical decisions regarding their health: analysis of their ideas, fears and expectations about the diseases and possible treatments; definition of available options; identification of preferred option(s) and communication of appropriate information; careful monitoring of the communication procedure: patient's understanding of the information, reactions of various kinds, (for instance, fears), expectations, preferences, included preference for decisional role and time to act (possible decision procrastination); definition of the follow up schedule (8).

Thus, given these general conditions, what should be the particular ethical and legal criteria for an appropriate genetic counseling? What characteristics should a genetic counseling have in order to be considered as a good practice from a bioethical and biojuridical point of view? According to Murray Jr. (9), in order to be really helpful for the client (who may also be a healthy subject) the genetic counseling has to be consistent with some fundamental ethical principles: autonomy; beneficence and non-maleficence; confidentiality; veracity and truth-telling; informed consent. It is also important to take into account the different cultural and ethical factors of the involved subjects,

and to consider the professional code of ethics for genetic counselors.

Indeed, these desiderata do not essentially differ from standard requirements of medical care and raise the same bioethical and biojuridical issues. Nevertheless genetic counseling has a special ethical relevance. This special ethical relevance emerges from the character and epistemic nature of genetic information, whether it is considered in its deterministic or probabilistic character.

The point is that genetic counseling gives us information about possibilities and risks rather than certainty. This is paradigmatically manifest in the case of predictive tests, which have created the new category of being 'at risk' without showing symptoms of the disease (10). Expressions of a probabilistic and non-deterministic view, such as 'genetic susceptibility', 'genetic predisposition' and 'genetic tendency', have become more and more used, stressing the risks of the living being and the uncertainties still hidden in our genes (12).

There are several questions and different personal and social 'imperatives' around the *management of risk*, that heavily affect our thinking the disease and its prevention. According to some thinkers, in fact, there has been a shift from a fatalistic view of the disease, both in a naturalistic and in a theistic sense (according to which the disease is unavoidable whether for natural or supernatural reasons), to a view according to which it can be predicted and controlled. Thus the real problem is not the disease as such but the identification and quantification of its risk (11): consequently, the contemporary medical, particularly genetic practice can be interpreted as risk management, primarily as risk prevention.

This perspective is often associated with the belief that a disease can be completely explained through genetics, i.e. as a genetic malfunctioning or alteration. As a result, the therapy is conceived as a repairing of some broken mechanism in the body-machine. The concept of risk, according to some interpreters, is the ground for new biopolitical theories and practices, focused on the risk's calculation and prevention, so that new politics promoting new forms of preventions arise (13, 14).

Furthermore, the influence and the relevance of ethical criteria for the risk management within genetic counseling may be different according to the cultural, ethnic and religious background of counselors or counselees, because these factors can influence the relative impact of specific values. For instance, counselors and clients from the so called Third World may have different religious beliefs and ethical frameworks from the Judeo-Christian culture which is so influent for the Western medical ethics (15). This, among other things, raises the issue of the so called 'global bioethics' (16).

The information within genetic counseling

In order to analyze the ethical and legal sides of providing genetic information as a risk management practice it is necessary to start from the patient's right to be informed and to freely choose how to face his risk, both in the case this is quantifiable (e.g., in the experimentation of new drugs or therapies), and in the case it is not quantifiable and measurable only in the long-term.

Thus, given his right to be informed, the question of the counselee's choice about what to do upon the received information arises. Two questions are particularly relevant: is genetic information as such an empowering tool or does it instead limit the decision capability of the counselee? In order to face these questions, it is necessary to inform the counselee about the epistemic nature of genetic information, its diagnostic and prognostic implications and possible strategies for its assessment in order to promote an informed choice «based on relevant knowledge, consistent with the decision-maker's values and behaviourally implemented» (17).

One of the most important aim of genetic counseling is to decide to act or not to act on the basis of the best available evidence. Furthermore the counselee should take his decision freely and without any coercion. The emphasis on the indefeasibility of the patient's autonomy within genetic counseling is part of the interpretation of genetics as a new field of the market economy, idea which has been affirmed since the early 1990s. According to this view, citizens of a liberal society can use the most advanced clinical tools to prevent and cure their own diseases (18). In this perspective genetic counselors are seen as *decision facilitators* (19), on the basis of the concepts of autonomy and non-directiveness (20, 21, 22, 23), as stated by the International Declaration on Human Genetic Data by UNESCO in 2003 (art. 11). So, «if counselees are to make autonomous decisions, they must be fully informed about the disorder in question, free of coercion, aware of all the possible choices, and have access to any facilities and/or services to implement their decision» (9). At the same time the counselors should try to be non directive and not to influence the patient (4).

Regardless of the definition that is attached to it, and in spite of strong criticisms (24, 25, 26, 27), non-directiveness has been taken up almost universally as a guiding principle of genetic counseling (6, 27): actually «the need to dissociate genetic counseling from eugenics led to the current state of non-directive counseling» (28, 29).

To date there is a wide agreement about the appropriateness of non-directiveness as a key value in genetic counseling. Also guidelines and directives about the provision of genetic counseling agree with the essential role of non-directiveness (30, 31).

Anyway, although widely accepted in principle, non-di-

rectiveness is very problematic to put in practice, because it is impossible for the counselor not to be conditioned by his own cultural or ethical background. Furthermore, starting from its close relationship with autonomy, the non-directiveness principle has been criticized for two main reasons:

“1. It is too individualistic to be appropriate for the context of decision making in genetics and genetic counseling, which by its very nature involves family.

2. Most definitions of autonomy are too idealized and abstract, and do not take into account that none of us are ever entirely free of external factors when making decisions” (32). Moreover, it has been stressed that genetic counselors cannot be mere information providers, and that they have to be facilitators in the decision-making process (33). Thus, non-directiveness should be put into context and should not go against these goals, as well as against other goals of genetic counseling.

Given the limits of non-directiveness, several alternative models have been developed. For instance the shared decision-making model, in which counselor and counselee share information and, in reaching a decision, the facts are integrated with emotions and personal values of the client (34). According to Charles (7) this model is a middle way between the traditional paternalistic model and non-directiveness. Also, the emotional support of the counselee's is considered of great relevance.

It is important to outline that counselors should create the right conditions to allow the client to make an autonomous decision (35, 36). However the question arises about the definition of the client's autonomy. In the case of genetic counseling it is not easy to answer to this question. First off, it is implausible to assume that the client's autonomy is absolute, given the complexity and the possible consequences of wrong choices. Thus a form of directiveness by the expert counselor seems to be not totally wrong. Moreover, autonomy may be waved, as it is possible to do with all rights. And it is not rare the case that clients prefer to delegate their choice to the expert (the doctor) rather than making their decision by themselves. This may happen for a series of reasons, not least the perceived incapacity to deal with the information provided by the consultant (28). As a consequence, the extent to which the autonomy principle should be honored is not discussed in most guidelines: the counselor has the responsibility to deal with the different needs of the different clients.

On the other side, promoting the client's freedom of choice within genetic counseling does not necessarily excludes the delivery of technical information by the counselor. In this case freedom cannot be assumed as simple negative freedom, that is absence of coercion by external factors, but it is a wider concept involving positive ability to make a decision as well (37). For such an ability the expertise of counselors is an essential element.

Anyway, the concept of informed choice is the core of non-directive genetic counseling intended as a communicative practice between specialized personnel and client.

In offering a genetic counseling one should also take into account the client's attitude toward the counseling itself. In general, people decide to have a genetic counseling because they wish to know whether they might be affected by a certain condition, at present or in the future, what is the risk and what is the prognosis; they also would like to learn how to deal with the related uncertainty. In this context the influence of emotional factors is clearly massive. These can rightly be assumed to outweigh the cognitive factors. Consequently, the emotional dimension might deeply affect the same attitude towards the counseling process itself.

An informed decision is the result of the evaluation of all the options regarding the health, for a final decision consistent with the client's values; for an evidence-informed choice individuals are given research-based information on more than one options, and finally an effective decision is informed, consistent with the decision-maker's values and behaviorally implemented (17).

Given these definitions we ask: in the case of genetic tests, how much is the client able to evaluate all the possible options? Is the high specialization of the provided information a limit to the autonomy of his choice? Does it make sense to talk about an evidence-based choice? What factors could subvert the subjective values that should define an effective decision? For an appropriate answer to these questions it is necessary to take into account the different components of the counselee's choice: rational, intellectual, emotional, affective.

Not many studies have been devoted to the multidimensional nature of informed choice (38, 39). Anyway the most important psychological dilemmas and emotional reactions within genetic counseling have been identified: anger, anxiety, worry (to define the self through the disease or the high risk of disease), suffering and sadness, reduced expectations of normality, reactive attitude (rethinking a loss as a gain), intellectualization, rationalization, denial, disbelief, transfer (looking for the other's defect), magical thinking/superstitions, cognitive avoidance (suppress thoughts about fearful or unsustainable topics), accusing the parents, perceive threat to the (possible) role of parent, accusing those who are not affected, helplessness, repression, shame, despair, fatalism, change in the perception of ourselves, change in family system's trust, challenge to religious beliefs, change in social engagement, marital discord, search for meaning, fear of (insurance, working, social) discrimination (40, 41).

The concepts of non-directiveness and informed decision are sometimes based on the assumption that genetic information is value-free and that counselees are totally ra-

tional and independent of this complex framework of emotional reactions (42, 43, 44). It has been stressed that there is the risk for the genetic counselors to treat the clients as «information processors, decision makers, rationalists, consumers of services, and tend to approach them with a clinical detachment rather than with personal interest and involvement» (45). It is significant that the risks emerging from the genetic tests are often reported as percentage, assuming that the client is an information processor able to balance the chances of getting sick.

However, even if in such a type of communication the genetic counselor only acts as a supplier of data, he actually may considerably influence the counselee through the simple delivery of the information. Moreover, also the unavoidable selectivity in the choice of facts to be presented may play a biasing role. Therefore, in order to really honor the principle of non-directiveness and allow an informed choice at the same time, all the abovementioned factors should be taken into account,

A non-informed choice may be the consequence of the conditioning by the health personnel: for instance, it has been found that an HIV-test presented by a physician with a positive attitude towards it has more chances to be accepted than one presented by a physician with a negative attitude (46). The understanding of the test (and consequently also the quality of information) is also affected by other factors: if the medical staff is not adequately informed it cannot adequately inform; a test presented as part of the ordinary medical treatment is more successful (in terms of acceptability) than a test requiring a separate treatment, even if in the first case it seems that the acceptance is related to a lower demand for information.

Another important factor to take into account is information relevance: not all the available information is necessary to make a decision, but only a limited amount of it, and different methods have been developed to quantify it. For instance, the Guidelines of the General Medical Council state that it is necessary to clarify five points: the aim of the screening; the possibility of positive or negative results, included the possibility of false positive and false negative results; the uncertainties and risks related to the screening procedures; any possible clinical, social and economic implication of the test; follow-up plans, including the availability of counseling and support (17, 47).

It is important to note that these guidelines are defined from the health personnel's point of view. An alternative approach focuses on patients that may perform the screening and develop the foreseen condition or be in one of the four following conditions: a true positive; a true negative; a false positive; a false negative. In this approach a comparative analysis of the different cases is appropriate (48). Besides the two above mentioned approaches (starting from the health personnel's point of view and focusing

on patient's condition related to the result of the genetic test), a third possible approach should be considered; this is a consequentialist one, in the sense that it considers the counseling outcome in terms of patient's cognitive and emotional satisfaction. In conclusion, for an adequate analysis of informed choice an intersection of the three aforementioned approaches could be good.

The methods and even the aims of the genetic counseling could change depending on the type of counseling: in a prenatal counseling the attention is focused on the final choice of the client regarding pregnancy, while in giving the information to a client with a familiar history of genetic disease the attention is focused on his possible therapeutic or preventive choices disease (49). The emotional involvement of the counselee is inevitably different in each case: if there is a familiar history of genetic disease the risk of disproportionate decisions by the counselee is bigger, so that the counselor should start from this risk in describing and providing genetic information. Furthermore, he should clearly communicate all the possible therapeutic or preventive options, if any. Particularly in the case of prenatal counseling, where the therapeutic choices are very limited, the description of the possible strategies should precede risk information disclosure.

It is important not to reduce genetic counseling to the provision of data, without presenting details or suggestions about how to act on the basis of the delivered information. Yet the question is exactly the following: does the provision of information, particularly of genetic information, really enhance the client's ability to choose? Or does it produce the opposite result? In order to answer this question, it is necessary to analyse the scope and the value of non-directiveness as such.

The limits of non-directiveness

Although valid in principle, from an ethical and legal point of view non-directiveness can lead to ambiguous and problematic situations. For instance, an ethical dilemma could emerge if the counselee took a decision which the counselor believes to be completely wrong: in this case the consultant may be authorized to violate non-directiveness. This principle would not be violated if, in order to respect beneficence, the counselor wants to deepen the reasons why the counselee makes decisions that he thinks are wrong, even through a psychological consultation (50, 51, 41, 52, 53).

Another ethically problematic situation occurs when the genetic counselor tries to persuade the counselee to communicate the positive result of the genetic test to other family members, although the counselee has previously expressed his will not to do so (31). Actually non-directiveness

has a problematic relationship with beneficence and non-maleficence: should a genetic information be always communicated or only when it regards mutations and/or diseases that can be prevented and/or treated? Does information disclosure always lead to the same kind of decision? (for instance, the decision to prevent a child with a genetic mutation being born)? On the other hand, to not inform can be a different way to address the counselee's choice. In either case, non-directiveness is problematic: it is possible to be directive by telling too much, but also by not telling anything. In fact «directiveness can also be a function of what information is included in a consultation and how the facts are framed. Genetic counsellors always have the power to influence clients by choosing to discuss one aspect of a situation while ignoring or downplaying another» (54).

Thus we should differentiate between a "hidden" and "active" directiveness.

An 'active directiveness' may be classified according to three categories: advice, evaluation, reinforcement (55). Advice denotes a situation where the counselor says what he thinks is best for the client or his family in a way that may influence their choices. Evaluation refers to the counselor expressing his opinion about the counselee's condition. Reinforcement designates the case in which the counselor reflects or affirms the counselee's behavior, thoughts or emotions. Advice is considered to be the most directive category.

Furthermore, according to some interpreters, non-directiveness may be appropriate and feasible in some circumstances, but not in others. This is for instance the case of prenatal genetic counseling, but not the case of counseling regarding the subjective adult health, because even to suggest, for instance, a particular diet rather than another in order to prevent a possible disease can be directive (56).

From an historical point of view non-directiveness is part of the complex relationship between genetics and eugenics: while until the end of 1940s and 1950s eugenics is practiced in a quite explicit way, in both the authoritarian and liberal version, in the following decades the eugenic principle falls in disfavour, but the decay of eugenics is complex and non-linear phenomenon. As stated by Resta, «although they [geneticists] criticised eugenic *programs* that were based on racism and coercion, geneticists still felt that eugenic *goals* were compatible with the goals of genetic counselling. Non-directiveness was a reaction to the methodology of eugenics, not its principles» (57). This is quite a problematic historical thesis, which cannot be further pursued here. The main point of the issue however is the risk inherent in the same principle of non-directiveness of becoming only a formal defense of the patient's right of self-determination, while the patient is still subject to the counselor's conditioning through a subtle form of manipu-

lation. For instance, in the late 1940s and 1950s, when few genetic tests were available, genetic counseling consisted in providing information with the aim of possibly avoiding an unwanted child. Generally speaking, the geneticists took for granted that 'rational' families wanted to avoid the birth of children with genetic disorders or disabilities (58). More recently, in 1972, in the Federal Republic of Germany, at the time of the introduction of genetic counseling centers, it was stated that their most important task was to reduce the births of handicapped children (59). In the same year, someone in the USA defined genetic counseling as 'preventive medicine' (60).

Obviously today, at least in theory, genetic counseling is part of a completely different horizon of values, focused on the concepts of self-determination and freedom. However, the main difficulty lies exactly in finding a way to put in practice this theoretical position, especially because, as seen above, non-directiveness is not a totally accepted principle. There is also a risk implicit in the extraordinary development of diagnostics and gene therapy, which in fact could become a subtle form of coercion to genetic screening, under the pressure of employers' or insurances' or other social institutions' interests. Some, for instance, suggest an increasing use of prenatal genetic counseling based on very problematic concepts, such as 'wrongful birth' and 'prenatal abuse' (61, 78). Yet, who can decide when and if a birth is wrongful? Furthermore, to date even well-known genetic diseases cannot be diagnosed without any doubt: the possible onset of the disease is always a complex phenomenon including a genetic component but also important environmental conditions (e.g., the sickle cell disease).

On these issues Clarke has a very clear position: even just offering a prenatal diagnosis represents a recommendation to accept it, which entails the recommendation to end a pregnancy in the case of an abnormal fetus. According to Clarke this sequence is connected to the social context rather than to the counselor's influence, but this can surely reinforce that: in the end, a non-directive counseling is an unattainable goal (62, 34).

Perhaps it is appropriate to distinguish between the client's autonomy and his self-determination: within genetic counseling it would be probably more realistic if autonomy was not the main aim, since the counselee does not have all the necessary expertise and thus he should rather be helped to decide on the basis of the provided information. In this sense, some have argued that it is a fact that genetic counseling does influence the client's decisions, but unlike directive counseling, which directly defines his choices, non-directive counseling only impacts on his decision-making (63). There are also empirical studies showing the limits of the application and applicability of non-directiveness, stressing that often in genetic counseling the subjective meanings of family, life, child and disease

are not taken into account, thus considerably limiting the contribution that the counselee could give to the process of counseling (64, 65, 66). Furthermore it is very difficult for a consultant to remain totally neutral when a counselee asks not only diagnostic, but also prognostic suggestions and warnings (59, 67, 68).

While a straightforward solution to this issue is still to be found, I would like to point out that the medical tradition has already developed a series of deontological tools which may be applied also to this sort of quandaries. For instance the prevalence of the principle of non-maleficence over the principle of beneficence: *primum non nocere*. This principle applies also in the case of information that shows the risk of abnormalities and could have negative emotional and even social consequences, with no or insufficient beneficial effects in terms of prevention or risk minimization. Indeed, it is possible that the clients themselves express their unwillingness to receive all the information, especially in the case of diseases for which no preventive measures or therapies are available.

Perhaps, but the issue would deserve much more investigation, the ideal genetic counseling should adapt to the subjects involved, at least to the extent that this is possible. A 'subjective genetic counseling' is a very complicated question, and it has a serious risk of getting out of hand, becoming just a subjectivist and relativist practice. As Brunger and Lippman outline, «in the actual practice of genetic counselling, different individuals need different information [...]». This led, in consequence, to the constituting of different 'facts' to different folks» (69). They also show that genetic counseling is dependent on the context in which it is practiced. For instance, the information on Down syndrome as part of a counseling prior to the amniocentesis is very different from the information about an infant with Down syndrome. In theory, the information should be adapted to the counselees' specific situations, their understanding and values, rather than being reduced to a series of data to be communicated. Anyway, as already mentioned above, even this selection and fragmentation of information has surely an influence on clients' decisions (70, 71, 72).

In the end, can genetic counseling really be non-directive? Given the limit of non-directiveness, maybe it would be more appropriated to talk about 'shared medical decisions', which would provide a complementary framework to the simple principle of non-directiveness (7, 8, 73, 74, 75, 76). However, also in this case, several ethical issues arise: may the counselee's decision-making be steered by the counsellor to the point that the former more or less consciously adheres to the position of the latter? Will the counselee be convicted to agree with the counsellor because, given his lack of specialization, he finds himself in the impossibility to provide sound objections when he is not of the same opinion? Is it really possible, for a profes-

sional to express his views about the client's condition and to respect his values and choices at the same time, especially considering the high emotional impact of any information provided in this context? And does the counselee really make a rational decision, or does he simply make a choice based on intuition? (34).

Furthermore, do patients really want to be involved in decision-making? Although some studies have shown that an advanced age and a lower education level are factors that encourage a greater dependence on the health professionals' decisions, further investigation would be useful on this issue. An interesting, although a bit dated study, is that from Michie, Marteau and Bobrow (54). In their analysis of 131 sessions of genetic counseling, they assess directiveness as the measure of information (the counselor communicates what is best for the counselee), of evaluation (the counselor expresses his view regarding a counselee's condition), and of support (the counselor confirms or rejects the counselee's behavior, thoughts or emotions). It emerges that all counseling is directive, and the lower are the level of education and wealth of the counselee, the more directive is counseling. It is not so strange if someone talks today about a 'post-non-directiveness era' (27, 77).

Conclusion

Genetic counseling is commonly associated with the requirement of 'non-directiveness', «meaning that clients are helped to make personal decisions without undue influence by the counsellor» (49). Non-directiveness in genetic counseling may be questioned both from a practical and a theoretical point of view. We have stressed both the importance of this principle and the difficult to reach the aim of non-directiveness, first of all because the counsellor's background and views inevitably influence the counselee either through the way information is selected, or through the way it is delivered, even if the consultant does not want to. On the contrary, a non-directive counseling should be focused on the client and should have the aim to meet the counselee's needs connected to his life condition and his socio-cultural beliefs.

Different problems to the realization of a non-directive counseling arise. First of all the complexities of the genetic information requires an high specialization which a counselee almost never has. Furthermore counselees often prefer not to know or to accommodate the implicit positions of the counsellors. For these reasons some thinkers speak about a post-non-directiveness era.

In conclusion, the influence of genetic counseling on the client is a complex and still open question: a relational concept of the counseling, focused on counselee's needs, might represent a feasible solution not only from a theo-

retical, but also from a practical point of view. Anyway, how to implement such a counseling and especially how to train medical personnel to do it, remains a big problem with no easy solutions at hand yet.

Acknowledgments

This paper is part of the research project 'GenEtica', granted by Italian Ministry of University and of Research, involving Catholic University of Milan, Mendel Genetic Research Institute of Rome, Biogem Genetic Research Institute of Ariano Irpino (AV), IRCCS Fatebenefratelli of Brescia and LUMSA University of Rome.

References

1. Borry P, Nys H, Goffing T, Dierickx K. Genetic testing and counselling. European Guidance. In *European Ethical-Legal Papers N. 3*. Leuven 2007.
2. Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *Am J Med Genet*. 2001 Fall;106(3):191-8.
3. Kessler S. Genetic counseling: psychological dimensions. Academic Press, New York 1979.
4. Fraser FC. Genetic counseling. *Am J Hum Genet*. 1974 Sep;26(5):636-59.
5. UNESCO International Declaration on Human Genetics. Geneva 2003.
6. Harper PS, Gevers S, de Wert G, Creighton S, Bombard Y, Hayden MR. Genetic testing and Huntington's disease: issues of employment. *Lancet Neurol*. 2004 Apr;3(4):249-52.
7. Charles C, Gafni A, Whelan T. Shared decision-making in the medical encounter: what does it mean? (or it takes at least two to tango). *Soc Sci Med*. 1997 Mar;44(5):681-92.
8. Elwyn G, Edwards A, Gwyn R, Grol R. Towards a feasible model for shared decision making: focus group study with general practice registrars. *BMJ*. 1999 Sep 18;319(7212):753-6.
9. Murray Jr R. F. Ethical Issues in genetic counselling. In Post S.G. (Ed-) *Encyclopedia of Bioethics*. Vol. 2. Macmillan Reference, New York 2004: 948-960.
10. Finkler K, Skrzynia C, Evans JP. The new genetics and its consequences for family, kinship, medicine and medical genetics. *Soc Sci Med*. 2003 Aug;57(3):403-12.
11. Green J. Risk and misfortune: a social construction of accidents. UCL Press, London; Bristol, Pa. 1997.
12. Van Dijk J. Imagination: popular images of genetics. New York University Press, New York 1998.
13. Castel R. From dangerousness to risk. In Burchell G, Gordon C, Miller P. (Eds.) *The Foucault effect: studies in governmentality*. The University of Chicago Press, Chicago 1991: 281-298.
14. Rose N.S. Politics of life itself: biomedicine, power, and

- subjectivity in the twenty-first century Princeton University Press, Princeton 2007.
15. Fisher C. USMLE medical ethics: the 100 cases you are most likely to see on the exam. Kaplan Publishing, New York 2006.
 16. Green RM, Donovan A, Jauss S. A. Global bioethics: issues of conscience for the twenty-first century. Clarendon Press, Oxford 2008.
 17. Marteau TM, Dormandy E, Michie S. A measure of informed choice. *Health Expect.* 2001 Jun;4(2):99-108.
 18. Baker S. Your genes, your choices: exploring the issues raised by genetic research. American Association for the Advancement of Science, 1999.
 19. Hodgson J, Spriggs M. A practical account of autonomy: why genetic counseling is especially well suited to the facilitation of informed autonomous decision making. *J Genet Couns.* 2005 Apr;14(2):89-97.
 20. Brock SC. Narrative and medical genetics: on ethics and therapeutics. *Qual Health Res.* 1995 May;5(2):150-68.
 21. White MT. „Respect for autonomy“ in genetic counseling: an analysis and a proposal. *J Genet Couns.* 1997 Sep;6(3):297-313.
 22. White MT. Decision-making through dialogue: reconfiguring autonomy in genetic counseling. *Theor Med Bioeth.* 1998 Jan;19(1):5-19.
 23. Veach PM, Truesdell SE, LeRoy BS, Bartels DM. Client perceptions of the impact of genetic counseling: an exploratory study. *J Genet Couns.* 1999 Aug;8(4):191-216.
 24. Hallowell, N. (1999) Advising on the management of genetic risk: offering choice or prescribing action? *Health Risk & Society.* 1999; 1(3): 267-280.
 25. Hallowell N, Foster C, Eeles R, Ardern-Jones A, Munday V, Watson M. Balancing autonomy and responsibility: the ethics of generating and disclosing genetic information. *J Med Ethics.* 2003 Apr;29(2):74-9.
 26. Petersen A. Counseling the genetically 'at-risk': the poetics and politics of 'non-directiveness'. *Health Risk & Societ.* 1999; 1(3): 253-265.
 27. Weil J. Psychosocial genetic counseling in the post-nondirective era: a point of view. *J Genet Couns.* 2003 Jun;12(3):199-211.
 28. Rantanen E, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Schmidtke J, Sequeiros J, Kääriäinen H. What is ideal genetic counselling? A survey of current international guidelines. *Eur J Hum Genet.* 2008 Apr;16(4):445-52.
 29. Clarke AJ. The process of genetic counseling: beyond non-directiveness. In Harper PS, Clarke AJ.(Eds.) *Genetics, society and clinical practice.* BIOS Scientific Publishers, Oxford 1997: 179-200.
 30. Prenatal diagnosis and genetic screening. Community and service implications. Summary and recommendations of a report of the Royal College of Physicians. *J R Coll Physicians Lond.* 1989 Oct;23(4):215-20.
 31. Nuffield Council on Bioethics. Genetic screening-ethical issues. Nuffield Council on Bioethics, London 1999.
 32. O'Doherty K. Agency and choice in genetic counseling: Acknowledging patients' concerns. *J Genet Couns.* 2009 Oct;18(5):464-74.
 33. Antley RM. 10. The genetic counselor as facilitator of the counselee's decision process. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1979;15(2):137-68.
 34. Elwyn G, Gray J, Clarke AJ. Shared decision making and non-directiveness in genetic counselling. *J Med Genet.* 2000 Feb;37(2):135-8.
 35. Antley RM. Variables in the outcome of genetic counseling. *Soc Biol.* 1976 SUMMER;23(2):108-15.
 36. Antley MA, Antley RM, Hartlage LC. Effects of genetic counseling on parental self-concepts. *J Psychol.* 1973 Mar;83(2d Half):335-8.
 37. Boenink M, van der Burg S. Informed decision making about predictive DNA tests: arguments for more public visibility of personal deliberations about the good life. *Med Health Care Philos.* 2010 May;13(2):127-38.
 38. Bekker H, Thornton JG, Airey CM, Connelly JB, Hewison J, Robinson MB, Lilleyman J, MacIntosh M, Maule AJ, Michie S, Pearman AD. Informed decision making: an annotated bibliography and systematic review. *Health Technol Assess.* 1999;3(1):1-156.
 39. Elwyn G, Edwards A, Mowle S, Wensing M, Wilkinson C, Kinnersley P, Grol R. Measuring the involvement of patients in shared decision-making: a systematic review of instruments. *Patient Educ Couns.* 2001 Apr;43(1):5-22.
 40. Bennett RL, Hampel HL, Mandell JB, Marks JH. Genetic counselors: translating genomic science into clinical practice. *J Clin Invest.* 2003 Nov;112(9):1274-9.
 41. Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling. XI. Nondirectiveness revisited. *Am J Med Genet.* 1997 Oct 17;72(2):164-71.
 42. Benkendorf J L, Prince M.B. A conversation about the indirect road to nondirective genetic counseling: a defining moment through research. *J Genet Couns.* 2002;11(4): 329-332.
 43. Oduncu FS. The role of non-directiveness in genetic counseling. *Med Health Care Philos.* 2002;5(1):53-63.
 44. Weil J, Ormond K, Peters J, Peters K, Biesecker BB, LeRoy B. The relationship of nondirectiveness to genetic counseling: report of a workshop at the 2003 NSGC Annual Education Conference. *J Genet Couns.* 2006 Apr;15(2):85-93.
 45. Wolf G. Non-directiveness: facts, fiction, and future prospects. In Nippert I, Neitzel H, Wolff G. (Eds.) *The new genetics: from research into health care: social and ethical implications for users and providers.* Springer, Berlin 1999: 23-36.
 46. Simpson WM, Johnstone FD, Boyd FM, Goldberg DJ, Hart GJ, Prescott RJ. Uptake and acceptability of antenatal HIV testing: randomised controlled trial of different methods of offering the test. *BMJ.* 1998 Jan 24;316(7127):262-7.
 47. General Medical Council. Seeking patients' consent: the ethical consideration. General Medical Council, London 1999.
 48. Ryan M. Using consumer preferences in health care decision making: the application of conjoint analysis. Association of the British Pharmaceutical Industry, Office of Health Economics 1996.

49. Biesecker BB. Practice of Genetic Counseling. In Post SG. (Ed.) *Encyclopedia of Bioethics*. Vol. 2. Macmillan Reference USA, New York 2004: 952-955.
50. Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling: analysis of a transcript. *Am J Med Genet*. 1981;8(2):137-53.
51. Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling: VI. A critical review of the literature dealing with education and reproduction. *Am J Med Genet*. 1989 Nov;34(3):340-53.
52. Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling. XIV. Nondirectiveness and counseling skills. *Genet Test*. 2001 Fall;5(3):187-91.
53. Yarbrough M, Scott JA, Dixon LK. The role of beneficence in clinical genetics: non-directive counseling reconsidered. *Theor Med*. 1989 Jun;10(2):139-49.
54. Bernhardt BA. Empirical evidence that genetic counseling is directive: where do we go from here? *Am J Hum Genet*. 1997 Jan;60(1):17-20.
55. Michie S, Bron F, Bobrow M, Marteau TM. Nondirectiveness in genetic counseling: an empirical study. *Am J Hum Genet*. 1997 Jan;60(1):40-7.
56. Mahowald M.B. *Genes, women, equality*. Oxford University Press, New York 2000.
57. Resta RG. Eugenics and nondirectiveness in genetic counseling. *J Genet Couns*. 1997 Jun;6(2):255-8.
58. Walker A P. The practice of genetic counselling. In Baker DL, Schuette JL, Uhlmann WR. (Eds.) *A guide to genetic counseling*. Wiley-Liss, New York-Chichester 1998:1-36.
59. Beck-Gernsheim E. *The social implications of bioengineering*. Humanities Press, Atlantic Highlands (N.J.) 1995.
60. Leonard CO, Chase GA, Childs B. Genetic counseling: a consumers' view. *N Engl J Med*. 1972 Aug 31;287(9):433-9.
61. Shapira A. 'Wrongful life' lawsuits for faulty genetic counselling: should the impaired newborn be entitled to sue? *J Med Ethics*. 1998 Dec;24(6):369-75.
62. Clarke AJ. Is non-directive genetic counselling possible? *Lancet*. 1991 Oct 19;338(8773):998-1001.
63. Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling: VII. Thoughts on directiveness. *J Genet Couns*. 1992 Mar;1(1):9-17.
64. Armstrong D, Michie S, Marteau T. Revealed identity: a study of the process of genetic counselling. *Soc Sci Med*. 1998 Dec;47(11):1653-8.
65. Rapp R. Chromosomes and communication: the discourse of genetic counselling. *Medical Anthropology Quarterly*. 1988; 2(2), 143-157.
66. van Zuuren FJ. The standard of neutrality during genetic counselling: an empirical investigation. *Patient Educ Couns*. 1997 Sep-Oct;32(1-2):69-79.
67. Marteau T, Drake H, Bobrow M. Counselling following diagnosis of a fetal abnormality: the differing approaches of obstetricians, clinical geneticists, and genetic nurses. *J Med Genet*. 1994 Nov;31(11):864-7.
68. Geller G, Holtzman, NA. A qualitative assessment of primary physicians' perceptions about the ethical and social implications of offering genetic testing. *Qual Health Res*. 1995;5(1):97-116.
69. Brunger B M, Lippman A. Resistance and adherence to the norms of genetic counseling. *J Genet Couns*. 1995; 4(3): 151-167.
70. Tversky A, Kahneman D. The framing of decisions and the psychology of choice. *Science*. 1981 Jan 30;211(4481):453-8.
71. Shiloh S, Sagi M. Effect of framing on the perception of genetic recurrence risks. *Am J Med Genet*. 1989 May;33(1):130-5.
72. Burke BM, Kolker A. Directiveness in prenatal genetic counseling. *Women Health*. 1994;22(2):31-53.
73. Elwyn G, Edwards A, Kinnersley P. Shared decision-making in primary care: the neglected second half of the consultation. *Br J Gen Pract*. 1999 Jun;49(443):477-82.
74. Coulter A. Partnerships with patients: the pros and cons of shared clinical decision-making. *J Health Serv Res Policy*. 1997 Apr;2(2):112-21.
75. Entwistle VA, Sheldon TA, Sowden A, Watt IS. Evidence-informed patient choice. Practical issues of involving patients in decisions about health care technologies. *Int J Technol Assess Health Care*. 1998 Spring;14(2):212-25.
76. Gafni A, Charles C, Whelan T. The physician-patient encounter: the physician as a perfect agent for the patient versus the informed treatment decision-making model. *Soc Sci Med*. 1998 Aug;47(3):347-54.
77. Biesecker, B. B. (2003) Back to the future of genetic counseling: commentary on "Psychosocial genetic counseling in the post-nondirective era" *J Genet Couns*. 2003;12(3): 213-217.
78. Canto YE. Informazione genetica, danno da procreazione e disabilità: aggiornamenti concettuali sull'eugenetica. *MEDIC*. 2012;20(2):

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Challenging the Boundaries of Medicine: Consumer Culture and Genetic Testing

Una Sfida per i Compiti della Medicina: la Cultura del Consumo e la Pratica dei Test Genetici

MARGARET CURNUTTE

Harvard Kennedy School of Government, Cambridge, MA USA

Medical care has changed remarkably over the past fifty years. One important shift has been a move away from a "doctor knows best" attitude to an emphasis on patient autonomy. Medicine has converged with consumer culture, as patients have assumed greater control, and hence also responsibility for the management of their health. Services and therapeutics traditionally provided by health care professionals are now available in the marketplace. A new industry has emerged – direct-to-consumer genetic testing – lead by two U.S.-based companies, 23andMe and Navigenics. With a mail-order kit, consumers can collect their own initially DNA samples and access over the Internet personally tailored predictive information that reveals their chances of developing certain genetic conditions. The new industry is rapidly growing at the intersection of several powerful social and scientific vectors – consumer culture, empowerment discourse, venture capital, biotechnology, and personalized medicine. This piece explores the implications for how the consumer is both protected and shaped by industry and state actors. I argue that whereas medical standards for evaluating genetic testing emerge from concerns about physician responsibility and standard of care, direct-to-consumer genetic testing shifts attention away from the medical value of the test to concerns about misrepresentation and fraud. As a result, the individual who undergoes genetic testing is not protected as a patient but as a consumer who is accorded oversight only for the accuracy of the tests. In the process, industry actors mediating the flow of genetic information assume a new role. Companies like 23andMe and Navigenics are not simply relaying personal genetic information, but rather cultivating biopower that shapes new genetic identities. As genetics provides a new entrée to defining ourselves, we must pause and evaluate the networks that are making this possible.

Index Terms Direct to Consumer genetic testing (DTC), Genetic consumerism, U.S. regulation, Business communication, Patient protection, Quality standards

La pratica medica è notevolmente mutata nel corso degli ultimi cinquant'anni. Uno dei cambiamenti più importanti ha riguardato il paradigma decisionale che si è venuto allontanando dal modello paternalistico per sottolineare con enfasi sempre maggiore l'autonomia del paziente. La medicina non si è sottratta del tutto all'influsso della cultura del consumo, nella misura in cui i pazienti hanno assunto un maggiore controllo e quindi una maggiore responsabilità per la gestione della loro salute. Così servizi e prodotti la cui somministrazione era tradizionalmente adibita al personale medico, sono ora disponibili sul mercato e recentemente è nata una nuova industria: quella dei test genetici effettuati senza mediazione del medico (direct-to-consumer). Le due maggiori aziende del settore sono nordamericane, "23andme" e "Navigenics", forniscono online a chiunque ne faccia una diagnosi personalizzata del rischio di contrarre certe patologie, sulla base di

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Prof.ssa Margaret Curnutte
Harvard Kennedy School of Government,
79 John F. Kennedy St Cambridge, MA 02138 – USA
e-mail: maggie.curnutte@gmail.com

un campione di DNA del richiedente. Questa nuova industria sta crescendo rapidamente anche grazie al suo intrecciarsi con potenti vettori sociali e scientifici, quali la cultura del consumo, il dibattito sull'empowerment, la medicina personalizzata, la biotecnologia e gli interessi finanziari che muove. Questo articolo esplora come il consumatore sia allo stesso tempo protetto e forgiato dall'industria e dagli attori pubblici. Mi concentro in particolare sulla linea di confine tra metodi di valutazione dei test genetici classici vs. i test genetici direct-to-consumer: mentre i criteri di valutazione dei primi hanno di mira la responsabilità del medico e la soddisfazione di standard qualitativi, in relazione ai secondi l'attenzione non si concentra tanto sul valore medico quanto sulla salvaguardia dalla frode e dall'inganno. Di conseguenza l'individuo che si sottopone ad un test genetico non è protetto in quanto paziente, bensì in quanto consumatore a cui si garantisce soltanto l'accuratezza del test. In questo processo l'industria assume un nuovo ruolo di mediazione del flusso di informazione genetica. Aziende come la 23andme o la Navigenics non si limitano a trasmettere l'informazione, ma piuttosto esercitano un bio-potere che plasma le nuove identità genetiche. Dal momento in cui la genetica offre una nuova porta d'accesso alla definizione della nostra identità, è opportuno fare una pausa di riflessione valutare le reti che stanno rendendo possibile tutto ciò.

Parole Indice Test genetici “direct-to-consumer”, Consumismo genetico, Regolamentazione Statunitense, Comunicazione aziendale, Protezione del paziente, Standard di qualità

Medical care has changed remarkably over the past fifty years. Importantly, a “doctor knows best” attitude has shifted to an emphasis on patient autonomy. Patients have assumed greater control and, hence, taken greater responsibility for the management of their health. And in the process, medicine has converged with consumer culture. Services and therapeutics traditionally provided by health care professionals are now available in the marketplace. The aisles of most local drugstores provide evidence. Consumers can now self-diagnose with at-home pregnancy tests, glucose monitors, and blood pressure kits. Therapeutics that used to require a doctor’s prescription, such as the allergy drug Claritin, are currently available over the counter. The direct-to-consumer marketing of prescription drugs, such as cholesterol-lowering Lipitor, has arguably created a dynamic in which patients influence the prescribing decisions of physicians.

In this context, a new industry has emerged – direct-to-consumer (DTC) genetic testing. Through US-based companies like, 23andMe, Pathway Genomics, and Navigenics,¹ consumers can collect their own DNA samples with a mail-order kit. Consumers can then access over the Internet personally tailored information that reveals their chances of developing certain genetic conditions.

Traditionally, health care professionals have provided genetic testing. The first genetic tests were biochemical assays and chromosomal analyses performed in hospital or research laboratories. Still widely applied, these tests are exemplified by the screening of newborn babies for the genetic metabolic condition phenylketonuria (PKU) by measuring phenylketone levels in blood samples. The detection of abnormal or extra chromosomes, as in the case of Down’s syndrome, can confirm other genetic conditions. In the 1970s and 1980s, DNA testing became available as researchers identified single-gene disorders like sickle cell disease and cystic fibrosis. Continuing with DNA-based analyses, the most recent wave of tests has resulted from large population studies in which correlations are drawn between individual disease risk and small DNA changes in multiple genes. While all of these genetic tests were initially performed in hospital and research laboratories, the demand and volume for DNA tests lead physicians to outsource testing to specialty laboratories. Genomic Health, GeneDx and DNA Diagnostics emerged during the past ten years and followed rigorously the model of physician-directed diagnostic testing.

23andMe, Pathway Genomics, and Navigenics, in contrast, arose about five years later with a business model

that diverged from that of the diagnostic companies. These companies do not provide diagnostic testing per se, but rather pre-symptomatic testing that describes one’s chances of developing genetic conditions. In 2010, 23andMe and Navigenics began offering genetic tests that indicate how individuals metabolize drugs. For example, the companies provide a genetic test that indicates proper dosages for the blood thinner, Coumadin. Such an expansion of their test panels blurs the boundaries of what is and should be considered medical testing. All three companies originally began with business models that allowed consumers to purchase testing directly without a physician.² 23andMe continues to offer its tests directly to consumers, while Pathway Genomics requires that they be ordered through a physician.

The new industry emerged at the intersection of several powerful social and scientific vectors – consumer culture, venture capital, biotechnology, and personalized medicine. The whole-genome sequencing industry is contributing to this momentum. Curiously, there had been little regulatory activity until 2010. While 23andMe and Navigenics entered the market in 2006 and 2007, respectively, and Pathway Genomics in 2008, investigations by the Food and Drug Administration and the House Committee on Energy and Commerce were forced by several newsworthy events. In May of 2010, the younger genetic testing firm, Pathway Genomics, made headlines after attempting to sell genetic testing kits directly to consumers in drugstores.³ Coincidentally, in the following weeks, 23andMe had an untimely laboratory mix-up involving 96 consumer samples that raised questions about the reliability of direct-to-consumer testing services.

The investigations by FDA and Congress have defined some of the contours of the new industry. I argue that state and federal regulatory efforts are primarily consumer oriented and not medically directed. This paper explores two important implications. Whereas medical standards for evaluating genetic testing emerge from concerns about physician responsibility and standard of care, direct-to-consumer genetic testing shifts attention away from the medical value of the test to concerns about misrepresentation and fraud. As a result, the individual who undergoes genetic testing is not protected as a patient, but instead as a consumer who is accorded oversight only for the accuracy of the tests. If ongoing regulatory proposals continue on this trajectory, the developing industry will further open a back door to consumer-driven medical care.

¹ In July 2012, Navigenics was purchased by Life Technologies, a private company that is a leader in the whole genome sequencing industry with its Personal Genome Machine and Ion Proton DNA sequencers. See: Lauerman, John. 2012. Life Technologies Buys Navigenics for Genetic Diagnostics. *Businessweek*. July 16.

² Navigenics changed this feature of its genetic testing service in June 2010. Consumers could no longer directly purchase genetic testing, but rather must sign up for the service through a physician or corporate wellness program. Amy DuRoss, Vice President of Policy and Business Affairs at Navigenics, interview by author, San Mateo, CA, June 13, 2010.

³ Pollack, Andrew. 2010. Start-Up May Sell Genetic Tests in Stores. *The New York Times*. May 10.

From concerns about medical value to misrepresentation and fraud

In the traditional clinical context, physicians assess the medical value of genetic testing for patients based on best-evidence guidance for clinical practice, and in some cases, with the aid of genetic counselors. In this supportive setting, patients can weigh the costs and benefits of genetic testing with expert medical guidance, and consent accordingly. The consumer context short-circuits this process. Concerns about *clinical utility*, which provides crucial information about diagnosis, treatment, management, or prevention of detected conditions, come second to the criteria of *analytic validity* and *clinical validity*, which assess the accuracy of laboratory processing and the soundness of the studies used to develop the tests.

The model: providers of non-medical information

The DTC companies rely on a model that represents genetic testing in new ways, selectively highlighting its similarities to and differences from traditional medical tests. As the companies attempt to draw a line between medical and non-medical genetic testing, regulators, bioethicists, physicians, scientists, and genetically curious individuals grapple with the status of these companies. Genetic testing has traditionally been part of medical care, so should these companies be regulated according to health care standards? Do diagnostic and predictive genetic tests warrant different regulatory regimes?

These questions offer an entry point to understand further the DTC genetic testing business model. 23andMe and Navigenics have claimed not to provide a medical service. In an open letter to the medical community, 23andMe asserts: “What we do not and will not do is provide medical advice to our customers. Though our service delivers personalized data, the information it provides is tailored to genotypes, not to individuals.”⁴ In a similar vein, Navigenics inconspicuously states on every page of its website: “Navigenics does not provide medical advice, diagnosis or treatment. You should consult your doctor if you have questions regarding any medical condition, before starting any new treatment, and before stopping any treatment that has been prescribed for you.”⁵

To disassociate their services from clinical genetic testing, 23andMe and Navigenics represent the genetic knowledge that they provide as non-medical, particularly results from predictive and pre-symptomatic tests. Carrier status

for a particular genetic disorder, such as cystic fibrosis or sickle cell disease, is framed the same way. Their websites represent genetic knowledge as a form of “personal information,” similar to one’s bank statement. Both kinds of information, they argue, provide useful descriptions of your circumstances. Kari Stefansson, C.E.O. of the Icelandic company deCODE and its subsidiary, deCODEme Genetic Scan, echoes this theme. Stefansson says of predictive, pre-symptomatic, genetic testing: “It doesn’t increase your risk. It doesn’t decrease your risk. It measures your risk. It’s a description of who you are.”⁶ By casting genetic test results as just another form of personal information, both Stefansson and the two U.S.-based companies in effect make a case for new standards of evaluation.

The regulatory landscape: state-level CLIA, FDA, and House Committee

Whereas medical standards for evaluating genetic testing emerge from concerns about physician responsibility and a comprehensive standard of care, direct-to-consumer genetic testing has focused attention on consumer best practices. The initial regulatory actions taken by the California and New York Departments of Health in 2008 and inquired by the FDA and House Committee in 2010 reflect this change as discussed below. Their evaluations of direct-to-consumer genetic testing have focused on analytic validity and clinical validity.

State-Level CLIA

When 23andMe, Navigenics, and Pathway Genomics began selling genetic testing over the Internet, twenty-five U.S. states and the District of Columbia permitted direct-to-consumer laboratory testing without restriction, thirteen states prohibited such testing, and twelve states permitted it only for specified classes of tests.⁷ States have denied direct-to-consumer laboratory testing on the grounds that a licensed physician or health care practitioner must order the tests. Until recently, the regulation of direct-to-consumer genetic testing has been left to the states by the Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS) under the Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA), passed by Congress in 1988. The focus of this law as applied to genetic testing is *analytic validity*: how well does the test predict the presence or absence of a particular gene or genetic variant? In addition to demonstrating the analytic validity of its tests, laboratories must satisfy CMS

⁴ 23andMe. “Open Letter to the Medical Community,” <https://www.23andme.com/for/physicians/> [accessed June 28, 2010].

⁵ Navigenics. <http://www.navigenics.com/> [accessed June 28, 2010]

⁶ Meredith Wadman, “Gene-testing firms face legal battle,” *Nature* 453 [June 2008]: 1148-1149.

⁷ The Genetics Public Policy Center, “Survey of Direct-to-Consumer Testing Statutes and Regulations,” [June 2007].

requirements relating to quality control, personnel qualifications, records maintenance, and proficiency testing to obtain certification. The regulation is meant to ensure correct and accurate results.

Both 23andMe and Pathway Genomics currently have CLIA certification (Navigenics' laboratories were also CLIA certified), but they met the standard only after California and New York halted the sale of their genetic tests in 2008. After investigating twenty-five genetic testing firms, the California Department of Public Health sent letters to thirteen companies on June 9, 2008, including 23andMe, Navigenics, and Pathway Genomics requesting that they "cease and desist" the sale of tests to Californian residents.⁸ The letter focused on two points under the Business and Professions Code Sections 1241 and 1288: the companies were in need of a clinical laboratory license or registration, and could not offer a clinical laboratory test directly to the consumer without a physician order, unless specifically exempt. Similarly, New York Department of Health regulations stipulate that direct-to-consumer testing laboratories must obtain a permit and that a New York State licensed physician must order the tests.⁹ As a result, companies have circumvented the physician-ordered requirement by having an internal physician sign off on the consumer-requested testing.

While lawmakers enacted CLIA to set standards for quality assurance, policy makers continue to debate whether CLIA sufficiently guarantees the accuracy and reliability of laboratory testing. In 2008, the Department of Health and Human Services' Advisory Committee on Genetics, Health, and Society expressed concern that CLIA requirements may not adequately ensure the analytic validity of genetic tests.¹⁰ Specifically, that genetic tests require standards distinct from those of other laboratory tests. The report called for clearer guidelines from the Center for Medicare and Medicaid Services to determine the proficiency of testing. As analytic validity is a concern for all laboratories, proponents of the new industry have pointed out that 23andMe's laboratory blunder in 2010 did not result from the "consumer" aspects of its services. The mistake comes at an untimely moment, but the company's framing of the mishap as "CLIA-like" succeeds in narrow-

ing attention on data accuracy. In June 2010 the company posted the following on its blog: "We want to clarify what happened with the sample errors, how it happened and what we're doing to prevent it from happening again. Providing each and every one of our customers with accurate data is 23andMe's number one priority, and we fully realize the gravity of this incident."¹¹ In essence, we do not need more regulation, just better internal oversight. 23andMe has framed the problem as one of analytical rigor.

FDA: Another Regulatory Body

FDA's investigation into the practices of DTC genetic testing companies were justified on medical grounds. In reality, however, FDA focused on analytic validity and clinical validity – aspects of genetic testing that do not address clinical use. On June 10, 2010, the Food and Drug Administration sent letters to 23andMe and Navigenics informing the firms that their respective services – the 23andMe Personal Genome Service™ and the Navigenics Health Compass – are medical devices under the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act. According to the act, a medical device is: "an instrument, apparatus, implement, machine, contrivance, implant, in vitro reagent, or other similar article that is intended for use in the diagnosis of disease or other conditions, or in the cure, mitigation, treatment or prevention of disease." The definition leaves room for interpretation, but to provide some guidance, FDA states that a medical device can be anything from a thermometer to an artificial heart to an at-home pregnancy test.

The decision that 23andMe and Navigenics manufacture and provide a "medical device" has served as an entry point to express concerns about analytic validity and clinical validity. In the letters sent to the companies, FDA clarifies why each company's medical device is subject to premarket review:

[It] enables FDA to protect the public from medical products that may pose an unreasonable risk of harm. It is important that they be analytically and clinically accurate so that individuals are not misled by incorrect test results or unsupported clinical interpretations. Premarket review allows for an independent and unbiased assessment of a diagnostic test's ability to generate test results that can reliably be used to support good healthcare decisions.

The reasoning of the FDA further illustrates regulatory concerns about fraud and misrepresentation, not only regarding analytic validity, but also clinical validity. In the case of direct-to-consumer genetic testing, harm and unreasonable risk could result from both incorrect and unsound data. While FDA has stated a clear interest in these matters, Dr. Gutierrez of the Department of In Vitro Di-

⁸ State of California-Health and Human Services Agency, Department of Health. *Notice to Cease and Desist Performing Genetic Testing Without Licensure or Physician Order* [June 9, 2008].

⁹ Ken Powell, "NY State Regulates DTC Genetic Testing Labs," Gerson-Lehrman Group, published at <http://www.genome.web> [March 23, 2009].

¹⁰ U.S. Department of Health & Human Services. Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society. *U.S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services* [April 30, 2008], by Steven Teutch and Reed V. Tuckson. Open-file report, the Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, 2008.

¹¹ 23andMe. "Update from 23andMe," <http://spittoon.23andme.com/> [Accessed June 15, 2010].

agnostics does not want the agency to be viewed as paternalistic: “We really don’t have any issues with denying people information,” he said, “We just want to make sure that the information they are given is correct.” Although FDA intervened on medical grounds, the decision to regulate direct-to-consumer genetic testing as a medical device has translated into concerns about accurate information, not its medical significance.

The House Committee

Spurred by press that the younger direct-to-consumer genetic testing firm, Pathway Genomics, planned to sell its genetic testing kits through local drugstore chains CVS and Walgreens, the House of Representatives Committee on Energy and Commerce began examining personal genetic tests sold to consumers over the Internet. On May 19, 2010, the Committee sent letters to 23andMe and Navigenics requesting information and documents about their testing services. Like FDA, the House Committee is concerned with analytic validity and clinical validity, focusing the bulk of its investigation on these issues. In the letter to the companies, the Committee requests: “communications regarding the *accuracy* of your testing,” documents describing the “*controls* for scientific factors,” “communications *validating the association* between the scientific data your company uses for analyzing test results and the consumer’s risk for each condition,” “documents relating to *proficiency testing* conducted by your clinical laboratories,” and “policies for *processing* and use of individual DNA samples.” Both FDA and the House Committee have left a door open for direct-to-consumer genetic testing. No steps have been taken to ban the industry, as in Germany, for example.

Patient Protection versus Consumer Protection

As regulators define the space for direct-to-consumer genetic testing, the emergence of the genetic consumer marks a clear departure from that of the patient. The genetic consumer is emerging as a new figure, whose rights and responsibilities are coming into definition. In the clinical context, patients are protected according to the norms the physician-patient relationship. A health care provider acts on behalf of the patient’s interests, determining when genetic testing might be beneficial. The health care provider is also the gatekeeper for sound genetic tests, often discussing with patients the option of taking tests under development. Physicians, often in concert with genetic counselors, are responsible for addressing issues of *clinical utility*, or what can be done clinically with genetic information, facilitating patient decisions that fit within a standard of care. For example, a patient may have a fam-

ily history of Alzheimer’s disease, but after talking with a genetic counselor decide not have genetic testing for her predicted chances of developing the disease because there is no treatment or cure.

In contrast to clinical genetic testing, direct-to-consumer genetic testing does not follow from a doctor’s recommendation. The genetic consumer is responsible for assessing the value of genetic testing. While CLIA sets standards for analytic validity in both clinical and consumer laboratories, the assessment of clinical validity differs in the clinical and consumer contexts. Whereas health care providers make decisions about clinical validity for patients, FDA is now poised to regulate this criterion for direct-to-consumer genetic testing. In a letter to Dr. Margaret Hamburg, Commissioner of the Food and Drug Administration, and Dr. Francis Collins, Director of the National Institutes of Health, 23andMe requests help to develop broadly applicable standards for the industry that would address concerns about both analytic validity and clinical validity. To date, it is not clear whether FDA will set regulatory standards for the soundness of genetic tests. Furthermore, policy makers have not decided who will regulate, if at all, *clinical utility* standards.

In the context of consumer genetic testing, the criterion of *clinical utility* has been left to the discretion of each company. While regulatory efforts capture the genetic testing services as a consumer product, paradoxically 23andMe and Navigenics have taken on some characteristics of medical practice. For example, in a section of its website that described how genetic tests are chosen, Navigenics stated that to be added to its service, “The condition must be one that you and your doctor can act on.” For this reason, while 23andMe offers a genetic test for amyotrophic lateral sclerosis (ALS), Navigenics did not, because “currently there is nothing that can be done to prevent this progressive disease.” In the assessment of clinical utility, genetic counselors have traditionally played an important role, but companies are not required to provide genetic counseling to consumers. Navigenics included counseling as part of its service since its inception, whereas 23andMe added this feature in June of 2010, four years after the company’s launch.

The House Committee is addressing, if only obliquely, the regulation of clinical utility. The scope of its investigation exceeds that of the FDA’s to include a request for: “All policy documents, training materials, or written guidance regarding genetic counseling and physician consultations, including documents regarding what conditions, diseases, drug responses, or adverse reactions trigger the need for genetic counseling or physician consultation.” The Committee is the first regulatory body to explore concerns about how individuals manage the significance of genet-

ic information, specifically whether the consumer needs guidance from a genetic counselor or physician for certain genetic tests.

The issue of whether and how regulators might attend to issues of clinical utility goes back to the business model of the direct-to-consumer providers. As the companies do not offer diagnostic genetic testing, one could argue that concerns about clinical utility do not apply to pre-symptomatic genetic testing. Stanford medical geneticist and editorial advisor to 23andMe, Uta Francke, says there is a spectrum from non-medical to medical genetic testing. As risk probabilities increase, pre-symptomatic genetic testing becomes more diagnostic. Where might the House Committee draw the line when trying to assess “whether the consumer needs guidance from a genetic counselor or physician when undergoing certain genetic tests”?

Conclusion

Direct-to-consumer genetic testing is shifting attention away from the medical value of testing and leading to new standards for genetic testing in the consumer context. 23andMe, Navigenics, and Pathway Genomics have constructed business models that attempt to dissociate certain types of genetic testing from medical practice. By arguing that genetic information is “just another” form of personal information, the companies argue for new regulatory standards. As regulatory concerns thus far focus on issues of analytic and clinical validity, the companies benefit from consumer-oriented evaluations. Although FDA drew attention to the medical dimensions of direct-to-consumer genetic testing, the current regulatory landscape reinforces consumer norms, blurring the extent to which 23andMe and Pathway Genomics are now defined by medical evaluative standards. As regulatory attention focuses on the accuracy and soundness of genetic data, the companies have set their own standards on issues of clinical utility.

The status of the direct-to-consumer genetic testing industry goes hand-in-hand with a regulatory culture, which in turn, has important implications for the delivery of health care. While regulatory efforts continue to approach health care services as consumer-driven commodities, we should be mindful of how this further distances such services from a standard of care.

References

1. Lauerman J. Life Technologies buys Navigenics for genetic diagnostics. *Businessweek*. July 16, 2012.
2. Pollack A. Start-Up may sell genetic tests in stores. *The New York Times*. May 10, 2010
3. 23andMe. Open letter to the medical community. <<https://www.23andme.com/for/physicians/>> [ultima consultazione 05-02-2013].
4. Navigenics. <<http://www.navigenics.com/>> [ultima consultazione 06-02-2013]
5. Wadman M. Gene-testing firms face legal battle. *Nature*. 2008 Jun 26;453(7199):1148-9.
6. The Genetics Public Policy Center. Survey of direct-to-consumer testing statutes and regulations. <<http://www.dnapolicy.org/resources/DTCStateLawChart.pdf>> [ultima consultazione 06-02-2013].
7. State of California-Health and Human Services Agency, Department of Health. Notice to cease and desist performing genetic testing without licensure or physician order. <http://www.wired.com/images_blogs/wired-science/files/madrigal.PDF> [ultima consultazione 06-02-2013].
8. Powell K. NY State regulates DTC genetic testing labs. Gerson Lehrman Group. <<http://www.genomeweb.com/>> 2009.
9. U.S. Department of Health & Human Services. Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society U. S. System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services [April 30, 2008], by Steven Teutsch and Reed V. Tuckson. Open-file report, the Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health, and Society, 2008.
10. Department of Health and Human Services. Food & Drug Administration. Letters to Dr. Vanier and Ms. Wojcicki. Silver Spring, (MD) June 10, 2010.
11. Federal Food, Drug, and Cosmetic Act of 1938. Section 201. Public Law 75-717, 75th Cong., [June 25, 1938], PL 95-295, 90 Stat 539.
12. Pollack A. F.D.A. faults companies on unapproved genetic tests. *The New York Times*. June 11, 2010.
13. U.S. Congress. House of Representatives. Committee on Energy and Commerce. Letters to Dr. Vanier and Ms. Wojcicki. [May 19, 2010].
14. 23andMe. 23andMe Letter to Heads of FDA and NIH. <<http://blog.23andme.com/news/23andme-letter-to-heads-of-fda-and-nih/>> [ultima consultazione 06-02-2013].
15. Navigenics. Conditions and medication responses. <http://www.navigenics.com/visitor/policies/our_policies/informed_consent/health_compass/#a3> [ultima consultazione 06-02-2013].
16. Curnutte M. Dr. Uta Francke, interview. Palo Alto, (CA) June 7, 2010.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

The Transition from Genetic Tests to the Genomic Era

Dai Test Genetici all'Era Genomica

DOMENICO COVIELLO^{1,2}, CHIARA LANZA¹, ALESSANDRA SERI¹, MANUELA SEIA², ELIA CASATI²

¹Laboratory of Human Genetics, E.O. Ospedali Galliera, Genova

²Laboratory of Medical Genetics, Fondazione IRCCS Ca' Granda – Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

In the last two decades, more and more accurate genetic diagnosis of Mendelian diseases has been made possible through the use of genetic tests. The general guidelines for their use in clinical practice have been well-defined and shared internationally. The situation is different for complex diseases, because the development of knowledge about the genetic factors of multifactorial diseases obtained through genome studies is fairly recent, and its beginnings only date back to the last 4-5 years. Furthermore, the results obtained so far are not easy to interpret in a health perspective.

The rapid increment of scientific advances and tools in genomics such as epigenomics, microbiomics and systems biology supported by new ICT solutions do not only promise to greatly contribute to the understanding of disease mechanisms, and to the characterization of each person's unique clinical, genomic, and environmental information, but also to provide unique opportunities of new promising applications in human health management during the whole life-course.

The transition from Genetics to Genomics is not an easy task. To ensure that genomic knowledge is integrated into health-care programs and prevention in an appropriate manner, we need robust, confirmed and validated scientific data. Before the introduction and correct application of new genomic tests, it will be important to provide citizens and professionals with clear evidence-based information about the applications of predictive genomic tests, including the implications that such information could have on the health of the person.

Index Terms Medical genetics, Genomics, Evidence-based medicine, Quality standards, Clinical guidelines, Multifactorial diseases, Medical education

Negli ultimi due decenni l'uso di test genetici ha reso possibile la diagnosi sempre più accurata delle malattie Mendeliane. A tal proposito sono state definite linee guida generali per la pratica clinica relativa ai test genetici, condivise e approvate a livello internazionale. La situazione è diversa invece per le patologie complesse, perché lo sviluppo della conoscenza relativa al contributo genetico delle malattie multifattoriali, ottenuto mediante gli studi genomici, è piuttosto recente: i suoi inizi risalgono ad appena cinque anni fa. Inoltre i risultati finora ottenuti non sono facilmente interpretabili in una prospettiva clinica.

Il rapido sviluppo dei progressi scientifici e di strumenti genomici, quali l'epigenomica, la microbiomica e la biologia dei sistemi supportate da nuove soluzioni informatiche promettono non solo di fornire un contributo rilevante alla comprensione dei meccanismi patologici e alla caratterizzazione del profilo clinico, genomico e socio ambientale dei soggetti, ma anche di offrire opportunità inedite di nuove applicazioni di tali tecnologie alla gestione della salute per tutto il corso della vita. La transizione dalla genetica alla genomica non è un passaggio semplice. Per garantire che le conoscenze genomiche siano integrate nei programmi di prevenzione in maniera adeguata, sono necessari analisi robuste di dati scien-

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Dott. Domenico Coviello
Laboratorio di Genetica Umana
E.O. Ospedali Galliera
Mura delle Cappuccine 14
16128 Genova
e-mail: coviello@unige.it

tifici validati. Perciò prima di pensare all'introduzione e alla corretta attuazione dei nuovi test genomici, sarà importante fornire ai cittadini e ai professionisti una informazione chiara e basata sull'evidenza circa le possibili applicazioni dei test genomici predittivi e delle relative implicazioni sulla salute della persona in senso lato.

Parole Indice *Genetica medica, Genomica, Medicina basata sull'evidenza, Standard di qualità, Linee guida cliniche, Malattie multifattoriali, Educazione medica*

The Development of Genetic Services in Europe

Clinical genetic services were established in North America in the 1940's after the Second World War. During the 1960's, the accuracy of cytogenetic testing of human chromosomes relentlessly increased, making prenatal and postnatal diagnosis of chromosome abnormalities possible. However, the real growth in genetic services occurred during the 1980's, following significant developments in DNA technology by PCR applications and Sanger sequencing. Also genetic counselling, until then largely performed by clinical geneticists as a matter of necessity and time constraints, had significantly improved since the early times, and consisted of a detailed discussion of the inheritance pattern and the recurrence risks which had become necessary because of the expansion of available options for counselees and their families. With the increasing offer of genetic tests, including diagnostic, predictive and prenatal tests, there has been a corresponding augmented need of services that would provide the individuals with the opportunity of thorough discussion about the options available as well as decision support and help to cope with the results (Cassiman 2005). These areas of service are the basis for genetic testing and genetic counselling practice. UK was the first country in Europe to officially recognize the profession of "genetic nurse" and of "genetic counsellor". The title 'genetic counsellor' relates to health professionals with specific training and expertise in the activity of genetic counselling. Genetic counsellors may have a background in nursing, midwifery, social work, psychology or biology applied to health science and work as part of the multi-professional team in clinical genetics or other specialist services.

In order to support genetic services in this effort, leading stakeholders within the European genetic community decided in 2004 to propose the EuroGentest initiative to the EU. The project was funded for five years and the Network of Excellence "EuroGentest" started in January 2005. Its aim was to harmonize the provision of genetic services, taking into account six main issues: 1) quality assurance, including providing standards operative procedures (SOPs), education and training for accreditation and certification of clinical laboratory, external quality schemes and reference materials; 2) informatics tools and a registry of all diagnostic centres classified by disease (Orphanet); 3) quality assurance for the clinical geneticist unit, including guidelines and self-evaluation tools; 4) evaluation and discussion on Ethical, Legal and Social Issues (ELSI); 5) evaluation and validation of new emerging technologies; 6) Information and education of public and other health professional. Many of the topics are reported in the book: *Quality Issues in Clinical Genetic Services*, Kristofferson Ulf., Jörg Schmidtke, J. J. Cassiman – Editors (2010).

Today, clinical genetics services are well-established

in many European countries. Initially, most services were provided by medical doctors, mainly in paediatric clinics. However with an increasing workload and the increasing number of genetic tests available also laboratory scientists got involved in genetics services. Furthermore, due to the increasing need for psychosocial support for families on one side and with the identification of more disease genes in more common genetic condition on the other, professionals from other backgrounds have been recruited to work within the specialty, like, for example, psychologists, cardiologists, neurologists and oncologists. However, considering the exponential growth of this field, a key element in improving the quality of genetic testing services in Europe is the provision of appropriate genetic education for health professionals (Coviello DA (2007),).

Also, technology evolution and the increasing number of genetic tests available, has moved molecular diagnosis from a predominantly research-based discipline into a specialized clinically-oriented laboratory practice. Consequently, the need for Quality Control (QC) and Quality Assurance (QA), particularly with respect to External Quality Assessment (EQA) and Accreditation has likewise increased (Cassiman JJ 2010).

It is also important to note that the function and operation of a clinical genetics services need to reflect the health care needs of the particular population and are subject to national regulation; thus it is also important to identify training programmes and core competences that allow international recognition of specialist training for Clinical Geneticists (Kingston H.M 2010) (Skirton H. and D.A. Coviello 2010). Working alongside medical geneticists, molecular geneticists and cytogeneticists, the genetic counsellor contributes, as part of the team, to provide a holistic and comprehensive service to families concerned about or affected by a genetic condition (Skirton et al. 1997).

The Italian experience

The Italian public healthcare system has been in place since 1978 and it is based on principles of universalism and solidarity. Healthcare is supported by public funding but entirely administered on a regional basis. It is provided by a mixed public-private system and is coordinated by the Ministry of Health that provide the general national rules to evaluate the minimal level of assistance needed in all regions. In Italy a monitoring system for the use of genetic tests was implemented since the mid-80's. In particularly, the Italian Society of Human Genetics (SIGU, Società Italiana di Genetica Umana) has carried out a census of clinical and laboratory activities performed in the country. Information on the laboratory practices of cytogenetic and

molecular genetic testing and information on clinical genetics and genetic counselling centres and activities were collected in order to provide guidance to national and regional health systems to improve the organisation of genetic services and laboratories (SIGU, 2009; Dallapiccola, 2010). Collected data were derived from 278 medical genetic centres, half of which located in the northern regions of the country. Only 28% of them were certified according to quality standards. A total of 217 molecular genetic and 171 cytogenetic laboratories, and 102 clinical genetic services were surveyed. About 560,000 genetic tests, including 311,069 cytogenetic and 248,691 molecular analyses of 556 genes, were recorded. The authors concluded that there is low congruity between clinical diagnoses and laboratory results, suggesting that the request of genetic tests may not be appropriate in several instances.

The new genomic era and Public Health Genomics

In the last decade, the sequencing of the human genome has dramatically improved the understanding of the genetic causes of diseases. In addition to new genes associated with classical mendelian diseases, many others genes have been identified, which are associated with complex diseases, where each gene is responsible for only part of the genetic risk (van El CG, Cornel MC; 2011). In this case, the genetic test will not provide a diagnosis for the disease, but will give the relative individual risk to be affected by it during the course of one's life. Some examples of predisposition factors are quite well known, for instance in Alzheimer disease (Pericak-Vance MA, 1991; Corder EH 1993). However, part of the scientific community is quite sceptical on the possibility that these biological markers will have a real impact on clinical management of diseases. Yet, we have already examples of clinical applications of genomic biomarkers to prevent diseases or to provide a more appropriate personalized treatments, therefore it is reasonable to believe that technological improvements will help this field to grow rapidly.

The scientific community of professionals dealing with Public Health has started to study and to discuss these topics with the scientific community of geneticists and genomic biotechnologists, supporting a new field of interest called "Public Health Genomics". A shared definition was established at "Bellagio Conference" where in 2004, the Rockefeller Foundation initiated the Bellagio Group on Public Health Genomics. The three leading scientists, Wiley Burke (Seattle), Muin Khoury (CDC, Atlanta) and Ron Zimmern (PHG Foundation, Cambridge) developed a first description of the enterprise of Public Health Genomics and defined the "Bellagio statement" that led to the establishment of an international forum, the Genome-based

Research and Population Health International Network (GRAPH Int). Soon after that an EU funded project was started: "Public Health Genomics European Network (PHGEN I)" (from 1/2006 to 3/2009) which was a networking exercise to develop a common understanding of Public Health Genomics between all stakeholders in Europe and which identified the need for European coherent guidelines in that field. Based on the experience of PHGEN I, a second proposal, "PHGEN II", was started in order to fulfil priority action 3.4.3.2 of WP 2008 by producing the first edition of "European Best Practice Guidelines for Quality Assurance, Provision and Use of Genome-based Information and Technologies" (<http://www.phgen.eu/>). The project used an interdisciplinary approach to review the available evidence and health action networks as to avoid duplication of EU work and funding and to develop consensus on best practice guidelines. PHGEN II's workgroup was able to involve key experts such as Public Health experts, EU lawyers, Human Geneticists, Ethicists, Systems Biologists, HTA experts and patient groups.

PHGEN II had a final meeting in April 2012 in Rome, where the European Best Practice Guidelines for Quality Assurance, Provision and Use of Genome-based Information and Technologies have been officially endorsed as the "Declaration of Rome 2012" by the European Member States.

The countries participating in the project have activated specific agencies charged with the task to develop the debate at the national level and to disseminate the documents provided by the partners of the European project (National Task Forces of Public Health Genomic). In Italy the PHGEN II national task force (supervised by Stefania Boccia) has been the starting point of the new action named "GENISAP" (http://istituti.unicatt.it/igiene_1830.html), where the experience of Italian medical geneticists was integrated with the expertise and knowledge of other professionals, such as epidemiologists, bioethicists and public health experts, in order to promote discussion and exchange, as well as to provide an overview of ELSI. This effort resulted in a working document for the Italian Ministry of Health useful to make a National Plan of Public Health Genomic (Boccia S 2012).

Key points for the transition from Genetic tests to the Genomic era

The clinical impact of genomic applications in a short or medium term has been overestimated. However we have enough evidence that in a near future genomics will give the possibility to identify risks factors and genetic predisposition not only for the identification/prevention of common diseases but also for the identification and selection

of the most appropriate treatments in the perspective of a personalized medicine era.

It is therefore useful to take advantage of the experience of the human genetic field in delivering genetic tests via medical genetic services to guide a good transition to the genomic era, so as to avoid harming patients by delivering incorrect information or by nurturing mistaken expectations and to expand the expenses of NHSs, which are already facing the costs of a growing demand for medical care. Four key issues deserve particular consideration: 1) the question of clinical efficacy; 2) the regulation of pharmacogenomics; 3) quality evaluation and assessment (included the problem of Direct to Consumer genetic services); 4) information/education.

1) As for the first point, three main tools are available for the evaluation of clinical efficacy of a specific genomic test. 1) the ACCE model, (Analytic Validity, Clinical validity, Clinical utility, Ethical legal and social implications); 2) Health Technology Assessment (HTA core model) (Lampe K, 2009); 3) the GAPPnet model, (Teutsch SM, 2009). As useful as these models are for assessing the analytical and clinical validity of genomic technologies; very few studies are carried out which provide high quality evidence for many of the genomic applications proposed, whether based on these models or independently of them. The best example of application is provided by the National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) (<http://www.nice.org.uk/>), that provides a procedure for Health Technology Assessment, helping in public health guidance and promoting activities and strategies that can help to prevent disease, improve health and reduce health inequalities.

2) As for the second key point, it is essential to develop harmonised approaches to drug regulation in Pharmacogenomics and pharmacogenetics because of their potential role in improving the discovery, development and use of medicines. For this purpose, the definitions of genomic biomarker, pharmacogenomics, pharmacogenetics, as well as of genomic data and sample coding categories have been delineated in a specific guideline (European Medicines Agency. 2009).

3) The issue of quality assessment is crucial and includes the problem of Direct-to-Consumer (DTC) genetic tests. The increasing availability of genetic testing via internet by private companies, without a genetic counselling, has induced the European Society of Human Genetics, through its Public and Professional Policy committee (PPPC) followed by member and expert consultation, to provide a specific statement with the aim to clarify this topic. Some of the main points are: information about the purpose and appropriateness of testing should be given before the test is done; genetic counselling should be appropriate to the type of test; special measures should be taken to avoid inappropriate testing of minors and other legally

incapacitated persons; finally, for some tests, psychosocial evaluation and follow-up should be available (European Society of Human Genetics, 2010).

Genetic (or genomic) tests and genetic counselling should be provided by institutions, either public or private, that have in place a certified quality system. The most common certification system is the ISO family of standards which have been designed to help organizations ensure that quality management systems meet the needs of customers and other stakeholders (Poksinska, 2002). Accreditation bodies assess laboratories compared to internationally-agreed standards, preferably the ISO 15189 standard for (genetic) medical testing laboratories in Europe (<http://www.iso.org/iso/home/store.htm>). External Quality Assessment (EQA) is a crucial point of a quality system. EQA is an auditing system for the quality assessment of laboratory performance. The main objective of external quality assessment is to establish inter-laboratory compatibility rather than to bring about day-to-day consistency. Typical for EQA is that a large number of laboratories are provided with the same material. They are required to test the material with routine procedures and should return results to a coordinating centre which is independent from the participating laboratories (http://www.eurogentest.org/laboratories/info/public/geneticlaboratories_EQA.xhtml).

4) Education/information is an additional key point in the genomic era and regard both sides of the counselling process. Indeed, both the counselling outcomes as well as the procedure would dramatically profit from the education of medical specialists of different fields such as neurologists, cardiologists and others by experts in genetics and public health. On the other hand, also the public would be in a better position to understand the limit of genetics and genomics if properly and adequately informed. Often people overestimate the utility of new DNA technologies and the media coverage has a big responsibility in this respect. More and more often practitioners are overloaded by patient requests of useless or inappropriate genetic testing as well as by requests to interpret the results of tests which have been already performed through internet by a private company. The latter is an even more problematic situation in that it threatens to overload doctors affiliated with the public system with information requests relating to the augmented risk possibly indicated by DNA tests, which are autonomously performed by the patient without any explicit indication by a medical professional.

Conclusive remarks

The transition from Genetic tests to the Genomic era is quite challenging, thus professionals need to clarify the steps needed to go from research results to clinical applica-

tion. These can be listed as follows: HTA, pre-test counselling (informed consent), performing the test with internal quality standards and EQA, post-test counselling for an appropriate interpretation of the results, communication of the results by taking ELSI into account. The transition from Genetics to Genomics is not an easy task. To ensure that genomic knowledge is integrated into health-care programs and prevention in an appropriate manner, we need robust, confirmed and validated scientific data. Before the introduction and correct application of new genomic tests, it will be important to provide citizens and professionals with clear evidence-based information about the applications of predictive genomic tests, including the implications that such information could have on the health of the person.

References

1. Cassiman JJ. Research network: EuroGentest--a European Network of Excellence aimed at harmonizing genetic testing services. *Eur J Hum Genet.* 2005 Oct;13(10):1103-5.
2. Cassiman JJ. Improving quality and harmonization of standards in clinical genetic services. In Kristorffesson U. et al. (Eds.) *Quality issues in clinical genetic services.* Springer, Dordrecht 2010: 1-10.
3. Coviello DA, Skirton H, Ceratto N, Lewis C, Kent A. Genetic testing and counselling in Europe: health professionals current educational provision, needs assessment and potential strategies for the future. *Eur J Hum Genet.* 2007 Dec;15(12):1203-4.
4. Skirton H, Barnes C, Curtis G, Walford-Moore J. The role and practice of the genetic nurse: report of the AGNC Working Party. *J Med Genet.* 1997 Feb;34(2):141-7.
5. Kingston HM. Competency Based Core curriculum for training specialist in clinical genetics. In Kristorffesson U. et al. (Eds.) *Quality issues in clinical genetic services.* Springer, Dordrecht 2010:201-209.
6. Skirton H, Coviello DA. Ensuring Education and quality in the practice of health professionals (non-medical) working in genetic services. In Kristorffesson U. et al. (Eds.) *Quality issues in clinical genetic services.* Springer, Dordrecht 2010:211-219.
7. Kristorffesson U. et al. (Eds.) *Quality issues in clinical genetic services.* Springer, Dordrecht 2010
8. SIGU Censimento Strutture Genetica Medica.
9. <http://www.sigu.net/index.php?option=com_content&view=article&id=99&Itemid=63> 2009. [ultima consultazione 06-02-2013]
10. 02-2013]
11. Dallapiccola B, Torrente I, Agolini E, Morena A, Mingarelli R. A nationwide genetic testing survey in Italy, year 2007. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010 Feb;14(1):17-22.
12. van El CG, Cornel MC; ESHG Public and Professional Policy Committee. Genetic testing and common disorders in a public health framework. *Eur J Hum Genet.* 2011 Apr;19(4):377-81.
13. Pericak-Vance MA, Bebout JL, Gaskell PC Jr, Yamaoka LH, Hung WY, Alberts MJ, Walker AP, Bartlett RJ, Haynes CA, Welsh KA, et al. Linkage studies in familial Alzheimer disease: evidence for chromosome 19 linkage. *Am J Hum Genet.* 1991 Jun;48(6):1034-50.
14. Corder EH, Saunders AM, Strittmatter WJ, Schmechel DE, Gaskell PC, Small GW, Roses AD, Haines JL, Pericak-Vance MA. Gene dose of apolipoprotein E type 4 allele and the risk of Alzheimer's disease in late onset families. *Science.* 1993 Aug 13;261(5123):921-3.
15. Brand A, Lal JA; Public Health Genomics European Network. European Best Practice Guidelines for Quality Assurance, Provision and Use of Genome-based Information and Technologies: the 2012 Declaration of Rome. *Drug Metabol Drug Interact.* 2012;27(3):177-82.
16. PHGEN II project is supported by a grant from the European Commission. Duration period: 1 June 2009 – 30 November 2012, EU-Project No. 20081302.
17. Boccia S, Ricciardi W. The Italian PHGEN task force. <http://www.phgen.eu/typo3/fileadmin/downloads/Boccia_S_EUPHA.pdf> [ultima consultazione 06-02-2013]
18. Boccia S, Simone B, Gualano MR, Agodi A, Coviello D, Dagna Bricarelli F, Dallapiccola B, Di Maria E, Genuardi M, Ricciardi W. La genomica in Sanità Pubblica. sintesi delle evidenze e delle conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica ai fini della prevenzione. *It J Pub Health* 2012; 9(1): S1
19. Lampe K, Mäkelä M, Garrido MV, Anttila H, Auttärämö I, Hicks NJ, Hofmann B, Koivisto J, Kunz R, Kärki P, Malmivaara A, Meesaar K, Reiman-Möttönen P, Norderhaug I, Pasternack I, Ruano-Ravina A, Räsänen P, Saalasti-Koskinen U, Saarni SI, Walin L, Kristensen FB; European network for Health Technology Assessment (EUnetHTA). The HTA core model: a novel method for producing and reporting health technology assessments. *Int J Technol Assess Health Care.* 2009 Dec;25 Suppl 2:9-20.
20. Teutsch SM, Bradley LA, Palomaki GE, Haddow JE, Piper M, Calonge N, Dotson WD, Douglas MP, Berg AO; EGAPP Working Group. The Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP) Initiative: methods of the EGAPP Working Group. *Genet Med.* 2009 Jan;11(1):3-14.
21. European Medicines Agency. Note for guidance on definitions for genomic biomarkers, pharmacogenomics, pharmacogenetics, genomic data and sample coding categories. <www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Scientific_guideline/2009/09/WC500002880.pdf> 2009. [ultima consultazione 06-02-2013]
22. European Society of Human Genetics. Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *Eur J Hum Genet.* 2010 Dec;18(12):1271-3.
23. Poksinska B, Dahlgaard JJ, Antoni M. The state of ISO 9000 certification: a study of Swedish organizations. *The TQM Magazine* 2002; 14 (5): 297-306.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Genetic Information and Human Rights: Balancing Individual and Collective Interests

Informazione Genetica e Diritti Individuali: il Bilanciamento degli Interessi Individuali e Collettivi

DANIELA MARRANI

Dipartimento di Scienze Economiche e Statistiche, Università degli Studi di Salerno

According to the concept of "Genetic exceptionalism" genetic information is inherently unique and should be treated differently than other forms of personal or medical information. The results of a genetic test regarding an individual may be of some interest for genetic relatives, family members and her "genetic group". Such interests, however, may conflict with the right to know and the right not to know in genetic testing which are presented as a natural extension of individual autonomy.

Individual Human rights related to the use/manipulation of genetic information are aimed to protect genetic identity, genetic privacy and genetic diversity. Various International Laws and European instruments (convention and soft law regulations) deal with genetic research, genetic information and the human genome. Both the scope of practice of these legal tools (privacy norms, antidiscrimination laws, guidelines for testing quality, etc.) as well as the interests which they are called to defend (individual and collective on one side, commercial and societal on the other), are of different types and are disciplined by heterogeneous regulatory frameworks across different countries.

On the one hand, health is an interest of the International Community as a whole and thus protected by States. On the other hand, the individual right to healthcare (with specific regards to genetic health practices) and even genetic confidentiality may find some limits in other individual or collective interests. Thus, the need for balancing different human rights related to the use of genetic information may find a solution before the national constitutional or the European Courts.

This paper aims to give an overview of the basic principles of international law related to genetic information, with a focus on the Oviedo Convention on Human Rights and Biomedicine and the additional Protocol concerning genetic testing for health purposes.

Index Terms Genetic exceptionalism, Right to know, Right not to know, Autonomy, Oviedo Convention, Genetic identity, Genetic diversity, Genetic privacy

L'informazione genetica si distingue da ogni altra informazione personale e medica e richiede un'attenzione ed un trattamento particolare (al riguardo la dottrina ha coniato l'espressione "genetic exceptionalism"). I risultati di un test genetico possano essere di interesse per i familiari e più in generale per i membri del "gruppo genetico". Tale interesse, tuttavia, potrebbe essere in contrasto con il diritto a non conoscere i risultati di un test genetico, espressione del più generale principio di autonomia individuale.

Sul piano dei diritti umani, alcune esigenze di tutela, in specie dell'identità, della privacy e della diversità genetica sono collegate all'utilizzo/la manipolazione dell'informazione genetica. Tali esigenze sono considerate da vari strumenti

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Prof.ssa Daniela Marrani
Università degli Studi di Salerno
Via Ponte don Melillo
84084 – Fisciano (SA)
e-mail: dmarrani@unisa.it

internazionali ed europei (sia convenzionali che di soft law) che contengono norme in materia di privacy, principi di non discriminazione, linee guida sui test genetici, in uno scenario di estrema eterogeneità delle normative nazionali in materia.

In tale contesto si impone l'esigenza di un bilanciamento tra interessi individuali e collettivi. In particolare, se la tutela della salute è un interesse della Comunità degli Stati nel suo insieme, il diritto individuale alle cure (con specifico riguardo ai servizi genetici) e la confidenzialità genetica possono trovare dei limiti in altri interessi individuali o collettivi. Pertanto, il bilanciamento tra diritti umani può trovare una soluzione dinanzi alle Corti costituzionali ed alle Corti europee.

Il presente contributo si propone di illustrare i principi di diritto internazionale che rilevano nella disciplina dell'informazione genetica, con un focus sulla Convenzione di Oviedo sui diritti umani e la biomedicina e sul Protocollo addizionale relativo ai test genetici a fini medici.

Parole Indice *Genetic exceptionalism, Diritto di sapere, Diritto a non sapere, Autonomia, Convenzione di Oviedo, Identità genetica, Diversità genetica, Privacy genetica*

Genetic research and applications as global concerns

At the actual stage of development of genetic research and its applications in different fields, it seems that genetic information can be used for a wide range of individual/private and collective/public purposes. Not only genetic research has a role to play for peace and in the interest of mankind (as common concern of humanity)¹ but also the patenting of gene sequences is more and more relevant for private actors and multinational corporations to make profit². The use of human genetic data in the field of national and international security (for example as a tool to fight terrorism) is also at the core of international cooperation within the major international organizations and the European Union in recent years³. For a long time the use of genetic research and applications for health purposes has been one of the major concerns of States and International Organizations. The biomedical applications and the challenge of the respect and promotion of human rights present an increasing interest for bioethicists and legal theorists as well as regulators also due to the recent and significant development of case-law on these issues.

Several international documents (mostly declarations and other soft law instruments, but also conventions) dealing with the legal, social and ethical implications of genetics have been adopted during the last two decades. Since the adoption of the UNESCO Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights (hereinafter: the Declaration)⁴, 15 years ago, many things have changed

due to the scientific and technological progress and the contextual evolution of the international legal framework⁵, which lead to rethink, in particular, the relation between genetic information and human rights⁶. In this perspective the paper aims to give a short overview on the basic principles of international law related to genetic information, that have been elaborated within the context of the International Organizations⁷, with a focus on the Oviedo Convention on Human Rights and Biomedicine (hereinafter: the Convention)⁸ and the additional Protocol concerning genetic testing for health purposes (hereinafter: the Protocol)⁹. The need to balancing different human rights related to the use of genetic information before the European Courts will also be considered for the importance of the evolving jurisprudence in this field.

Conference on 11 November 1997. The text of the Declaration is available at www.unesco.org. For a general comment of the Declaration see N. Lenoir, *Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights: The First Legal and Ethical Framework at the Global Level*, in *Columbia Human Rights Law Review*, n. 30, 1999, p. 537 ff.

⁵ See, in recent years, the *Universal Declaration on Bioethics and Human Rights*, adopted by UNESCO's General Conference on 19 October 2005.

⁶ See F. Francioni, *Genetic Resources, Biotechnology and Human Rights: the International Legal Framework*, in F. Francioni (Eds.), *Biotechnologies and International Human Rights*, Hart Publishing, Oxford and Portland, Oregon, 2007, pp. 3-32.

⁷ At the international level, the need for concerted or joint efforts in particular within and outside the United Nations system lead to a stronger action of the Inter-Agency Committee on Bioethics (UNIACB), especially to address regularly the issue of genetic privacy and non-discrimination. See the Economic and Social Council (ECOSOC) resolutions 2001/39 and 2004/9 on genetic privacy and non-discrimination. More recently, during the General Segment of the ECOSOC 2012 Session, on 25th July 2012, the Council adopted by consensus the draft Resolution E/2012/L.17 under Item 14(I) entitled: "Genetic Privacy and Non-discrimination". Therefore, the item is now closed.

⁸ *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine*, Oviedo, 4 April 1997, CETS No.: 164. The Convention has entered into force on 1st December 1999. The text of the Convention and the additional Protocols are available at www.coe.int. In the literature, see, among others, Bompiani, *Consiglio d'Europa, diritti umani e biomedicina. Genesi della Convenzione di Oviedo e dei Protocolli*, Roma, 2009; Zanghì, Panella (a cura di), *Recenti sviluppi in materia di bioetica. In margine al progetto di Convenzione sulla bioetica del Consiglio d'Europa*, Torino, 1996; Roscam Abbing, *The Convention on Human Rights and Biomedicine. An Appraisal of the Council of Europe Convention*, in *European Journal of Health Law*, 1998, 377-387.

⁹ *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes*, CETS No.: 203. The Protocol has not entered into force yet as the number of required signatures and ratifications has not been reached until 17 September 2012. See D. Marrani, *Genetica, tutela della salute e diritti umani: il Protocollo addizionale alla Convenzione di Oviedo relativo ai test genetici a fini medici*, in *La Comunità internazionale*, n. 2, 2012, pp. 303-329.

¹ See the United Nations General Assembly Resolution n. 3384 (XXX) of 10 November 1975, *Declaration on the Use of Scientific and Technological Progress in the Interests of Peace and for the Benefit of Mankind*, A/RES/3384 (XXX). The following resolutions are also relevant: General Assembly Resolution n. 46/126 of 17 December 1991, *Human rights and scientific and technological progress*, A/RES/46/126; General Assembly Resolution n. 48/140 of 7 March 1994, *Human rights and scientific and technological progress*, A/RES/48/140; General Assembly Resolution n. 53/152 of 9 December 1998 *endorsing the Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights adopted on 11 November 1997 by the General Conference of the United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization*, A/RES 53/152.

² It is sufficient to think about the intellectual property protection of biotechnological inventions as opposed to the general interest for the preservation of biological diversity. See, among others, R. Pavoni, *Biodiversità e biotecnologie nel diritto internazionale e comunitario*, Giuffrè, Milano, 2004.

³ The European Union has established cooperation mechanisms between Member States with the purpose of sharing genetic data in the fight against crime, through the creation of DNA databases. There is, however, a risk that the collecting of this kind of information for forensic ends could take place without paying due regard to the protection of fundamental rights. On this problem, see F. Costamagna, *Banche dati del DNA e lotta contro il crimine: quale tutela per i diritti fondamentali in Europa?*, in *ISPI Policy Brief*, n. 197, September 2010, pp. 1-10.

⁴ *Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights*, adopted unanimously and by acclamation at UNESCO's 29th General

Genetic information and human rights

Individual Human rights related to the use/manipulation of genetic information are mostly aimed at protecting genetic identity, genetic privacy and genetic diversity. Several international and European instruments (conventions, declarations and generally soft law regulations) deal with genetic research, genetic information and the human genome. Such instruments underline the need to reconcile different interests (individual and collective on the one hand, commercial and societal on the other hand) involved in genetic research¹⁰.

Until recently, the individual was perceived as the vulnerable subject in biomedical research; thus human rights in this field were considered as freedom-rights¹¹, protecting the individual's privacy and physical integrity and right to non-discrimination in medical health care¹². More recently, the individual began to be considered as a partner in both scientific research and medical practice. Consequently, in addition to freedom-rights, the claim-right to enjoy the benefits of science was invoked increasingly in order to access treatments and medicines¹³. In this context, informed consent came to be viewed by some authors as a bioethical requirement, and by others as an autonomous right, not only to ensure freedom to participate to research but also the participant's control over the use of his/her genetic material and genetic information.

The protection of genetic identity has two possible implications: first the right to identity intended as genetic identity of the individual; second, the right to uniqueness of the individual intended as the genetic identity of the human species. Importantly, Article 3 of the Declaration specifies that the person's identity refers not only to the genetic characteristics of each individual but also to the complex educational, environmental and personal factors and emotional, social, spiritual and cultural bonds with others and implies a dimension of freedom. However, identity is in constant transformation as a result of technological breakthroughs. Thus it has become a subject of normative

concern in international human rights law. Because many practices (such as germ-line gene therapy, genetic screening, and pre-implantation genetic diagnosis) have a very real impact on genetic diversity, and such practices that reduce genetic diversity may impact on the future of the species, the Declaration provides for the protection of the «uniqueness and diversity» of individuals (Article 2 b) as a guarantee of the «inherent diversity» of the human family (Article 1).

The right to genetic privacy has been considered as encompassing all legal problems related to the protection of genetic information. In other terms, privacy protects the right of the individual to control information that is intrinsically linked to his/her identity. Two different rights which are presented as autonomous have to be considered: the right to know (Article 5 of the Declaration) and the right to confidentiality (Article 7 of the Declaration). The right to know and its corollary the right not to know in genetic testing¹⁴, recognized in Article 5 of the Declaration, reflect the natural extension of individual autonomy and are considered to be essential guarantors of the individual's ability to choose his/her lifestyle. At this regard it is important to underline that it is difficult to place limits on the right to know. However it is essential to consider the uncertainties of genetic testing. First, genetic information is merely an indicator of the individual's likely future health because predictive genetic testing can give little guidance as to the disclosure of the positive information of a presymptomatic diagnosis. Second, it may be difficult for individuals to appraise the risks of genetic testing as misleading test results may be further complicated by deceptive marketing¹⁵.

The right not to know (or not to be informed) of the results of genetic examination is recognized by both the Declaration (Article 5 c), the Convention (Article 10, n. 2) and the Protocol (Article 16, n. 3). However such right may find some limits in one's own interest (for example when the patient seems to be at risk of a serious disease which it is possible to prevent or cure) or in the interest of the «significant others» (relatives, family members, biological group). But it is not only those who are genetically related who may have valid and important reasons for wanting to know about another's genetic heritage; also

¹⁰ See H. Broussard, *Individual Human Rights in Genetic Research: Blurring the Line between Collective and Individual Interests*, in Murphy (ed.), *New Technologies and Human Rights*, Oxford, 2009, pp. 246-271.

¹¹ The traditional human rights theory aimed at protecting the individual from the State *ingérence* is illustrated in the literature. See, among others, B. Conforti, *Diritto internazionale*, Editoriale scientifica, Napoli, 2010; U. Leanza-I. Caracciolo, *Il diritto internazionale: diritto per gli Stati e diritto per gli individui. Parti speciali*, Giappichelli, Torino, 2008; C. Zanghì, *La protezione internazionale dei diritti dell'uomo*, Giappichelli, Torino, 2006.

¹² See C. Campiglio, *Il principio di non discriminazione genetica nella recente prassi internazionale*, in Venturini, Bariatti (Eds.), *Diritti individuali e giustizia internazionale*. Liber Fausto Pocar, Milano, 2009, p. 51 ff.

¹³ *Ibidem*, p. 248.

¹⁴ See below at para. 3.

¹⁵ I am referring to direct-to-consumer genetic testing which proves problematic in terms of protection of consumers and respect of human rights. The so-called «genome wide association» can be misleading or with no utility without considering in addition important environmental and social factors that impact on genetic diseases. In order to avoid misleading practices, different governmental bodies have taken a strong position on this issue. See the United States Government Accountability Office statement (GAO-10-847T) *Direct-to-consumer genetic tests. Misleading Tests Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices*, July 22, 2010.

people standing in intimate relationship, such as marriage, or planning to have children, may have such reasons as well.. Certain authors refer to moral responsibilities carried by such commitments¹⁶. Thus an individual's duty to know and share genetic information with partners is based on this "duty of entering into a relationship" rather than on "rights" or issues of risk assessment¹⁷. But it is also relevant to consider that one person's right to genetic privacy and medical confidentiality conflicts with the rights of siblings or other relatives to have the knowledge that would permit them to exercise a right of choice¹⁸. As a result "interconnectedness and responsibility to others are brought to the fore in the genetic sphere in a manner which seems to run counter to current ethical and legal orthodoxy"¹⁹. In this context, confidentiality (Article 7 of the Declaration) in relation to genetic information responds to the individual's claim to control the circumstances in which personal health information is collected, used, stored and transmitted. The need to respect such right implies the problem of anonymization in the case of genetic research.

In line with the international developments on the protection of genetic data²⁰, the EU Charter on Fundamental Rights provides an article on the protection of personal data (Art. 8). The increased awareness of the risks posed by the use of electronic or automated means for data processing has, in fact, prompted the drafters of the Charter to provide special protection to an element traditionally considered as an integral part of the right to respect for private and family life²¹.

Finally, the protection of genetic diversity is related to the individual as depositary of the genetic code. It ensures the protection of collective interests through individual empowerments. Different legal constructions have emerged in an attempt to protect the genetic identity of the human species: namely, the prohibition of practices contrary to human dignity, and in particular of reproductive human cloning; the right to genetic integrity and the right to a non-modified genetic heritage; the right to uniqueness

of the embryo; and the principle of non-discrimination²².

The statement that the human genome, in a symbolic sense, is "the heritage of humanity" (Article 1) is strictly related to the provision of Article 4: "The human genome in its natural state shall not give rise to financial gains". The problematic of property rights regarding genetic information are widely discussed in the literature in reason of the relevant economic implications and the patent system. These issues are also crucial for the relation between genetic information and human rights and give rise to a potential conflict between individual (the genome or the genetic sequence owner) and collective interests (benefit of genetic research for others and for society). It is not possible, however, to examine the mentioned issues in this context.

Genetics and the right to healthcare in International Law

Biomedical applications may offer new opportunities for the treatment of some grave diseases, thus giving further instruments to protecting the right to healthcare.²³ It is sufficient to consider the possible benefits of gene therapy and stem cell research or the utility of genetic testing in medical settings. In this context, converging technologies (genetics, nanotechnologies, robotics) may also play a significant role as they can improve human performances. A wide debate is ongoing, for example, on the legitimacy of therapeutic human enhancement as opposed to non therapeutic human enhancement²⁴.

The importance of genetic research to improve health (or the right to access to health care) is recognised at the international level. Importantly, the UNESCO Declaration affirms: «The applications of research, including applications in biology, genetics and medicine, concerning the human genome, shall seek to offer relief from suffering and improve the health of individuals and humankind as a whole». Similar international statements are reiterated and seem unequivocal. Firstly, health is an interest of the International Community as a whole and thus protected by States. Secondly, the individual right to healthcare (with specific regards to genetic health practices) and even ge-

¹⁶ See A. Sommerville, V. English, *Genetic privacy: orthodoxy or oxymoron?*, in *Journal of Medical Ethics*, 1999, n. 25, p. 147.

¹⁷ See D. Dickenson, *Carriers of genetic disorder and the right to have children*, in *Geneticae Medicae et Gemellologiae*, 1995, n. 44, pp. 75-80.

¹⁸ *Ibidem*, p. 149.

¹⁹ See A. Sommerville, V. English, *cit.*, p. 150.

²⁰ See also the International Declaration on Human Genetic data, adopted by UNESCO on 16 October 2003, especially Article 14 (Privacy and Confidentiality).

²¹ Differently, under the European Convention of Human Rights (ECHR) only Article 8 (Respect for private and family life) can be invoked in case of violation of genetic privacy and confidentiality.

²² For a wide analysis on these topics, see H. Broussard, *cit.*, p. 256 ff.

²³ The relationship between emerging technologies, including genetics, and human rights may to some extent be ambivalent: «While human rights tend to protect the intrinsic value of the individual, biomedicine increases the medical (or, instrumental) value of human body and body parts.» See H. Broussard, *cit.* p. 246.

²⁴ On this issue, see the reports of Ethics in Public Making: the Case of Human Enhancement (EPOCH) project funded by the European Commission's Seventh Framework Program – Science in Society, at www.epochproject.com.

netic confidentiality may find some limits in other individual or collective interests. The Oviedo Convention on Human Rights and Biomedicine and the additional Protocol concerning genetic testing for health purposes provide general principles and rules applying in this field.

According to Article 12 of the Convention any predictive genetic test is prohibited unless it would be only for health purposes or for scientific research linked to health purposes, and subject to appropriate genetic counseling. This provision seems crucial as the autonomy of an individual may be limited using pressure to force him to undergo a predictive genetic test for other reasons than health, such as the containment of public health spending or private interests (for example insurance or labor). Similarly, Article 2 of the Protocol limits the object of the agreement to tests “which are carried out for health purposes”,²⁵ excluding different situations which seem problematic such as genetic tests carried out on the human embryo or foetus (therefore, preimplantation (PGD) and prenatal genetic diagnosis (PND) are not covered)²⁶ and genetic tests carried out for research purposes²⁷.

In line with the ethical guidance which considers unjustified a genetic test for a disease for which there is still no therapy²⁸, genetic counseling seems to support freedom and autonomy in the individual's (informed) health choices. Therefore, genetic counseling is at core of a very complex process designed to provide appropriate assistance to the person in relation to any possible personal, psychological and family implication of a genetic test²⁹. In particular, the Protocol states that “appropriate genetic counseling” shall be available for the following genetic tests: tests predictive of a monogenic disease; tests serving to detect a genetic predisposition or genetic susceptibility to a disease; tests serving to identify the subject as a healthy carrier of a gene responsible for a disease. At this regard, the Explanatory Report states that: «the predictive nature of the information obtained with tests covered, the emotional impact

for the person concerned of knowing about a genetic risk, the possible implications for family members and the often important decisions with which the person concerned may be faced, including where appropriate in relation to procreation choices, explain the importance of an appropriate genetic counselling for those tests.»

The discipline on genetic information aims to reconcile both individual and collective interests. According to the concept of “genetic exceptionalism” genetic information is inherently unique and should be treated differently in law than other forms of personal or medical information. Because of the highly predictive power given to genetic information the results of a genetic test undergone by an individual may be of some interest for genetic relatives, family members and the “genetic group”. Such interests, however, may conflict with the right to know and the right not to know in genetic testing which are presented as a natural extension of individual autonomy (Art. 16 of the Protocol: «Everyone undergoing a genetic test is entitled to know any information collected about his or her health derived from this test. The wish of a person not to be informed shall be respected»)³⁰.

A duty of the individual to inform relatives may also be provided in certain European legal systems (for example the French system places the duty to initiate the family information process directly on the individual; see art. 1131 Code de la santé publique). On the other hand, a duty of the physician to warn relatives may derive from jurisprudence, as emerged in the US case law wherein the courts have recognized a duty to warn family members in the case of deceased persons where there was no explicit opposition before death (see, for example, *Safer v. Pack*, 677 A.2d 1188, Super. Court NJ 1996).

Furthermore, it should be considered that a genetic test may only be carried out after the person concerned has given free and informed consent to it (Article 9). However the Protocol provides some exceptions to this general rule, for example to pursue the benefit of family member(s), allowing a genetic test to be carried out on a person who does not have the capacity to consent, under specific conditions³¹.

Besides the health scope, a person may decide to undergo a genetic test for purely information purposes, not necessarily related to the health protection (e.g. to make a personalized diet or mere curiosity about inherited characteristics), a choice that may have market implications, also in terms of consumer protection and business profit.

²⁵ The Explanatory Report specifies that: “The Protocol covers any genetic test carried out for health purposes on a person whether living or dead (in the interests of the latter's family members), or on biological material of human origin. This includes diagnostic, predictive or healthy carrier tests as well as pharmacogenetic tests. Genetic tests offered in the framework of a genetic screening programme are also covered by the Protocol.”

²⁶ On this issue, which is being examined at the Council of Europe's CDBI, see the *Background document on preimplantation and prenatal genetic testing*, CDBI/INF (2010) 6.

²⁷ However, Article 12 of the Convention also applies to predictive tests for health research purposes, and states that such tests may only be carried out subject to appropriate genetic counselling.

²⁸ See the Opinion of the Italian National Bioethics Committee, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, Rome, 12 July 2010.

²⁹ See L. Palazzani-L. Nepi, *Gen-Ius. Consulenza genetica e normative europee*, Studium, Roma, 2012.

³⁰ On this issue, see further considerations developed at para. 2.

³¹ See Article 13. The conditions are based on the purpose to obtain a preventive, diagnostic or therapeutic benefit to the family member, after an evaluation of the benefit for that person and the risk and burden for the person who is undergoing the test.

A balance is necessary, therefore, between individual and collective interests in relation to knowledge, conservation and use of genetic data, thus between individual rights (e.g. the right to health) and economic freedom (property rights and rights of exploitation of the biological sample and/or patent).

Balancing conflicting rights: the role of the European Courts

The need to balancing different human rights related to the use of genetic information may find solution before the two European Courts (ECtHR and CJEU). The case law is not so developed at the moment but it seems that prospectively the European Court of Human Rights will have to balance rights that are equally protected by both the ECHR and the Oviedo Convention. The possible access to genetic testing and the use of their results brings into play some fundamental values that can be expressed in the triad of health-autonomy-dignity. A conflict between self-determination (or autonomy) of the individual (whose right to freely choose whether to undergo a genetic test or not and also to refuse to know the results may not be violated), and the interests of the “significant others” (as they may be justified to be informed, for health purposes, certain genetic characteristics of their relatives) may arise.

The mentioned rights and interests may find adequate protection based on certain rules of the ECHR, in particular Art. 8 on the right to respect private and family life, with reference to the information on the nature and consequences of a genetic test, or the right to know one’s biological origins and in relation to the confidentiality of genetic data. In addition, Art. 2 (right to life), Art. 3 (prohibition of inhuman and degrading treatment), Art. 10 (freedom of expression) and Art. 14 (no discrimination) seem also relevant in this context. The application of the proportionality principle to which the national Constitutional Courts also refer in similar balancing of rights and the relevant practice of the Courts must be considered. The following judgments and decisions may illustrate, as leading cases, the Court’s balancing of conflicting rights in the situations where individual and collective interests are at stake³².

In the *Marper* case³³ the ECtHR held that holding DNA samples of individuals who are arrested but later acquitted or have the charges against them dropped, is a violation

of the right to privacy under the European Convention on Human Rights. The Court recognized that the wide range of information contained in cellular and genetic samples of an individual may also be of some interest for other subjects (the relatives of the offender, for example) and has stronger potential of future use. This implies stronger conditions of protection of the personal privacy. Thus the ECtHR affirmed that the retention and storage of genetic data fall under the provision of Article 8 ECHR and need a strong justification to be considered “necessary in a democratic society” and a proportionality judicial assessment³⁴.

In the *Van der Velden* case³⁵ the Court acknowledged that the compilation and retention of a DNA profile serves the legitimate aims of the prevention of crime and the protection of the rights and freedoms of others. Thus the Court “does not consider it unreasonable for the obligation to undergo DNA testing to be imposed on all persons who have been convicted of offences of a certain seriousness.” As a consequence, the applicant complained that the impugned measure infringed Article 8 of the Convention, in that it constituted an unjustified interference with his right to respect for his private life was considered ill-founded and was rejected. Similarly, in the *W. v. the Netherlands* case³⁶ the Court ruled on the retention of cellular material from applicant (being a minor) following juvenile detention in order to determine his DNA profile. Considering that the DNA material is stored anonymously and encoded, and that the applicant will only be confronted with his stored DNA record if he has previously committed another criminal offence or commits one in the future, the Court saw no reason to diverge from its findings in *Van der Velden* on account of the mere fact that the applicant was a minor. Therefore, the Court dismissed the applicant’s objection. Recently, in the *Costa & Pavan* case³⁷ the Court concluded that the applicants’ decision to resort to *in vitro* fertilization (“IVF”) and preimplantation diagnosis (PID) to ensure that their baby would not suffer from cystic fibrosis was a form of expression of their private and family life protected by Article 8 (respect for private and family life). The Court’s judgment has been criticized due to the low protection of embryo life and the violation of internationally agreed protection for persons with disabilities³⁸. It should be remem-

³⁴ See the *Marper* case, § 88.

³⁵ *Van der Velden v. The Netherlands* (App. 29514/05), decision of 7 December 2006, *Reports of Judgments and Decisions*, 2006-XV.

³⁶ *W. v. the Netherlands* (App. 20689/08) decision of 20 January 2009.

³⁷ *Costa e Pavan v. Italy* (App. 54270/10), judgment of 28 August 2012. The decision is not final, and either party may request that the case be referred to the Grand Chamber.

³⁸ See the Catholic University of the Sacred Heart Bioethic’s Center press release at: http://centridiateneo.unicatt.it/centro_di_ateneo_di_bioetica.

³² See the Report *Bioethics and the case-law of the Court*, Council of Europe/European Court of Human Rights, 2012, available for downloading at www.echr.coe.int (Case-law – Case-Law Analysis – Research Reports).

³³ *S. and Marper v. the United Kingdom* [GC] (App. 30562/04 and 30566/04) judgment of 4 December 2008, *Reports judgments and decisions* 2008.

bered that PID is generally outlawed in Italy³⁹ except for a one-off 2010 decision by an Italian court that allowed a non-sterile couple to use the PID procedure because they were carriers of muscular atrophy⁴⁰. Furthermore, IVF is outlawed in Italy except for sterile couples and couples in which the man has a sexually transmitted disease⁴¹.

The applicants complained that under the current laws in Italy, the only possibility for them to ensure that their child would not have cystic fibrosis would be to start a pregnancy by natural means and medically terminate it if the fetus tests positive for the disease. This, they claimed, amounted to discrimination as they were treated differently from sterile couples and couples where the man carried a sexually transmitted disease.

Importantly, the further developments of the Council of Europe work on preimplantation and prenatal genetic testing will be crucial for a European common standard on this delicate issue⁴². Because the Protocol does not discipline this issue and the European States have different regulations on this topic, the ECtHR and national courts have also an important role to play.

This short analysis shall not conclude without considering the future implications of the EU accession to the ECHR, following the entry into force of the Treaty of Lisbon, which could also pave the way for accession of the European Union to the Oviedo Convention and the Additional Protocols. If the Charter on Fundamental Rights refers in the Preamble, in addition to the constitutional traditions common to the Member States and the ECHR, to international obligations common to the Member States and the European Courts case law, it seems that the application of the Oviedo Convention and the additional Protocols rules and principles might be far more incisive in the future. Thus, the protection of human dignity, human health and other HR, balanced with the autonomy principle, in relation to the application of genetic practices will be based on a common framework and possibly common standards of protection.

³⁹ By Law n. 40/2004.

⁴⁰ See the judgment of the Tribunal of Salerno of 13 January 2010.

⁴¹ This complex and delicate issue can not be examined in this context. The legal and ethical implications of preimplantation diagnosis in the Italian jurisdiction are reported in the literature. See, among others, S. Larosa, *La diagnosi genetica preimpianto: un problema aperto*, in *Famiglia e diritto*, 2011, fasc. 8/9, pp. 839-851; M. Casini, *Novità delle nuove linee guida rispetto al divieto di diagnosi genetica preimpianto?*, in *Medicina e morale*, 2008, Vol. 58, fasc. 3, pp. 597-604; A. Santosuoso, *Ancora su fecondazione assistita e diagnosi preimpianto* [Nota a Trib. Cagliari 24 settembre 2007], in *Questione giustizia*, Fasc. 6, 2007, pp. 1231-1239.

⁴² See footnote n. 25.

Concluding remarks

Because of the particular nature of genetic information, the individual is empowered not only as such but also as a depositary of the genetic heritage of the human species. Thus, scholars recognize “collectivizing moments” whereby the individual “is protected as part of the whole”⁴³. This construction goes beyond the traditional model, even where the “individualizing moments” are established through new forms of protection of human rights, namely genetic counseling for the protection of the right to know, and anonymization of data for the protection of the right to confidentiality. In “collectivizing moments” human rights are recognized with a trans-temporal approach. Thus, legal anticipation is realized through “old” human rights tools, namely, the principle of non-discrimination and the prohibition of practices contrary to human dignity.

A new model of protection of individual and/or collective interests crossing over time and space may also be achieved through deliberative democracy, in particular where citizens are asked to express their point of view on genetic screenings for hereditary genetic diseases⁴⁴. The awareness on similar questions and the capacity to take responsible actions may avoid complex and delicate issues that could turn controversial.

References

1. United Nations General Assembly. Declaration on the use of scientific and technological progress in the interests of peace and for the benefit of mankind. Resolution n. 3384 (XXX) of 10 November 1975. A/RES/3384 (XXX).
2. United Nations General Assembly. Human rights and scientific and technological progress. Resolution n. 46/126 of 17 December 1991. A/RES/46/126;
3. United Nations General Assembly. Human rights and scientific and technological progress. Resolution n. 48/140 of 7 March 1994 A/RES/48/140.
4. United Nations General Assembly. The human genome and human rights. Resolution n. 53/152 of 9 December 1998. A/RES 53/152.
5. Pavoni R. Biodiversità e biotecnologie nel diritto internazionale e comunitario. Giuffrè, Milano 2004.
6. Costamagna F. Banche dati del DNA e lotta contro il crimine: quale tutela per i diritti fondamentali in Europa? In ISPI Policy Brief. 2010; 197:1-10.
7. UNESCO Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights. < <http://www.unesco.org/new/en/social-and-human-sciences/themes/bioethics/human-genome-and-human-rights/> > 1997. [ultimo consultazione 08-02-2012]

⁴³ See H. Boussard, *cit.*, p. 271.

⁴⁴ See R. Satolli, *Una Giuria sui Test Genetici*, in *Corriere della Sera* of 20 May 2012.

8. Lenoir N. Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights: the first legal and ethical framework at the global level. *Columbia Human Rights Law Rev.* 1999;30(1):537-87.
9. UNESCO Universal Declaration on Bioethics and Human Rights, adopted by UNESCO's General Conference on 19 October 2005.
10. Francioni F. Genetic resources, biotechnology and human rights: the international legal framework. In Francioni F. (Eds) *Biotechnologies and international human rights*. Hart Publishing, Oxford 2007:3-32.
11. Economic and Social Council (ECOSOC). Genetic privacy and non-discrimination. Resolution 2001/39.
12. Economic and Social Council (ECOSOC). Genetic privacy and non-discrimination. Resolution 2004/9.
13. Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine. Oviedo, 4 April 1997. CETS No.: 164. < <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/164.htm>>. [ultima consultazione 08-02-2013]
14. Bompiani A. Consiglio d'Europa, diritti umani e biomedicina. *Genesis della Convenzione di Oviedo e dei protocolli*. Studium, Roma 2009.
15. Zanghì C, Panella I. (a cura di) Recenti sviluppi in materia di bioetica. In *marginale al progetto di Convenzione sulla bioetica del Consiglio d'Europa*. Giappichelli, Torino 1996.
16. Roscam Abbing HD. The Convention on Human Rights and Biomedicine: an appraisal of the Council of Europe Convention. *Eur J Health Law*. 1998 Dec;5(4):377-87.
17. Council of Europe. Additional protocol to the convention on human rights and biomedicine concerning genetic testing for health purposes. CETS No.: 203.
18. Marrani D. Genetica, tutela della salute e diritti umani: il Protocollo addizionale alla Convenzione di Oviedo relativo ai test genetici a fini medici. *La Comunità internazionale*. 2012; 2:303-329.
19. Boussard H. Individual human rights in genetic research: blurring the line between collective and individual interests. In Murphy T. (Ed.) *New technologies and human rights*. OUP, Oxford 2009: 246-271.
20. Conforti B. *Diritto internazionale*. Editoriale scientifica, Napoli 2010.
21. Leanza U, Caracciolo I. *Il diritto internazionale: diritto per gli Stati e diritto per gli individui. Parti speciali*. Giappichelli, Torino 2008.
22. Zanghì C. *La protezione internazionale dei diritti dell'uomo*. Giappichelli, Torino 2006.
23. Campiglio C. Il principio di non discriminazione genetica nella recente prassi internazionale. In Venturini G, Bariatti S.(a cura di) *Diritti individuali e giustizia internazionale*. Giuffrè, Milano 2009.
24. United States Government Accountability Office statement (GAO-10-847T) Direct-to-consumer genetic tests. Misleading Tests Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices, July 22, 2010.
25. Sommerville A, English V. Genetic privacy: orthodoxy or oxymoron? *J Med Ethics*. 1999 Apr;25(2):144-50.
26. Dickenson D. Carriers of genetic disorder and the right to have children. *Acta Genet Med Gemellol (Roma)*. 1995;44(2):75-80.
27. UNESCO. International Declaration on Human Genetic data. < <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001361/136112e.pdf>> [ultima consultazione 08-02-2013]
28. European Court of Human Rights. European Convention of Human Rights (ECHR). http://www.echr.coe.int/NR/rdonlyres/D5CC24A7-DC13-4318-B457-5C9014916D7A/0/Convention_ENG.pdf [ultima consultazione 08-02-2013]
29. Ethics in Public Making: the Case of Human Enhancement (EPOCH).European Commission's Seventh Framework Program – Science in Society. <www.epochproject.com>. [ultima consultazione 08-02-2013]
30. Council of Europe's CDBI. Background document on preimplantation and prenatal genetic testing. CDBI/INF (2010) 6.
31. Comitato Nazionale per la Bioetica. *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*. Rome, 2010.
32. Palazzani L, Nepi L. *Gen-Ius. Consulenza genetica e normative europee*. Studium, Roma 2012.
33. Council of Europe/European Court of Human Rights Bioethics and the case-law of the Court, Council of Europe/European Court of Human Rights <http://www.echr.coe.int/ECHR/EN/Header/Case-Law/Decisions+and+judgments/HUDOC+database/> 2012. [ultima consultazione 08-02-2013]
34. S. and Marper v. the United Kingdom [GC] (App. 30562/04 and 30566/044) judgment of 4 December 2008, Reports judgments and decisions 2008.
35. European Court of Human Rights Van der Velden v. The Netherlands (App. 29514/05), decision of 7 December 2006, Reports of Judgments and Decisions, 2006-XV.
36. European Court of Human Rights W. v. the Netherlands (App. 20689/08) decision of 20 January 2009.
37. European Court of Human Rights Costa e Pavan v. Italy (App. 54270/10), judgment of 28 August 2012.
38. Centro di Ateneo di Bioetica. Università Cattolica del Sacro Cuore. Nota stampa in merito alla sentenza della Corte europea dei diritti dell'Uomo. <http://centridiateo-neo.unicatt.it/centro_di_ateneo_di_bioetica>. [ultima consultazione 08-02-2013]
39. L. 19 febbraio 2004, n. 40 "Norme in materia di procreazione medicalmente assistita".
40. Larosa S. La diagnosi genetica preimpianto: un problema aperto. in *Famiglia e diritto*. 2011; 8/9: 839-851.
41. Casini M. Novità delle nuove linee guida rispetto al divieto di diagnosi genetica preimpianto? *Medicina e morale*. 2008; 58(3): 597-604.
42. Santosuosso A. Ancora su fecondazione assistita e diagnosi preimpianto [Nota a Trib. Cagliari 24 settembre 2007]. *Questione giustizia*. 2007; 6:1231-1239.
43. Satolli R. Una giuria sui test genetici. *Corriere della Sera*. 20 May 2012.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Dati Genetici, Diritto a Non Sapere e Riservatezza: un Approfondimento sulla Normativa Italiana

On Genetic Data, Right Not to Know and Privacy: the Italian Regulatory Approach

LEONARDO NEPI

LUMSA Libera Università degli Studi Maria SS Assunta

Le specifiche problematiche della consulenza e dei test genetici dipendono dal tipo di test in questione: si può infatti trattare di un test diagnostico, oppure di un test predittivo, o di suscettibilità, o farmacogenetico; oppure ancora di un test al portatore, di una diagnosi prenatale o di una diagnosi preimpianto. Anche i problemi etici e giuridici relativi alla genetica dipendono in larga parte dal tipo di test praticato: le diagnosi prenatali e le diagnosi preimpianto riguardano lo statuto dell'embrione umano; i test al portatore dovranno confrontarsi con il tema delle scelte riproduttive; la consulenza genetica sui minori dovrà affrontare il tema della carenza di autonomia; e potremmo proseguire. Il problema della riservatezza dell'informazione genetica è tuttavia comune a tutte queste forme di test.

Sulla base di questo, l'articolo intende esporre le soluzioni adottate dal diritto italiano riguardo alla riservatezza dell'informazione genetica, alla luce dei principi generali sanciti dalla Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la Biomedicina.

Parole Indice Diritto di sapere, Diritto a non sapere, Autonomia, Convenzione di Oviedo, Privacy, Riservatezza, Regolamentazione italiana, Diritti dei minori, Diritti degli incapaci

The specific challenges of genetic testing and counseling depend on the type of genetic test that is performed: diagnostic, predictive, susceptibility, pharmacogenetic, carrier, prenatal or preimplantation genetic testing. Also the ethical problems related to genetic counseling depend largely on the kind of test that is at stake. Prenatal and preimplantation counseling might have to deal with the status of the human embryo; carrier counseling will frequently be confronted with the issue of reproductive health; the counseling of children will have to cope with this issue of (lack of) autonomy. What is common in most forms of genetic counseling and testing is the issue of privacy and confidentiality.

According to this, the paper intends to expose the solutions adopted with regard to privacy and genetic information in Italian law within the more general principles laid down by the Oviedo Convention on Human Rights and Biomedicine.

Index Terms Right to know, Right not to know, Autonomy, Oviedo Convention, Privacy, Confidentiality, Italian regulation, Rights of minors, Rights of incompetent persons

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Prof. Leonardo Nepi
Libera Università degli Studi Maria SS Assunta
Via della Traspontina, 21 – 00198 Roma
e-mail: l.nepi@lumsa.it

Introduzione

Il tema dell'informazione genetica investe importanti dimensioni dell'esistenza umana, poiché riguarda sia il diritto a non sapere le proprie caratteristiche genetiche, sia il diritto alla riservatezza su questo tipo di informazioni, coinvolgendo non soltanto la persona a cui si riferiscono le informazioni genetiche, dal momento che queste possono essere condivise da una pluralità di soggetti¹.

L'espressione anglosassone "genetic information" viene tradotta nelle norme italiane con il termine "dato genetico", che può indicare sia il risultato di un test genetico eseguito su una determinata persona, sia le caratteristiche genetiche di un individuo, comprese quindi le informazioni sulla storia familiare del soggetto. L'Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici, approvata dal Garante per la protezione dei dati personali il 24 giugno del 2011, precisa nelle definizioni che intende per «dato genetico, il risultato di test genetici o ogni altra informazione che, indipendentemente dalla tipologia, identifica le caratteristiche genotipiche di un individuo trasmissibili nell'ambito di un gruppo di persone legate da vincoli di parentela»².

L'informazione genetica è trattata come un dato sensibile particolare, tanto da richiedere una disciplina specifica sulla riservatezza e sui diritti di chi utilizza servizi di genetica medica. L'esame del patrimonio genetico individuale può infatti avere un valore diagnostico o predittivo che l'utente deve comprendere correttamente, ma lo stesso dato genetico può interessare anche soggetti terzi e porre quindi problemi circa la riservatezza, ma anche il dovere di comunicare i dati raccolti. L'immutabilità e immodificabilità dell'informazione genetica e la impossibilità di de-soggettivizzarla, a causa della sua costitutiva unicità, inoltre, consentono di identificare la persona a cui l'informazione stessa è riferita, con problemi evidenti di conciliazione tra la tutela della riservatezza e le esigenze di sorveglianza e controllo da parte di autorità pubbliche ed enti privati. Tutto questo evidenzia quella che alcuni definiscono come "eccezionalità genetica", per sottolineare le peculiarità dei dati genetici rispetto agli altri dati di natura sanitaria e la necessità di una normativa specifica per questa branca della medicina³.

Occorre tuttavia tener presente che esistono diverse ti-

pologie di test genetico, tra le quali si segnalano le più significative: i *test diagnostici*, che si applicano alle persone già affette da qualche patologia, utilizzati per confermare un sospetto clinico e formulare la diagnosi e la prognosi con maggiore accuratezza; i *test presintomatici*, che si eseguono su persone non affette da patologia, ma consentono di individuare il gene responsabile di malattie i cui sintomi non sono presenti sul momento, ma si manifesteranno in età avanzata; i *test per l'identificazione di portatori sani*, che consentono di individuare un rischio riproduttivo aumentato per alcune malattie, in soggetti sani; i *test predittivi*, che individuano la suscettibilità o la resistenza di una persona nei confronti di una malattia multifattoriale, cioè determinata dall'interazione tra i geni e l'ambiente; i *test per la definizione dei rapporti di parentela*; i *test farmacogenetici*, che predicono la risposta individuale all'assunzione di farmaci, sia in termini di efficacia che di rischio; i *test genetici finalizzati alla ricerca*, utilizzati per comprendere le basi biologiche di una malattia e per sviluppare nuovi test genetici⁴.

A seconda del test genetico che viene eseguito, pertanto, il risultato evidenzierà un dato genetico diagnostico, oppure predittivo o presintomatico, con diverse problematiche a seconda del tipo di informazione che viene raccolta⁵. Questo comporta importanti conseguenze nell'ambito della disciplina del diritto a non sapere, la cui tutela può essere particolarmente problematica quando si trattano certi tipi di informazione. Occorre inoltre considerare anche la tutela di terze persone che a vario titolo possono essere interessate a conoscere i dati genetici raccolti, le cui rivendicazioni devono essere coniugate con i diritti della persona titolare delle informazioni e con i doveri del professionista sanitario che ha raccolto le informazioni stesse.

Diritto a non sapere

Ancor prima delle questioni riguardanti la *privacy*, l'informazione genetica pone problemi riguardo alle conseguenze che i risultati di un test genetico potrebbero avere

natura dei dati genetici si veda E. Stefanini, *Dati genetici e diritti fondamentali. Profili di diritto comparato ed europeo*, CEDAM, Padova 2008.

⁴ Cfr. Conferenza Stato-Regioni, *Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Linee guida per le attività di genetica medica"*, approvato nella seduta del 15 luglio 2004 e pubblicato in Gazzetta Ufficiale, Serie Generale – n. 224 del 23 settembre 2004, par. 3.

⁵ Comitato Nazionale per la Bioetica, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per l'informazione e l'editoria, Roma 1999; A. Conti, P. Delbon, M. Paternoster, G. Ricci, *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, Giuffrè Editore, Milano 2007; P. Sommaggio, *La consulenza (genetica)*, Franco Angeli, Milano 2010; L. Palazzani (a cura di), *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*, Studium, Roma 2011.

¹ R. Chadwick, M. Levitt & D. Shickle, *The Right to Know and the Right not to Know*, Ashgate, Aldershot, 1997; M. Powers, *Privacy and the control of genetic information*, in M.S. Frankel, A.H. Teich (eds.), *The Genetic Frontier: Ethics, Law and Policy*, American Association for the Advancement of Science Press, Washington DC, 1994, pp. 77-100.

² Garante per la protezione dei dati personali, *Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici*, pubblicata in Gazzetta Ufficiale, Serie Generale – n. 159 dell'11 luglio 2011.

³ Per un'analisi approfondita del dibattito riguardante la definizione e la

sull'esistenza delle persone, che devono essere adeguatamente tutelate. L'affermazione del diritto a non sapere potrebbe apparire come una contraddizione rispetto all'affermazione del diritto a ricevere un'informazione adeguata e completa, finalizzata a formare e manifestare una volontà consapevole riguardo ad eventuali interventi terapeutici o esami diagnostici ulteriori. Il riconoscimento di tale diritto è tuttavia particolarmente importante nei casi in cui non siano disponibili rimedi terapeutici per la malattia in questione e, più in generale, è dovuto al possibile impatto negativo che la stessa informazione genetica, per le sue caratteristiche, può avere sulla vita personale e familiare del soggetto. Esso si configura pertanto come strumento di tutela dell'integrità psicologica della persona, che potrebbe essere messa a rischio dalla conoscenza di un'alterazione patologica presente nel proprio patrimonio genetico. La volontà di esercitare il diritto a non sapere non può però essere presunta, ma richiede una esplicita manifestazione da parte dell'interessato. Determinante, dal punto di vista bioetico, è la circostanza per cui la conoscenza del dato genetico sia utile a prevenire una malattia imminente o a curarne una già in atto, a patto che venga assicurato un adeguato sostegno psicologico alla persona interessata: in questi casi, infatti, i benefici disponibili per il soggetto potrebbero essere tali da consentire una limitazione del diritto a non sapere. Le norme europee ed italiane, tuttavia, sono molto caute su questo punto⁶.

Il diritto di ogni persona a non conoscere le informazioni sulla propria salute è sancito dall'art. 10 della Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la Biomedicina, richiamata a questo proposito dalle Linee Guida per le attività di genetica medica approvate in Italia dalla Conferenza Stato-Regioni⁷.

La Convenzione di Oviedo dispone infatti all'art. 10, sotto la rubrica *Vita privata e diritto all'informazione*:

«1. Ogni persona ha diritto al rispetto della propria vita privata allorché si tratta di informazioni relative alla propria salute.

2. Ogni persona ha il diritto di conoscere ogni informazione raccolta sulla propria salute. Tuttavia, la volontà di una persona di non essere informata deve essere rispettata.

3. A titolo eccezionale, la legge può prevedere, nell'interesse del paziente, delle restrizioni all'esercizio dei diritti menzionati al paragrafo 2».

L'articolo 10 riguarda tutte le informazioni sanitarie, ma risulta fondamentale nel campo dei test genetici, so-

prattutto quando si tratta di test predittivi. Una precoce informazione in merito al rischio di sviluppare una specifica malattia potrebbe infatti comportare importanti benefici in termini di sorveglianza e prevenzione, anche se dalla consapevolezza del rischio futuro potrebbero derivare effetti negativi dal punto di vista psicologico.

Da un lato si tutela quindi il diritto di ciascuno di conoscere, se lo desidera, ogni dato raccolto sulla propria salute, sia che si tratti di una diagnosi, di una prognosi o di un altro elemento attinente alla sfera sanitaria. Dall'altro lato, per delle ragioni che variano da individuo a individuo, un paziente può richiedere di non conoscere alcuni elementi riguardanti la propria salute e tale volontà è ugualmente tutelata dalla Convenzione. La decisione di non conoscere i propri dati genetici può essere presa in ogni momento e deve essere rispettata dal genetista, anche se il test è già stato eseguito e si attende soltanto la comunicazione del risultato. Nel lasso di tempo che intercorre tra la decisione di sottoporsi al test e la comunicazione del risultato possono infatti intervenire eventi o ripensamenti che inducono la persona a modificare la propria decisione. Non deve quindi essere esercitata alcuna pressione per comunicare all'interessato il risultato.

Sia il diritto di sapere che quello di non sapere possono, in certe circostanze, subire delle restrizioni, sia nell'interesse del paziente stesso che per proteggere i diritti di un terzo o quelli della collettività. Così, l'ultimo comma dell'articolo 10 stabilisce che, in via eccezionale, la legge nazionale possa prevedere delle restrizioni ai diritti di sapere o di non sapere nell'interesse della salute del paziente. Precisa infatti il Rapporto Esplicativo alla Convenzione che alcune notizie, come le prognosi fatali, possono essere tenute nascoste al paziente, per evitare di nuocere ulteriormente al suo stato di salute⁸. Da un altro punto di vista, la conoscenza di certe informazioni raccolte sulla salute di una persona, che ha espresso la volontà di non sapere, può rivelarsi di grande importanza, sia per la persona stessa che per i terzi interessati. Il dovere terapeutico del medico può entrare in conflitto con il diritto che ogni persona ha di non sapere certe notizie. In questi casi, precisa il Rapporto Esplicativo, spetta al diritto interno stabilire quali siano le situazioni in cui il diritto del paziente può subire delle limitazioni.

La normativa italiana non ammette comunque deroghe al diritto a non sapere nell'ambito dei dati genetici, attribuendo alla persona il diritto di scegliere in ogni momento, anche una volta effettuato il test, se vuole conoscere i suoi dati, oppure no. Stabilisce infatti l'Accordo della Conferenza Stato-Regioni sulle attività di genetica medica: «La

⁶ Cfr. R. Chadwick, M. Levitt & D. Shickle, *The Right to Know and the Right not to Know*, cit.; A. Conti, P. Delbon, M. Paternoster, G. Ricci, *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, cit., pp. 47-49; A. Pessina, *Bioetica. L'uomo sperimentale*, Bruno Mondadori, Milano 1999, p. 107.

⁷ Cfr. Conferenza Stato-Regioni, *Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Linee guida per le attività di genetica medica"*, cit., par. 7.2.

⁸ La traduzione italiana del Rapporto Esplicativo alla Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la Biomedicina si trova in M. Bilancetti, *La responsabilità penale e civile del medico*, CEDAM, Padova 2006, pp. 1217-1246.

persona che necessita dei test, o i suoi familiari, non devono essere influenzati o forzati, in alcun modo, a prendere una specifica decisione. Il rispetto dell'autonomia del soggetto deve essere assoluto»⁹.

Tutela della privacy

L'esigenza di disciplinare il trattamento e la diffusione dei dati genetici è emersa da tempo in ambito giuridico, dal momento che possono sorgere importanti conflitti di interesse su questo tipo di informazione. Il risultato del test genetico non riguarda soltanto i diritti dell'utente, ma anche i diritti di terzi consanguinei, che possono ricevere informazioni sul proprio stato di salute venendo a conoscenza dei risultati del test già eseguito sul familiare. Il tema del conflitto di interesse tra familiari assume una grande rilevanza nell'ambito dei test genetici, dal momento che il patrimonio genetico viene ereditato, trasmesso e, all'interno della stessa generazione, condiviso¹⁰.

La conoscenza di determinate informazioni, pertanto, può interessare intere famiglie, con possibili contrasti tra le esigenze dei vari componenti. Fermo restando che la mancata comunicazione di tali risultati potrebbe mettere a rischio la salute dei familiari, possono configurarsi dei conflitti di interesse tra le necessità terapeutiche dei familiari e il diritto alla *privacy* dell'utente dei servizi di genetica medica, oppure tra il diritto di non sapere dei familiari e il dovere di informare queste persone che grava sul medico e sull'utente. Occorre quindi trovare un bilanciamento tra queste contrapposte esigenze con una grande cautela nella gestione della fase consultoriale che precede e segue il test.

La letteratura evidenzia inoltre i rischi di discriminazione a cui può andare incontro chi si sottopone ai test genetici, i cui risultati possono essere utilizzati da compagnie di assicurazione o datori di lavoro per riservare trattamenti differenti alle persone esposte ad un alto rischio di malattia genetica¹¹.

Riguardo all'attività lavorativa, uno screening genetico destinato a identificare la suscettibilità di fronte ai fattori di rischio presenti nell'ambiente di lavoro dovrà essere fi-

nalizzato alla protezione della salute dei lavoratori e dovrà comunque tutelarne l'autonomia, cioè la libertà di scegliere se sottoporsi o meno al test. A questo si aggiunga che il datore di lavoro, prima ancora di attivarsi per eseguire test genetici sui lavoratori, dovrebbe garantire la salubrità degli ambienti lavorativi, indipendentemente dalla predisposizione alla malattia dei lavoratori stessi¹².

Anche l'utilizzo di test genetici da parte di compagnie assicurative per calcolare i premi delle polizze solleva importanti problematiche sia sotto il profilo etico che sotto il profilo giuridico. Essendo le informazioni genetiche finalizzate a tutelare i diritti fondamentali delle persone, le compagnie assicurative non possono utilizzarli a fini discriminatori, per escludere dal proprio portafoglio i rischi genetici più importanti, ossia per negare la copertura assicurativa a chi ha più probabilità di ammalarsi. Allo stesso tempo, non appare corretto consentire all'assicurando di nascondere informazioni delle quali sia già in possesso, al fine di evitare un incremento del premio assicurativo. Tale atteggiamento, infatti, assume caratteri fraudolenti e rischia di indurre una "selezione avversa", cioè un elevato numero di contratti tra le compagnie assicurative e i soggetti che presentano un rischio maggiore. Al momento, tuttavia, le norme italiane garantiscono all'assicurando la riservatezza sulle proprie informazioni genetiche, senza cercare una mediazione tra le diverse istanze in gioco¹³.

Il Capitolo IV della Convenzione di Oviedo disciplina specificamente i problemi relativi al *Genoma Umano* e all'art. 11, sotto la rubrica *Divieto di discriminazione*, dispone: «È vietata ogni forma di discriminazione nei confronti di una persona a causa del suo patrimonio genetico».

La previsione di cui all'art. 11 va ad aggiungersi a quella contenuta nell'art. 14 della Convenzione Europea dei Diritti dell'Uomo, per cui il godimento dei diritti e delle libertà deve essere assicurato a tutti senza nessuna distinzione fondata sul sesso, la razza, il colore della pelle, la lingua, la religione, le opinioni politiche o ogni altra opinione, l'origine nazionale o sociale, l'appartenenza ad una minoranza nazionale, il patrimonio, la nascita o ogni altra situazione.

Anche il Garante della Privacy della Repubblica Italiana¹⁴ è intervenuto su questo tema, approvando un'Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici per cui i dati genetici possono essere trattati soltanto da alcuni

⁹ Conferenza Stato-Regioni, *Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Linee guida per le attività di genetica medica"*, cit., par. 7.2.

¹⁰ Cfr. ASHG, *Professional Disclosure of Familial Genetic Information*, "American Journal of Human Genetics", 1998, 62, pp. 474-482; R. Gilbar, *The Status of the Family in Law and Bioethics. The Genetic Context*, Ashgate, Aldershot 2005.

¹¹ E. Stefanini, *Dati genetici e diritti fondamentali. Profili di diritto comparato ed europeo*, cit.; M. Casini, *Consulenza genetica e privacy nella legislazione italiana*, in L. Palazzani (a cura di), *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*, cit., pp. 189-202.

¹² Cfr. Comitato Nazionale per la Bioetica, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, cit., pp. 29-30.

¹³ E. Stefanini, *Dati genetici e diritti fondamentali. Profili di diritto comparato ed europeo*, cit., p. 35; Gruppo misto CNB/CNBBSV, *Test genetici e assicurazioni*, Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per l'informazione e l'editoria, Roma 2008.

¹⁴ Garante per la protezione dei dati personali, *Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici*, cit.

soggetti, elencati al punto 2 dell'Autorizzazione: soggetti esercenti le professioni sanitarie, in particolare i genetisti medici, limitatamente ai dati e alle operazioni indispensabili per esclusive finalità di tutela della salute dell'interessato o di un terzo appartenente alla stessa linea genetica; organismi sanitari pubblici e privati, limitatamente ai dati e alle operazioni indispensabili per esclusive finalità di tutela della salute dell'interessato o di un terzo appartenente alla stessa linea genetica; laboratori di genetica medica, per finalità di prevenzione e diagnosi genetica nei confronti dell'interessato; difensori, per far valere diritti in sede giudiziaria; persone fisiche o giuridiche, per finalità di ricerca e tutela della salute dell'interessato e della collettività; psicologi e consulenti tecnici, limitatamente ai dati e alle operazioni indispensabili per esclusive finalità di consulenza; organismi di mediazione per la conciliazione di controversie civili e commerciali; organismi che operano ai fini del ricongiungimento familiare.

L'informativa sul trattamento dei dati genetici, che l'utente deve ricevere dal genetista, deve evidenziare: a) le specifiche finalità perseguite; b) i risultati conseguibili, anche in relazione alle notizie inattese che possono essere conosciute per effetto del trattamento dei dati genetici; c) il diritto dell'interessato di opporsi al trattamento dei dati genetici per motivi legittimi; d) la facoltà o meno, per l'interessato, di limitare l'ambito di comunicazione dei dati genetici e il trasferimento dei campioni biologici, nonché l'eventuale utilizzo di questi per ulteriori scopi; e) il periodo di conservazione dei dati genetici e dei campioni biologici.

Per il trattamento dei dati a scopi di ricerca scientifica l'informativa evidenzia altresì: a) che il consenso è manifestato liberamente ed è revocabile in ogni momento, senza che ciò comporti svantaggi o pregiudizi per l'interessato; b) gli accorgimenti adottati per consentire l'identificabilità degli interessati soltanto per il tempo necessario agli scopi della raccolta; c) l'eventualità che i dati e/o campioni biologici vengano utilizzati per altri scopi di ricerca scientifica; d) le modalità attraverso cui gli interessati che ne facciano richiesta possono accedere alle informazioni contenute nel progetto di ricerca.

I soggetti indicati nell'Autorizzazione possono quindi trattare i dati genetici e i campioni biologici solo per determinati scopi e soltanto se la persona interessata abbia manifestato per iscritto il proprio consenso informato al trattamento dei dati genetici, libero da ogni condizionamento o coercizione e revocabile in qualsiasi momento. All'interessato è chiesto di dichiarare se vuole conoscere o meno i risultati del test genetico, comprese eventuali notizie inattese che lo riguardano, qualora queste ultime rappresentino per l'interessato un beneficio concreto e diretto in termini di terapia o di prevenzione o di consapevolezza per le scelte riproduttive. Quanto alla conservazione

dei dati genetici e dei campioni biologici, questa si può protrarre per un periodo di tempo non superiore a quello strettamente necessario per adempiere agli obblighi o ai compiti tassativamente indicati dall'Autorizzazione e per le finalità consentite.

I risultati dei test genetici che comportino per l'interessato un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o consapevolezza delle scelte riproduttive devono essere comunicati all'interessato stesso nel rispetto della sua dichiarazione di volontà di conoscere o meno tali eventi e con un'appropriata consulenza genetica.

Quanto alla diffusione dei dati genetici, si pone il problema della tutela della salute dei familiari: questi possono essere infatti esposti ad un rischio prevenibile attraverso terapie o correzione degli stili di vita, ma può tale rischio considerarsi grave ed imminente, tanto da far soccombere il diritto alla riservatezza di chi si è sottoposto al test? La posizione del Garante sembra essere possibilista, perché autorizza a certe condizioni la diffusione dell'informazione genetica anche senza il consenso, o addirittura contro l'esplicito dissenso, del soggetto a cui tali dati fanno riferimento: al paragrafo 3, tra le finalità del trattamento dei dati genetici, si legge che «nel caso in cui il consenso non sia prestato o non possa essere prestato per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità di intendere e di volere, nonché per effettiva irreperibilità, il trattamento può essere effettuato limitatamente a dati genetici disponibili qualora sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica».

Rispetto alla precedente Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici, datata 2007, scompare inoltre la disposizione secondo cui i risultati che comportino un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per i familiari dell'interessato, potevano essere comunicati a questi ultimi, qualora ne avessero fatto richiesta e l'interessato vi avesse espressamente acconsentito, o fosse deceduto e, in vita, non avesse espressamente fornito indicazioni contrarie (paragrafo 9). Tale disposizione creava un'antinomia e complicava l'interpretazione delle finalità del trattamento che, come detto, consentono la comunicazione dei dati genetici ai familiari onde evitare rischi per la loro salute. Occorre peraltro precisare che la diffusione dei dati genetici è consentita soltanto qualora questi siano già raccolti, non potendosi configurare, ex art. 32 comma 2 della Costituzione, alcun obbligo giuridico di sottoporsi a test genetici nell'interesse dei familiari¹⁵.

¹⁵ M. Casini, *Consulenza genetica e privacy nella legislazione italiana*, cit., p. 196.

Tutela di minori ed incapaci

Alle difficoltà oggettive, riguardanti il trattamento dei dati e delle informazioni derivanti dall'attività di genetica medica, si possono aggiungere problematiche di tipo soggettivo, cioè particolari condizioni personali in cui versa il soggetto e che gli impediscono di prendere decisioni in maniera libera e consapevole.

La scelta dei trattamenti terapeutici e degli esami diagnostici da praticare sui minori è guidata dal principio di beneficenza, piuttosto che da quello di autonomia. Mentre le decisioni prese da un adulto capace di intendere e di volere, che abbia prestato un idoneo consenso informato, sono ritenute vincolanti per il medico, nell'ambito pediatrico sono i genitori che hanno la responsabilità della decisione, perché si presume che abbiano a cuore la tutela della salute e dell'interesse dei figli¹⁶.

L'applicazione del principio di autonomia diviene quindi problematica nel caso in cui i pazienti siano persone minorenni, perché da un punto di vista strettamente legale non hanno la capacità di prestare il proprio consenso e solitamente la legge richiede un rappresentante che decida nel loro interesse. Per altri versi, non sempre si acquista la capacità di prendere decisioni ponderate con il passaggio alla maggiore età. In certi casi si può riscontrare una certa tensione tra le scienze umane (quali la psicologia, l'antropologia, la pedagogia o la sociologia) che concepiscono in maniera dinamica lo sviluppo della personalità del minore, sottolineando la gradualità e la progressività nell'acquisizione dell'autonomia e della consapevolezza delle proprie scelte, rispetto al diritto, che invece fissa in maniera statica e convenzionale la soglia della maggiore età come momento in cui la persona assume la capacità di agire. Può darsi che il medico si trovi di fronte a casi di incapacità legale, in cui si possa però ravvisare la capacità naturale, come ad esempio nel caso del minorenne che presenti delle caratteristiche di maturità tali da fargli comprendere la situazione in tutti i suoi elementi¹⁷.

Nel caso dei test genetici è imprescindibile una tutela rafforzata dei minori, a causa delle significative implicazioni che questo tipo di esami comporta. Occorre pertanto una consulenza genetica che metta il rappresentante legale nelle condizioni di valutare le eventuali ripercussioni negative che l'esecuzione del test può avere sul minore e procedere quindi ad una valutazione del rapporto tra i rischi e i possibili benefici. Fermo restando il ruolo riconosciuto ai legali rappresentanti, anche in questo caso il consulente

dovrà cercare di coinvolgere il minore, limitatamente alla sua capacità di comprensione, per consentirgli non soltanto di valutare l'opportunità di sottoporsi al test, ma anche di interpretarne i risultati ed affrontare le ripercussioni nell'ambito della vita familiare e sociale¹⁸.

Una serie particolare di problemi deriva dall'esecuzione sui minori di test genetici presintomatici, che individuano la predisposizione a sviluppare patologie ad insorgenza tardiva¹⁹. Le perplessità relative a questo tipo di diagnosi riguardano soprattutto i casi in cui non sussistano concrete possibilità terapeutiche nel corso dell'infanzia, per cui la diagnosi non porterebbe alcun beneficio per la persona, con la conseguente violazione del diritto a non conoscere il proprio patrimonio genetico. Inoltre, i minori non sono considerati in grado di comprendere appieno le implicazioni derivanti da questo genere di esami diagnostici. Tuttavia alcuni autori, anche laddove non siano possibili cure, sottolineano che i benefici derivanti dai test genetici per i minori sono rappresentati dalla pianificazione familiare che i genitori potrebbero predisporre, una volta a conoscenza del patrimonio genetico della loro prole. Il minore stesso, se dovesse temere di essere affetto da una malattia ad esordio tardivo, potrebbe essere confortato da un risultato negativo²⁰.

Nonostante questi possibili aspetti positivi, le norme e i documenti istituzionali italiani ed europei raccomandano di differire l'esecuzione dei test genetici fino a quando sia raggiunta la maggiore età e la capacità di comprendere e prestare il consenso informato, a meno che non sussistano concrete possibilità terapeutiche. L'effettuazione di test genetici su minori, che abbiano come scopo l'accertamento di malattie non curabili, non avrebbe infatti alcuna finalità terapeutica e rappresenterebbe una lesione del diritto della persona a scegliere se sottoporsi all'esame diagnostico. Inoltre, si verrebbe a realizzare anche una violazione della *privacy* del minore, anche se da parte del genitore o del legale rappresentante²¹. I trattamenti di dati connessi all'esecuzione dei test genetici presintomatici possono essere effettuati sui minori non affetti, ma a rischio di sviluppare patologie genetiche, solo nel caso in cui esistano

¹⁸ Cfr. A. Conti, P. Delbon, M. Paternoster, G. Ricci, *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, cit., pp. 61-65.

¹⁹ P. Borry, G. Evers-Kiebooms, M.C. Cornel, A. Clarke, K. Dierickx, *Genetic Testing in Asymptomatic Minors*, "European Journal of Human Genetics", 2009, 17, pp. 711-719.

²⁰ Cfr. R. Marsick, E. D. Kodish, *Pediatric Genetic Testing*, in S. G. POST (a cura di), *Encyclopedia of Bioethics*, vol. II, Macmillan Reference USA, Thompson Gale, New York 2004, p. 1025-1027.

²¹ Conferenza Stato-Regioni, *Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Linee guida per le attività di genetica medica"*, cit., par. 4.1; Commissione Europea, *Venticinque raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici*, in "Medicina e Morale", 2004, 4, pp. 819-835, sub 25.

¹⁶ G. R. Burgio, *Consenso informato in pediatria*, in G. Russo (a cura di), *Enciclopedia di bioetica e sessuologia*, ELLEDICI, Torino 2004, pp. 529-531.

¹⁷ Cfr. F. D'Agostino, L. Palazzani, *Bioetica. Nozioni fondamentali*, La Scuola, Brescia 2007, pp. 141-143.

concrete possibilità di terapie o di trattamenti preventivi prima del raggiungimento della maggiore età²².

A queste considerazioni di natura etico-giuridica se ne aggiungono altre di natura psicologica, relative al potenziale danno che il risultato del test, soprattutto se sfavorevole, potrebbe causare all'autostima del minore. Si sottolinea inoltre il pericolo di un'alterazione del rapporto tra i genitori e il figlio a rischio di sviluppare la malattia, che potrebbe divenire iperprotettivo oppure discriminatorio nei confronti dei fratelli o delle sorelle. La discriminazione del minore stesso a livello scolastico o di investimento educativo è un altro aspetto da non sottovalutare, così come le conseguenze sulla sua futura carriera lavorativa e sulla sua capacità di costruire relazioni stabili e durature. Ogni scelta relativa all'esecuzione di test genetici, così come di ogni altro intervento medico sui minori, dovrebbe avere come unico scopo la promozione e la tutela della loro salute.

Così come per i minori, anche per le persone adulte incapaci di intendere e di volere il richiamo al principio di autonomia non è sufficiente a garantire la tutela dell'interesse personale, a maggior ragione nel complesso ambito dei test genetici, nel quale è richiesta una piena capacità di valutare importanti ambivalenze.

Allo stesso tempo, non possono essere applicate in via analogica soltanto le norme previste a tutela dei minorenni, le quali raccomandano di rimandare il test genetico al momento in cui il soggetto sia capace di comprendere appieno le informazioni e le implicazioni delle sue scelte. Gli stati di incapacità, al contrario della condizione di minore età, possono protrarsi infatti anche per un tempo indeterminato, tale da non consentire di attendere il recupero delle facoltà cognitive e volitive. Il differimento del test genetico in questo caso può essere inutile o impraticabile, quindi occorre chiedersi quali siano le condizioni che garantiscano la tutela dell'adulto incapace sottoposto a questo particolare tipo di esame diagnostico. D'altro canto, la persona può essere divenuta incapace dopo aver manifestato le proprie volontà, per cui bisogna chiedersi quale sia il valore da attribuire ad eventuali dichiarazioni precedentemente espresse. Occorre pertanto applicare alle persone incapaci alcuni principi generali, sottolineando però le differenze rispetto alla situazione del minorenne.

L'analisi dell'Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici rilasciata dal Garante italiano per la protezione dei dati personali risulta di estremo interesse²³. In essa, al punto 3.b, si stabilisce che possono essere trattati

i dati genetici per finalità di «tutela della salute, con particolare riferimento alle patologie di natura genetica e tutela dell'identità genetica di un terzo appartenente alla stessa linea genetica dell'interessato con il consenso di quest'ultimo; nel caso in cui il consenso dell'interessato non sia prestato o non possa essere prestato per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità d'intendere o di volere, nonché per effettiva irreperibilità, il trattamento può essere effettuato limitatamente a dati genetici disponibili qualora sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica. Nel caso in cui l'interessato sia deceduto, il trattamento può comprendere anche dati genetici estrapolati dall'analisi dei campioni biologici della persona deceduta, sempre che sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica».

Non si parla in questo caso di esecuzione di test genetici, ma soltanto di trattamento di dati già acquisiti, come risulta chiaramente dal testo riportato. Tuttavia, sono individuate delle ipotesi in cui il familiare, per tutelare la propria salute, potrebbe avere interesse a conoscere il patrimonio genetico dell'incapace. In questi casi, l'Autorizzazione prevede che le informazioni sul patrimonio genetico vengano comunicate.

Quanto alle dichiarazioni anticipate riguardanti l'esecuzione di test genetici, senza dubbio esse non destano i particolari problemi riguardanti il rifiuto di terapie salvavita, essendo esami diagnostici che comportano rischi piuttosto bassi per la persona. L'autonomia, seppur espressa in un momento precedente, potrebbe in questo caso essere tutelata senza mettere a rischio la vita e la salute dell'interessato. Tuttavia, accanto all'interesse della persona che redige questo tipo di dichiarazioni anticipate, può essere rilevante l'interesse dei consanguinei a conoscere i dati genetici del parente ormai incapace di intendere e di volere, per poter capire se esistano eventuali possibilità di sviluppare patologie ereditarie. Il consanguineo potrebbe pertanto richiedere di conoscere i dati genetici dell'incapace, per tutelare la propria salute e per compiere scelte riproduttive consapevoli. In questo caso, quindi, un'eventuale dichiarazione anticipata che rifiuti l'esecuzione di test genetici potrebbe creare un conflitto di interessi. Il punto è se, nel caso dei test genetici, le dichiarazioni anticipate debbano essere considerate vincolanti oppure se, di fronte a determinate esigenze, possano essere disattese. Trattandosi di una volontà espressa precedentemente, senza la dovuta considerazione di tutte le circostanze e di tutti gli interessi in gioco, sarebbe forse più corretto individuare delle condizioni tassative in cui l'interesse dei familiari risulti preponderante rispetto alle dichiarazioni anticipate, ma la disciplina italiana non

²² Garante per la protezione dei dati personali, *Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici*, cit., punto 6. La stessa disposizione è contenuta in Conferenza Stato-Regioni, *Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Linee guida per le attività di genetica medica"*, cit., par. 4.1.

²³ Garante per la protezione dei dati personali, *Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici*, cit.

contempla ancora questa ipotesi e affida la valutazione e la decisione al legale rappresentante dell'incapace.

Bisogna in definitiva chiedersi se la tutela della salute dei familiari, che consente di trattare le informazioni genetiche dell'incapace, sia in grado di giustificare anche l'esecuzione di un test genetico contro la volontà dell'incapace stesso, seppur con le dovute garanzie in termini di valutazione dello stato di necessità e del rapporto tra i rischi per l'incapace e i benefici per la famiglia. Non si tratta evidentemente di un problema di facile soluzione, perché se, da un lato, è vero che il rifiuto dell'incapace non può essere equiparato a quello della persona nel pieno possesso delle proprie facoltà, rimane arduo ipotizzare un'esecuzione forzata del test. Il ruolo del legale rappresentante e del consulente genetista, in questo caso, risulta di fondamentale importanza, non solo per tutelare l'incapace rispetto ad eventuali abusi, ma anche per persuaderlo ad acconsentire all'esecuzione del test, laddove questo sia ritenuto indispensabile per tutelare la salute dei terzi consanguinei²⁴.

Bibliografia

1. ASHG statement. Professional disclosure of familial genetic information. The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure. *Am J Hum Genet.* 1998 Feb;62(2):474-83.
2. Bilancetti M. La responsabilità penale e civile del medico. CEDAM, Padova 2006.
3. Borry P, Evers-Kiebooms G, Cornel MC, Clarke A, Dierickx K; Public and Professional Policy Committee (PPPC) of the European Society of Human Genetics (ESHG). Genetic testing in asymptomatic minors: background considerations towards ESHG Recommendations. *Eur J Hum Genet.* 2009 Jun;17(6):711-9.
4. Burgio GR. Consenso informato in pediatria. In Russo G. (a cura di) *Enciclopedia di bioetica e sessuologia*. ELLEDICI, Torino 2004:529-31.
5. Casini M. Consulenza genetica e privacy nella legislazione italiana. In Palazzani L. (a cura di) *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*. Studium, Roma 2011:189-202.
6. Chadwick R, Levitt M, Shickle D. *The Right to Know and the Right not to Know*. Ashgate, London 1997.
7. Comitato Nazionale per la Bioetica. Orientamenti bioetici per i test genetici. Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per l'informazione e l'editoria, Roma 1999.
8. Commissione Europea. Venticinque raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici, in "Medicina e Morale", 2004, 4, pp. 819-835, sub 25.
9. Conferenza Stato-Regioni. Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Linee guida per le

attività di genetica medica", approvato nella seduta del 15 luglio 2004 e pubblicato in *Gazzetta Ufficiale, Serie Generale* – n. 224 del 23 settembre 2004, par. 3.

10. Conti A, Delbon P, Paternoster M, Ricci G. *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*. Giuffrè Editore, Milano 2007.
11. D'Agostino F, Palazzani L. *Bioetica. Nozioni fondamentali*. La Scuola, Brescia 2007.
12. Garante per la protezione dei dati personali. *Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici*. pubblicata in *Gazzetta Ufficiale, Serie Generale* – n. 159 dell'11 luglio 2011.
13. Gilbar R. *The Status of the Family in Law and Bioethics. The Genetic Context*. Ashgate, Aldershot 2005.
14. Gruppo misto CNB/CNBBSV. *Test genetici e assicurazioni*. Presidenza del Consiglio dei Ministri, Dipartimento per l'informazione e l'editoria, Roma 2008.
15. Marsick R, Kodish ED. *Pediatric Genetic Testing*. In Post S G. (Ed.) *Encyclopedia of Bioethics*. vol. II, Macmillan Reference USA, Thompson Gale, New York 2004.
16. Palazzani L.(a cura di). *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*. Studium, Roma 2011.
17. Pessina A. *Bioetica. L'uomo sperimentale*. Bruno Mondadori, Milano 1999.
18. Powers M. Privacy and the control of genetic information In Frankel MS, Teich AH.(Eds.) *The Genetic Frontier: Ethics, Law and Policy*. American Association for the Advancement of Science Press, Washington DC, 1994:77-100.
19. Sommaggio P. *La consulenza (gen)etica*. Franco Angeli, Milano 2010.
20. Stefanini E. *Dati genetici e diritti fondamentali. Profili di diritto comparato ed europeo*. CEDAM, Padova 2008.

²⁴ L. Palazzani (a cura di), *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*, cit.

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
"GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Biobanks and Biobank Networks: Sample and Data Sharing and Safeguarding of Research Participants' Rights

Biobanche e Reti di Biobanche: Condividere i Campioni e i Dati Salvaguardando la Privacy dei Soggetti Partecipanti

IOLANDA SEVERINO

Center of Bioethics. Italian Institute for Auxology, Milan

Biobanks are globally recognized as a pivotal infrastructure playing a crucial role in genetic research, the development of new products and, ultimately, the translation of biomedical knowledge into improvements in health care. In order to optimize their resources and to make them available to the broad scientific community, nowadays biobanks have an ever-increasing tendency to network together at both national and international layers.

An integral part of the flourishing development of such networks is the establishment of databases capable of making a large variety of data (e.g.: clinical, pathological, genetic and health related data) rapidly available to investigators, thereby contributing to a truly productive interaction among biobanks belonging either to the same network or to different infrastructures and, more generally, contributing to the cooperation within the research community.

For the full achievement of this goal, particular consideration has to be given to the concept of interoperability, both in the form of database compatibility and interfaces, and in the form of uniform biobank protocols for the collection, storage and processing of human biological samples and related data.

Nevertheless, the integration among electronic information systems appears complicated and general rules for international sharing both of data and biomaterial are very difficult to define, as the existing research governance frameworks are lacking instruments able to facilitate this new way of doing research.

In light of the above, this paper aims to analyze the main legal and ethical issues emerging from the attempt to improve the interoperability of biobanks (e.g.: the role played by MTA agreements and informed consent, access and intellectual property rights and technological issues). In particular, it will pinpoint the issues connected with data sharing by way of making reference (also through practical examples referred both to U.S. and European genomic research projects) to concerns of research participants, what protections they desire and how the research participants' rights may be concretely safeguarded.

Index Terms Biobanks, Biobank networks, Data sharing, Sample sharing, Privacy, Interoperabilità, Materiale biologico, Regolamentazione statunitense

Le biobanche sono ormai globalmente riconosciute come infrastrutture in grado di giocare un ruolo cruciale nella ricerca genetica, nello sviluppo di nuovi prodotti farmaceutici e, in particolare, nel miglioramento dell'assistenza sanitaria tramite l'applicazione alla stessa di avanzate conoscenze biomediche. Al fine di ottimizzare le loro risorse e renderle disponibili all'intera comunità scientifica, le biobanche registrano oggi una tendenza sempre maggiore alla collaborazione nazionale e internazionale.

Fondamentale per il significativo sviluppo di tali forme collaborative è la costituzione di banche dati capaci di rendere

Indirizzo per la corrispondenza
Address for correspondence

Dott.ssa Iolanda Severino
Istituto Auxologico Italiano
Via Pelizza da Volpedo, 41
20149 Milano
e-mail: i.severino@auxologico.it

rapidamente disponibili ai ricercatori una grande varietà di dati (clinici, patologici, genetici etc.) e, con ciò, contribuire ad una produttiva interazione tra biobanche appartenenti allo stesso network o a diverse infrastrutture e ad una più generale migliore cooperazione all'interno della comunità scientifica.

Per realizzare pienamente tale obiettivo, deve essere posta particolare attenzione al concetto di interoperabilità, intesa qui sia in termini di compatibilità tra sistemi informatici che in termini di armonizzazione tra protocolli che regolano la raccolta, la conservazione e il trattamento di campioni biologici umani e dati loro correlati. L'integrazione tra sistemi informatici risulta, tuttavia, complicata così come è attualmente difficile definire regole generali aventi ad oggetto il trasferimento e la condivisione di materiali biologici e dati correlati a livello internazionale. Ciò perché la governance della ricerca oggi esistente manca degli strumenti idonei in grado di facilitare questo nuovo modo di condurre studi scientifici.

Alla luce di quanto sopra, questo articolo mira ad analizzare le principali questioni etico-giuridiche che suscita il tentativo di migliorare l'interoperabilità tra biobanche (ad es. il ruolo giocato dagli accordi MTA e dal consenso informato come pure questioni di proprietà intellettuale etc.).

In particolare, si analizzeranno le criticità connesse al trasferimento e alla condivisione dei dati, facendo riferimento, anche attraverso esempi pratici attinenti sia a progetti di ricerca genetica europei che statunitensi, ai principali problemi che riguardano direttamente i partecipanti alla ricerca scientifica, a quale protezione essi desiderano e a come i loro diritti possano essere concretamente salvaguardati.

Parole Indice *Biobanche, Network di biobanche, Condivisione dei dati, Condivisione dei campioni, Privacy, Interoperabilità, Biological material, U.S. regulation*

Introduction

Nowadays biobanks are globally recognized as pivotal infrastructures playing a crucial role in scientific research and health care.

Organized collections of biological samples and associated data for medical-scientific research and diagnostic purposes¹ cannot be considered completely unknown to the medical-scientific environment, as repositories of biospecimens and data have a long history and can be traced back to the beginning of 20th century². Nonetheless, thanks to the remarkable technological advances of the last decades and an ever-growing interest in genomic research and personalized medicine (also called “*P4 Medicine*” for its “personalization”, “predictiveness”, “preventiveness” and “participation” features),³ since the 1990s the number and scientific importance of such collections have been rapidly escalating at a rate which has exponentially increased over the past ten years.⁴

According to a 2012 European Commission report on biobanking⁵, the expansion of the biobanking system lies both in the progressive development of the potential residing in existing collections and in the establishment of new

biobanks. On the whole, biobanking activity is currently undergoing considerable development not only in terms of the quantity of samples and data processed but also of the spectrum of disease investigated areas.⁶

In the first place, the wave of new initiatives encompasses some notable national projects, which frequently take the form of population-based biobanks, chiefly aimed at discovering biomarkers of disease susceptibility within large populations through the analysis of a large variety of information, including genetic data⁷ (among them the UK Biobank and the Estonian Genome Project the Quebec CARTaGENE, the Singapore Tissue Network and the Biobank Japan projects).⁸ These projects are commonly backed by public funds, although some of them have been undertaken thanks to private support (e.g. the already mentioned Estonian Genome Project) and others are private-public collaborations (e.g.: deCODE Genetics)⁹ or public biobanks connected with public, commercial companies (e.g. HUNT Biobank).¹⁰

In addition, an wider range of worthwhile initiatives has been launched at the local level. Besides its national biobank project LifeGene, Sweden numbers nearly 600 biobank sample collections stored at the large hospitals, most of which focus on diagnostics and treatment; some of them are used also for research purposes.¹¹

¹ A biobank is commonly defined as “a biorepository which collects, stores, processes and distributes biological materials and the data associated with those materials” (see LabAutopedia, Biobank Information and Sites, <http://labautopedia.com>, last visited 21 June 2012). However, there is still no full consensus regarding what should be considered a “biobank”. Divergence of opinions concerns: 1) whether it can also contain samples from animals, cell and bacterial cultures and even environmental samples in a way similar to how biological resource centers function; 2) whether it includes all collections of human specimens, regardless of their source (e.g. patients or actively recruited donors), or is limited only to samples gathered under particular circumstances. Furthermore, in recent years many different terms have been used to refer to biobanking activities, e.g. “human genetic research databases” (HGRDs), “population genetic databases” or “tissue banks”. For the purposes of this paper biobanks will be considered to be all infrastructures which “collect biological samples and associated data for medical-scientific research and diagnostic purposes and organize these in a systematic way for use by others” (this definition has been recently proposed by the European Commission, Directorate-General for Research and Innovation, in the report entitled Biobanks for Europe: a Challenge for Governance, published in 2012 – see also § 5). Moreover, the paper will particularly focus on biobanks for research purposes.

² Baker M., Building Better Biobanks, *Nature*, vol. 486, 141 (2012).

³ Sobradillo P. et al., P4 Medicine: the Future around the Corner, *Archivos de Bronconeumologia*, vol. 47, 35 and following (2011).

⁴ According to the EU Report Biobanks in Europe: Prospects for Harmonization and Networking, issued by the European Commission, Joint Research Centre – Institute for Prospective Technological studies in 2010, 37% of the biobanks surveyed started their activity after year 2000, while just 3% initiated their collections in the 1970s.

⁵ Gottweis H. et al. Biobanks for Europe: a Challenge for Governance, European Commission, Directorate-General for Research and Innovation Science in society (2012).

⁶ In spite of the fact that biobanks are very heterogeneous and may come in numerous formats, some of their features recur constantly, are easily recognizable and may often influence other secondary components of those infrastructures, such as their manner of recruitment. The first and most important of these main characteristics is certainly the biobank size. On the basis of this parameter, biobanks are differentiated into large-scale and small-scale biobanks. Despite their reduced dimension, even the latter may comprise up to several thousand samples; furthermore, the majority of them (e.g. cancer biobanks) are relentlessly striving to increase the number of their biospecimens over time. To exemplify the above, by one estimate in 1999 there were already 178 million unique samples stored solely in U.S. public and private biobanks and the forecasted rate of increase was 20 million samples per year (see Eiseman et al., Rand monograph report, Handbook of Human Tissue Sources: a National Resource of Human Tissue Samples (1999) also quoted in G. Javitt, Why not Take All of Me? Reflections on the Immortal Life of Henrietta Lacks and the Status of Participants in Research using Human Specimens, *Minnesota Journal of Law, Science and Technology*, 11, 722 – 2010).

⁷ Associated data include not just the medical history of donors but also physical measures and epidemiological information (e.g.: life habits, socio economic status, etc.).

⁸ For an overview on these projects see Maschke K. Navigating an Ethical Patchwork-Human Gene Banks, *Nature Biotechnology*, vol. 25, 539 – 545. The specifics of this kind of biobank are described in full details by the Public Population Project in Genomics (P3G), available at <http://www.p3gobservatory.org>.

⁹ More information about this biobank, purchased by the private consortium Saga Investments in 2010, is available at <http://www.decode.com>.

¹⁰ Steinsbekk K. S., From Idealism to Realism, Commercial Ventures in Publicly Funded Biobanks, *Biobanks: Governance in Comparative Perspective*, 137 – 149 (2008).

¹¹ LifeGene (<http://lifegene.ki.se>) is a national long-term project, also

In Germany no centralized and nationwide biobank has been set up to date, due both to the particular historical background of this country and to institutional reasons connected with the structure of the state, research funding and the health system.¹² However, two significant regional research projects performing genetic studies, PopGen and Kora-Gen, are certainly worthy of mention. In addition, a large number of small-scale biobanks have been established at local hospitals, public research centres and non-profit organizations.¹³

Similarly, the current Italian biobanking scenario comprises numerous pre-existing sample collections and several small scale biobanks set up in hospitals and research centres primarily located in the regions of Lombardy, Liguria, Trentino, Tuscany and Lazio. Among them is also MoliSani, a population-based biobank located in Molise and operating at regional level. Some valuable projects concerning the establishment of biobank networks are currently underway or under discussion.¹⁴

Finally, biobanks have a strong presence at the local level also in non-European countries. In the United States, for example, large numbers of biobanks exist on a small-scale at hospitals and clinics across the country. In addition, noteworthy biobanks have been established at the Mayo Clinic, Rochester (Minnesota) or at the Vanderbilt University Medical Center (Tennessee), while the Marshfield Clinic manages a well-known biobank aimed at recruiting a significant number of people residing in Wisconsin for its studies in adult-onset diseases. Furthermore, in the wake of the Genomics and Personalized Medicine Act of 2007 contemplating, *inter alia*, the establishment of a central repository of genetic information from existing U.S. biobanks, the Connecticut Department of Public Health has considered the possibility of building up a state-wide population-based biobank.¹⁵

funded by the Stockholm County Council and the Swedish Research Council, with the ultimate goal of providing a resource for research in all medical disciplines. For further information on biobanking in Sweden, see Norlin L. et al., *Adapting Research to the 21st Century – the Swedish Biobank Register*, in *Norsk Epidemiologi*, 2012, vol. 21, 2, 149-153.

¹² Scheider I., This is not a National Biobank, in *Biobanks: Governance in Comparative Perspective*, 88 – 108 (2008).

¹³ These biobanks are listed in the German Biobank Registry, available online at <http://www.tmf-ev.de/BiobankenRegisterEN/Registry.aspx>. The German biobank registry is operated by the German research platform TMF (Technology, Methods and Infrastructure for Networked Medical Research) and is funded by the German Federal Ministry of Research and Education.

¹⁴ Further information on these initiatives are available at <http://www.bbmri-eric.it>. BBMRI-IT is the Italian node of the European Research Infrastructure BBMRI (see below § 23) collaborating with institutions, biobanks and stakeholders having a direct or indirect part in biobanking activity. About Molisani, see <http://www.moli-sani.org>

¹⁵ For further information, see: <http://www.mayoclinic.com>, <http://www.mc.vanderbilt.edu> and <http://www.marshfieldclinic.org> and [Independently of the rate, place and level of diffusion, the outlined scenario shows that across the globe biobanks are progressively becoming key infrastructures serving the needs of science with the priority mission of building a nexus between various forms of research \(basic, applied, translational and clinical\) and care practice, thereby generating and leveraging *transdisciplinary* knowledge.¹⁶](http://www.gov-</p>
</div>
<div data-bbox=)

Cooperation as a keystone for the development of biobanking activity: from research consortia to biobank networks

It goes without saying that building up a biobank requires many different steps ranging from biobank design planning, to the concrete setting up of a complete infrastructure equipped with databases, personnel and policies, to its actual management.¹⁷ The entire process necessitates time, involves strenuous efforts of various types (e.g. feasibility studies, identification of governance and oversight structures and, in some cases, evaluation of the public perceptions of the biobank) and, undoubtedly, also significant financial investments. On the whole, the setting up of a biobank may not be within immediate reach and at the very beginning may even slow down research¹⁸.

Furthermore, in referring primarily to biobanks with research purposes many authors have already pointed out that, as much as a biobank may comprise a wide-ranging amount of samples and associated data, no infrastructure “*is capable of collecting a sufficiently large number of cases for studying*”.¹⁹ That is much more true for biobanks

track.us/congress/bills/110/s976. Regarding Connecticut, see Kelley K et al., Feasibility Study for a Statewide Biobank to Study Preterm Births and Birth Defects, a report to the commissioner, Connecticut Department of Public Health, November 2007.

¹⁶ Murtagh M. et al., Realizing the Promise of Population Biobanks, a New Model for Translation, *Human Genetics*, 30:333–345 (2011). The term “transdisciplinary” stems from “translation” (i.e. the type of research aimed at putting into routine practice new methods of knowledge generation for societal benefits) and “multidisciplinary” (i.e. the biobanking environment).

¹⁷ E. Grigorenko et al., Biobanks on a Small Scale, Practical Considerations on Establishing a Single-Researcher Biobank, R. William et al., *Stanford Journal of Law, Science and Policy*, published online in May 2009. See also Watson R. et al. Integrating Biobanks: Addressing the Practical and Ethical Issues to Deliver a Valuable Tool for Cancer Research, *Nature Reviews Cancer, Advance Online Publication*, published online 12 August 2010, doi:10.1038/nrc2913. These authors highlight that “*the steps involved in establishing a biobank are a continuum starting with participant consent*” and “*ending with the publishing of data and informing participants of how their samples have been used*”.

¹⁸ Morente M. et al. Managing a Biobank Network, *Biopreservation and Biobanking*, vol. 9, 187-190 (2011).

¹⁹ Morente M. et al. Current Challenges of Human Tumour Banking, *Hematological Oncology*, vol. 23, 54-56 (2005).

focused on particular areas of investigation such as cancer, infectious diseases, rare diseases and epidemiological studies, where the availability of a large quantity of samples is unanimously considered indispensable.²⁰

In light of the above, collaboration among biobanks (and, prior to these, national and international hospitals and research centres) appears essential in order to optimize, accelerate and therefore obtain major breakthroughs in research and, later on, in medical practice. Indeed, researchers may attain the statistical power necessary to fulfil their research goals only through the combination of samples and data from many different sources are researchers. In addition to a higher throughput, additional appreciable consequences, such as a superior level of quality and transparency in the whole biobanking activity, may also ensue from increased openness to scientific collaboration.²¹

With a view to strengthening their potential by realizing the above (i.e. increasing size, reducing costs and improving quality), biobanks have therefore begun forming relationships with other equivalent infrastructures.²²

As evidence thereof, in Europe several noteworthy initiatives to link biobanks together – some of them funded by the public purse – have already been established (e.g.: Eurobiobank, Danubiobank, Phoebe, BBMRI).²³ Similar infrastructures have also emerged on other continents (e.g.: the eMERGE Network, the caBIG cancer bioinformatics grid) while several organizations are playing a leading role at global level, with the principal aim of standard harmonization (e.g.: P3G, ISBER).²⁴

²⁰ Luscombe NM. Et al., Genomic Analysis of Regulatory Network Dynamics Reveals Large Topological Changes, *Nature* 2004, 431:308-12.

²¹ Kiehnopf et al., Biobanking and International Interoperability: Samples, *Human Genetics*, 130: 369-370 (2011). The authors underline, *inter alia*, that “many funding organizations require such openness as a *conditio sine qua non* of their financial engagement”.

²² A biobank network may be formed by the initiative of a group of scientists willing to work together (so called *bottom up* approach) or, alternatively, initiated by an entity (e.g.: a funding agency) aimed e.g. at strengthening the potential of biobanks belonging to the same region/territory through encouraging their collaboration (*top down* approach). In this respect, drawing on a survey of 176 European biobanks, Zika has recently argued that biobanks already “have a strong tradition of collaboration”, given that over 88% of them cooperate with at least another group and 32% have established more stable partnerships with other biobanks in different locations to share samples or carry out research (see Zika E. et al., EU Report Biobanks in Europe: Prospects for Harmonization and Networking, issued by the European Commission, Joint Research Centre – Institute for Prospective Technological studies in 2010).

²³ Among them, BBMRI (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure) represents one well-recognized project, earmarked for connecting existing as well as emerging sample and data resources into a huge and flexible network by using a *hub and spoke* model based on individual countries and integrated with IT and biocomputing solutions capable of creating a single virtual research infrastructure.

²⁴ Asslaber M. et al., Biobanks: Transnational; European and Global

Unsurprisingly, however, this progressive move to networking is not without barriers and pitfalls. Morente has already made due reference to this topic, pointing out that the first and most complicated challenge to be addressed in the biobank networking process is often the lack of a proper “*open mentality for sharing*”, even though in the last few years much progress has been made in this regard.²⁵

That aside, the mere fact that such networks are made up of biobanks leads to the natural consequence that they face, albeit on a greater scale, issues and deficiencies similar to those pertaining to their members; in other words, the same criticalities which they should at the same time be contributing to resolving.²⁶

Furthermore, similarly to biobanks themselves also biobank networks can be heterogeneous, be based on various formats and pursue diverse goals.²⁷ Therefore, no ideal

Networks, *Briefings in Functional Genomics and Proteomics*, vol. 6, no. 3, 193-201.. For the non-European networks, see McCarty et al., The eMERGE Network: a Consortium of Biorepositories Linked to Electronic Medical Records Data for Conducting Genomic Studies, in *BMC, Medical Genomics*, 2011, 4-13.

²⁵ Morente et al. Tubafrost “Standardizing Tissue Collection and Quality Control Procedures for a European Virtual Frozen Tissue Bank Network, *European Journal of Cancer*, 42: 2684-2691 (2006). Connecting biobanks, researchers and service providers raises numerous challenges including trust among partners and towards the infrastructure. In Managing a Biobank Network (see above § 18) Morente has returned to this point, arguing that some aspects inherent to the biobanking activity are impossible to be homogenized, this being particularly true for broad networks. These networks are made up of biobanks of different regions and nationalities, which face specific local issues and cannot but address them by referring to different legal frameworks. The peculiarities of these biobanks, which are sometimes extremely diverse, embedded in the territory and managed through different legal means, make it impossible to form a uniform network. This is the reason why, according to Morente, broad networks can never be considered totally homogeneous but only capable of a certain degree of harmonization. In other words, “*The wider the scope a network has, the less the network can share*”.

²⁶ This may initially occur, for instance, with costs, which in setting up a network may rise substantially, not just by reason of the increment of biological samples to be gathered but also due to the increased difficulty of storing and/or retrieving biospecimens from different locations. If not adequately managed, one of the most important goals of biobank networking (i.e. cost reduction) runs the risk of not coming up against considerable obstacles to its realization. In this respect, see Schickle D. et al. Biobank, Networks and Network of Networks, *New Challenges for Biobanks: Ethics, Law and Governance*, 1-17 (2009) and also Meijer L., et al., Networked Research Infrastructures and their Governance: The Case of Biobanking. *Science and Public Policy* - online publication date: 2-May-2012. This last paper additionally underlines that “*as biobanks are becoming large research infrastructures, they are requiring new forms of sustainable funding*”, which are not only time- or single research-limited.

²⁷ Numerous factors generally impact on the biobank network architecture and these may be grouped into the following categories: 1) subjects involved (number and type); 2) samples collected (amount, purposes pursued by their processing; 3) ownership and storage location); 4) degree of access to samples and data by third parties and 5) level of harmonization intent.

model of network, suitable for any need and purpose, can be proposed *a priori*; this does not exclude, however, that different categories of biobank networks may be outlined.

From a format viewpoint, the most basic collaborative model is that of research consortia whose members, as a rule, join temporarily together to contribute to associated projects with the collaboration coming to an end at the conclusion of the project itself. Its polar opposite is the network-designed biobank, i.e. a single legal entity based on a complex architecture, formed by a group of institutions with centralized or decentralised repositories. This is commonly the case of groups of hospitals that belong to a sole university.

At a midpoint between the research consortium and the biobank-designed network, which represent more or less structured sets of cooperative solutions rather than proper networks, lies the actual biobank network (also known as *meta-network*), set up by autonomous institutions which commit to long-term collaboration.

Generally speaking, two main driving forces underpin these networks: the first being, as previously mentioned, the necessity of storing biological samples at a reasonable cost while at the same time assuring high quality in both biospecimen preservation and management; and the second, the interest in sharing expertise and harmonizing procedures.

The first driver may lead to the development of so called *storage networks*, the members of which pursue the primary goal of reducing costs and raising the quality of their biobanking activities by holding their biospecimens in a shared facility. More evolved configurations of such kind of network are *bring and share* or *catalogue networks*, in which, in addition to preserving samples for the exclusive interests of their collectors, biobanks can also make samples available for others to use.²⁸

If, on the other hand, the main reason for bringing

biobanks together is the intent of sharing expertise (in conjunction or not with samples) and harmonizing standards and good practices, *association* or *expertise and harmonization* networks will be established.²⁹

In light of the above, biobank networks can rightfully be deemed the ultimate expression of cooperation as well as the future of medical science and, in particular, of scientific research. They indeed epitomize a new way to perform research projects, based on steady, technology-supported, and, if well managed, financially sustainable cooperation. All this means a swift and regular flow of information among institutions.³⁰

At present the concrete linkage operation among biobanks appears to be still *in fieri* though. Above all, it involves a significant effort as already pointed out by implication in this paragraph, i.e. providing these infrastructures with such a configuration and such standards that the entire scientific community can potentially use them as a resource.

The integration process in biobank networking: interoperability and its challenges

The key to networking in biobanking is definitely interoperability, construed here in its broad terms as integration of information technologies, procedures and ethical and legal frameworks in such a way as to enable a biobank “*to easily combine* (its samples and data) *with related items from other biobanks*”.³¹

In order to enhance their activity through coopera-

samples and/or data within the confines of the network itself with the purpose of increasing the statistical research power of their own members, often focused on the same area of investigation. This proves very useful in international collaborations, when the virtual circulation of data is considered more practical and safer than the shipment of samples over long distances.

²⁹ While in association networks storing and sharing samples at a sustainable cost is almost always the foremost objective, *expertise and harmonization* networks primarily focus on harmonization. Both kinds of networks may encompass multiple storage sites and basically hinge on a central hub responsible for the networks’ administration (e.g. coordinating the work of internal working groups, if any; organizing the agenda of the networks’ scientific panels and/or steering committees and, depending on the networks’ public engagement, scheduling meetings with external experts or donors’ representatives; as well as moving forward the standardization and harmonization process within the network). A similar design may also be used to set up a network of biobank networks, based on the cooperation of independent networks.

³⁰ Kaye J., From Single Biobanks to International Networks: Developing E-Governance, in *Human Genetics*, 2011, 130:377-382. According to the author, in the near future such infrastructures could even develop electronic portals enabling researchers “*to access resources located around the globe with the click of a mouse*”.

³¹ Kiehntopf et al., Biobanking and International Interoperability: Samples, in *Human Genetics*, 130:369-376. As the authors point out, “*interop-*

²⁸ The term “storage network” was coined by Schickle D. et al. Biobank, Networks and Network of Networks, *New Challenges for Biobanks: Ethics, Law and Governance*, 1-17 (2009). According to these authors, storage networks generally comprise biobanks located in the same territory, which take advantage of their partaking in the network primarily in terms of sharing both physical space for the storage of samples and cutting edge technology for biospecimen processing. Other forms of collaboration (e.g.: the performance of associated projects) are generally not required. Normally, institutions establishing this type of network maintain complete control over their samples and associated data. Nevertheless, if they belong to more evolved network configurations such as *bring and share* or *catalogue networks*, biobanks can also make samples available for others to use. In the first type of network (i.e. *bring and share*), for instance, biobanks often give third parties access to samples on payment of a fee which varies depending on the nature and the purposes of sample recipients (e.g. academic researchers or private companies). In such cases, sample originators may retain the right to conduct research on their samples for a certain period of time before third parties can access the same biological matter. Slightly differently, *catalogue networks* (built around an electronic database accessible by all members) circulate

tion, biobanks have to acquire and progressively develop the capability of operating together homogeneously (i.e. on the basis of common datasets and agreed standards), albeit flexibly (i.e. maintaining their autonomy within the collaborative context). Interoperability, principally in its meaning of “information” and “semantic”³² interoperability, comes across as a primary requirement which a biobank has to meet to connect with other similar infrastructures and at the same time as one of the core objectives which biobank networks have to pursue (as seen above, *expertise and harmonization* networks more than others).³³

In this respect, many technical, logistics and bioethics issues are being and have been addressed by experts with different backgrounds.

As to samples, for instance, one of the high priorities of interoperability is typically the development of consistent operating procedures aimed at reducing the differences in the management of samples and, accordingly, enhance their overall quality. In a global context where connections among biobanks are inevitably bound to become a rule, these good practices necessarily have to contemplate also precise and straightforward standards for sample shipping, being able to ensure timely and appropriate delivery without excessive bureaucracy.³⁴

Naturally, the above-mentioned practical issues are deeply intertwined with bioethical concerns. For example, with particular focus on the sharing of samples, it is a matter for discussion whether and to what extent sample donors should be acquainted with such possible transfer, above all in the event that biological materials are shared with third parties who are not affiliated with the original institution or the biobank network, or with private companies.³⁵ If the biobank network is built around

erability is a term from the field of information technology that denotes the ability of an IT system or product to work properly with other systems or products without special additional effort. The same expression also refers to the possibility to share data between different computer systems, particularly on different machines”. In this respect, see also footnotes no. 32 and 37.

³² Semantic interoperability is a requirement to enable machine computable logic, inferencing, knowledge discovery, and data federation between information systems.

³³ See considerations and references made above in § 24.

³⁴ According to IBM, Six Critical Issues for the Success of Biobanks (see <http://www.ibm.com>), the establishment of biobanking good laboratory practices (GLP) and good clinical practices (GCP) is necessary to ensure the scientific quality of biobanking activity. This report suggests that such practices should be enforced by regulatory authorities. For further information on legal issues connected with sharing samples and data across the borders, Zika E. et al., Sample, Data Use and Protection in Biobanking in Europe: Legal Issues, in *Pharmacogenomics*, vol. 9, 773-781.

³⁵ Again placing particular emphasis on data sharing, the survey conducted in the EU in 2006 (see § 22) demonstrated that the majority of the biobanks interviewed at that time had at least one type of consent form

a central coordination hub, consideration should be given to whether the latter could retain power over the samples and, thereby, also autonomously choose to send samples to third parties.³⁶

The practical and bioethical issues concerning data are even more numerous and delicate than those related to samples, as the processing and management of data have evidently important and immediate implications for sample donors' privacy.

In this respect, the first challenge which biobank networks have to face is that of identifying an IT platform model, which can ensure rapid and efficient data exchange across multiple national and even international sites.³⁷

This first step towards interoperability leads on to an additional indispensable action: the development of clear access policies for regulating the correct use of data by researchers, and at the same time also ensuring adequate levels of security to protect the identity and the privacy of sample donors.

It is needless to say that the accomplishment of this goal requires a delicate and extremely demanding balance between the researchers' interests in easily accessing the data for their research purposes and the appropriate safeguarding of sample donors' rights, while it also raises a multitude of crucial bioethical issues. These range from those related to informed consent (e.g. whether and to what extent sample donors could opt out of the transfer of their data inter-institutionally, i.e. among biobanks linked together within a network, or to third parties outside the network), to the impact of data sharing on biobank managers' and researchers' responsibilities (e.g. what levels of security are required to assure confidentiality in data transfer), particularly in case of population-based biobanks and genomic studies, to community engagement (e.g. how to involve the community in biobank activity oversight), etc.³⁸

allowing tissue sharing.

³⁶ Morente highlights (again in “Managing a Biobank Network”; see § 18), that being part of a network does not imply a loss of autonomy for its members, since the structure of biobank networks is flexible and not hierarchical. Within this structure, network hubs should only provide coordination and key services, acting as a sort of “communication channel”. Therefore, members of biobank networks should be considered as the custodians of samples and, in this capacity, should always maintain full control over themselves.

³⁷ In *Managing a Biobank Network* (see § 18) Morente describes two different models: a “comprehensive database” including a large amount of data and a “central database” based on an appropriate minimum dataset. According to the author, neither model prevails over the other, the choice of the model depending on many different contingent aspects related to the network specifically being considered. For more information on “centralistic versus federated approach” to IT applied to biobanking, see Yuille M. et al., Biobanking for Europe, in *Briefings in Bioinformatics*, vol. 9, 14-24 (2008).

³⁸ For further information on this point see McGuire A., *Ethical and Practical Challenges of Sharing Data from Genome-Wide Association Stud-*

Data transfer and privacy policies

The highly fragmented regulatory framework, made up of a maze of laws, guidelines and recommendations not only at the international level but sometimes even within the borders of a single country, is regarded by most biobank experts as the main obstacle to addressing the above mentioned issues. Although some comprehensive guidelines have already been published (e.g. by renowned associations such as ISBER, and intergovernmental entities, including OECD), the myriad of laws and regulations and other more or less binding provisions are indeed seen as a limiting factor to the formation of validated and consensual standards.³⁹

Even so, biobank networking is moving forward and many networks are currently attempting to underpin their organizations with policies regulating also access, privacy and confidentiality matters.

In this respect, the regime adopted by the German-Austrian Central Research Infrastructure for Molecular Pathology (CRIP) appears of a certain significance due to its efforts to strike a balance between the autonomy of institutions, the interests of researchers in obtaining information and sample donors' personal rights.⁴⁰

Basically, this biobank network is focused around a central database housing data regularly received from all CRIP members in accordance with the terms of a "Database Contract" entered into by each member and the IT platform administrator. Such database is accessible also by researchers affiliated with other institutions or research companies, who, however, have to be personally registered. After carrying out a first search, researchers may decide to submit a project request, potentially allowing them to receive more in-depth information, which the CRIP partner originating the data of interest is free to accept or refuse. Only upon acceptance, such partner and the third party interested in performing the project submitted can start a collaboration involving the use of data already processed and stored by the former. This enables the biobank network members to maintain control over their information, avoiding, *inter alia*, data disclosure in favour of competitors, and at the same time does not limit the possibility that such data can be further utilized by the research community.

ies: the eMERGE Consortium Experience, 21:1001-1007 (2011), downloaded by www.genome.org.

³⁹ *Inter alia*, see Watson R. et al. Integrating Biobanks: Addressing the Practical and Ethical Issues to Deliver a Valuable Tool for Cancer Research, *Nature Reviews Cancer*, AOP, published online 12 August 2010, doi:10.1038/nrc2913.

⁴⁰ For further information see Schroeder C. et al., Safeguarding Donors' Personal Rights and Biobank Autonomy in Biobank Networks: the CRIP Privacy Regime, in *Cell Tissue Bank*, 12:233-240 (2011)

For the purposes of this paper the most interesting aspect of this initiative is, however, the mechanism of de-personalization of data collected. This comprises different stages of progressive anonymization so that essentially each local CRIP software receives data which have been pseudonymized immediately after their collection, manages them to reach a further anonymization level and, only after this process has come to an end, finally transfers them into the central database.⁴¹ By so doing, anyone browsing the central database can retrieve only statistical information on studies previously carried out; at the same time, the data originator is always able to trace sample data back to the respective donors, the same data which the originator itself has made available in anonymous form to other researchers through the central database. Thereby, the originator also retains the capability, among others, to verify directly whether the proposed use of the data is consistent with the original consent given by participants or, in the event of consent withdrawal, to identify and accordingly delete the datasets connected with the withdrawing donor.

A technical assessment of this IT platform and its management goes beyond the scope of this paper, nor is the purpose here to propose the CRIP privacy regime as an innovative solution since similar policies based on data anonymization are already established. Moreover, more than a few trustworthy initiatives across the globe, aimed also at creating digital global governance, are worth being considered in this respect.⁴²

Yet it is worth noting how respectful the privacy regime devised by CRIP may be both of the interests of researchers and, above all, of those of sample donors. As to the latter, it shows in particular that at times radical data anonymity may not be the best solution in order to protect sample donors' rights; on the contrary, a well-developed privacy regime based on anonymization can protect both donors' privacy (i.e. the risk of sample donors' personal information disclosure) as well as their right to contribute to scientific research as long as the latter respects their will concerning the use of their samples and associated data, this primarily including the consistency of research purposes with donors' intentions.

The above does not mean, naturally, that the management and sharing of anonymized data (and therefore potentially re-identifiable) is not without shortcomings. Even when the content of a database is formed only by aggregated data, a minimum risk of re-identification may always remain.

⁴¹ The terminology used is the same utilized by Schroeder (see above § 40), in line with that proposed by Knoppers B. et al., the Babel of Genetic Data Terminology, *Nature Biotechnology*, 23:925-927.

⁴² See, for instance, the DataSHIELD project (<http://www.p3gobservatory.org>) or the ENCORE project (<http://www.encore-project.info/index.html>).

The breach of sample donors' privacy due to illegitimate re-identification is argued by some authors to be the primary risk for donors, above all when they are involved in genomic research and, as a result, to be one of the main public concerns.⁴³ On the other hand, other biobank experts try to minimize this threat, stressing the point that in population-based genetic studies this risk is in fact unknown or, however, reduced in comparison with what is expected by some areas of the public opinion.⁴⁴ Naturally, they do not end up neglecting the issue but, in order to improve the quality of privacy protection to be assured by biobanks, they suggest that biobank managers should develop more precise methods and detailed models to assess the identification risk and then tailor more effective data sharing policies based on the results of such assessment.

This proposal seems to be sensible and, at least in the case of broad network infrastructures, could probably be more successfully developed under the guidance of proper central committees (so called DAC, i.e. data access committees) specifically established with the goal of providing focused oversight on data sharing (e.g. by evaluating the research purposes and the level of security guaranteed by third parties asking for datasets), thereby supporting the activity of bioethics committees at local biobanks.⁴⁵

It remains to be seen whether such new governance solutions, already set up at prestigious biobank networks such as dpGAP, will in actual fact also be able to deal with data sharing issues (connected or not with the topic of re-identification) arising from supranational research. Even though the process of harmonization is ongoing not just in terms of governance but also at legal and regulatory levels, it is indeed a matter of fact that the contents of data protection laws and regulations may vary substantially from one country to the other and, above all, between Europe and the U.S.. This risks consistently reducing the chance of finding adequate solutions, adoptable worldwide, in the management of data transferred from the original to foreign databases.

However, despite the on-going doubts, all the efforts made by biobanks and biobank networks in this respect appear noteworthy. Due to the current lack of homogeneous regulation, the alternative would otherwise be to clarify all the uncertainties by means of bilateral contracts between biobanks (e.g. material transfer agreements or data access

agreements).⁴⁶ Even if by this were to mean that it would be possible to completely guarantee sample donors' rights, this kind of solution may not be sufficient to gain public trust.

Conclusion

In the last decades, quality, value and benefits of scientific research have been consistently enhanced by biobanks. They enable researchers, not just to better and expedite research activity, but also to bridge the gaps between various forms of research, thereby generating *transdisciplinary* knowledge.

Active collaboration among biobanks, both within and across borders, is particularly important to perform cutting-edge research in the most efficient and economical manner. In order to reach the goal of cooperation, numerous biobank networks have already been established worldwide. No matter what kind of network model is chosen (e.g. storage, catalogue, association, expertise and harmonization or, finally, meta-networks), interoperability is an indispensable requirement for any type of network structure is selected.

The main challenge for biobank networking is how to homogenize information technologies and, more widely, technical-scientific procedures and bio-legal policies, so that each biobank connected with a network can easily interface with the other members of the same network. Many practical and ethical concerns are involved in this complex process of integration. One of the most delicate issues that needs to be addressed is the management of centralised electronic databases and, by this means, the sample donors' data flow within and outside a network. From a bio-legal viewpoint, this entails the necessity for biobank networks to develop policies in compliance with the law and able to strike a balance between the researchers' interest in easily accessing the requested data and the adequate protection of sample donors' rights. Furthermore, these policies should take into consideration the autonomy of network members and, in particular, their interest in retaining a certain degree of control over the information, which each of them may provide to the central database.

The adoption of such policies does not require radical data anonymity; on the contrary, some privacy regimes applied to IT platforms of notable European networks demonstrate that the less stringent data anonymization procedure may be the best solution to satisfy both biobanks and researchers' needs along with the sample donors' rights. The maintenance of a linkage between data and their sources makes it possible to verify in the course of

⁴³ Lemke A., *Broad Data Sharing in Genetic Research: Views of Institutional Review Board Professionals*, *IRB Ethics & Human Research* (publication of the Hastings Center), vol. 33, no. 3, 1-5 (2011).

⁴⁴ Malin B., *Identifiability in Biobanks: Models, Measures and Mitigation Strategies*, *Human Genetics*, 130:383-392 (2011).

⁴⁵ See, for example, the privacy policy set forth by the U.S. National Health Institute managing dpGAP (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap/>), a central database of Genotypes and Phenotypes Research.

⁴⁶ Joly Y. et al., *Genomic databases Access Agreements: Legal Validity and Possible Sanctions*, *Human Genetics*, 130:441-449 (2011).

the years, whether data are treated consistently with the donors' intentions as expressed in the informed consent. Specifically, this kind of assessment could be conducted by each biobank network member as regards to "its own" data, i.e. data originated locally at the premises of each biobank and later on transferred to the common database. By doing this, each network member could be entitled to exert a general supervision power over "its" data hosted by the central database. In specific circumstances the same power could be exerted for further legitimate purposes, e.g. avoiding data disclosure in favour of direct competitors.

Certainly the data anonymization regime always implies a potential risk of illegitimate data disclosure and the consequent breach of sample donors' privacy, as it does not exclude the data re-identification. One way to minimize this risk is in regularly carrying out the proper procedures of risk assessment and, accordingly, developing ever more precise data sharing policies, tailored on the specific needs of the network at each biobank network. In order to achieve this more successfully, biobank networks should be provided with a proper governance system including central committees, specifically focused on handling data management and data sharing issues and open to collaboration with national and international oversight bodies (e.g. data protection Authorities or national Ethics Committees). This approach seems to be in line with the latest EU recommendations on biobanking.

The future of biobanking lies on the development of new governance systems capable, thanks to information technology, of creating durable relationships among biobanks "*moving them from being designed around "one researcher, one project, one-jurisdiction" model to enable the flow of samples and data between biobanks as part of regional/global networks for research*".⁴⁷

References

1. Asslaber M, Zatloukal K. Biobanks: transnational, European and global networks. *Brief Funct Genomic Proteomic*. 2007 Sep;6(3):193-201.
2. Baker M. Biorepositories: Building better biobanks. *Nature*. 2012 Jun 6;486(7401):141-6.
3. BBMRI-IT. <<http://www.bbMRI-eric.it>>
4. conducting genomic studies. *BMC Med Genomics*. 2011 Jan 26;4:13.
5. Connecticut. Biobank Feasibility Expert Panel. Feasibility Study for a Statewide Biobank to Study Preterm Births and Birth Defects, a report to the commissioner, Connecticut Department of Public Health. Connecticut Department of Public Health, 2007.
6. DataSHIELD project <http://www.p3gobservatory.org>.
7. deCODE Genetics. <<http://www.decode.com>>
8. Eisman E, Haga SB. Handbook of human tissue sources. A national resource of human tissue samples. Santa Monica, CA: RAND Corporation, 1999.
9. ENCORE project <<http://www.encore-project.info/index.html>>.
10. European Commission; Gottweis H. et al. [Ed.] Biobanks for Europe: a challenge for governance. Report of the Expert Group on dealing with ethical and regulatory challenges of international Biobank Research. European Union, 2012.
11. German Biobank Registry. <http://www.tmf-ev.de/BiobankenRegisterEN/Registry.aspx>
12. GovTrack.us. <www.govtrack.us/congress/bills/110/s976>
13. Grigorenko E, Bouregy S. Biobanks on a Small Scale: practical considerations on establishing a single-researcher biobank.
14. Javitt G. Why not take all of me? Reflections on the immortal life of Henrietta Lacks and the Status of participants in research using human specimens. *Minnesota J Law, Science and Technology*. 2010; 11(2):713-744.
15. Joly Y, Zeps N, Knoppers BM. Genomic databases access agreements: legal validity and possible sanctions. *Hum Genet*. 2011 Sep;130(3):441-9.
16. Kaye J. From single biobanks to international networks: developing e-governance. *Hum Genet*. 2011 Sep;130(3):377-82.
17. Kiehntopf M, Krawczak M. Biobanking and international interoperability: samples. *Hum Genet*. 2011 Sep;130(3):369-76.
18. Kiehntopf M, Krawczak M. Biobanking and international interoperability: samples. *Hum Genet*. 2011 Sep;130(3):369-76.
19. Knoppers BM, Saginur M. The Babel of genetic data terminology. *Nat Biotechnol*. 2005 Aug;23(8):925-7.
20. Lemke AA, Smith ME, Wolf WA, Trinidad SB; GRRIP Consortium. Broad data sharing in genetic research: views of institutional review board professionals. *IRB*. 2011 May-Jun;33(3):1-5.
21. LifeGene. <<http://lifegene.ki.se>>
22. Luscombe NM, Babu MM, Yu H, Snyder M, Teichmann SA, Gerstein M. Genomic analysis of regulatory network dynamics reveals large topological changes. *Nature*. 2004 Sep 16;431(7006):308-12.
23. Malin B, Loukides G, Benitez K, Clayton EW. Identifiability in biobanks: models, measures, and mitigation strategies. *Hum Genet*. 2011 Sep;130(3):383-92.
24. Marshfield Clinic. <<http://www.marshfieldclinic.org>>
25. Maschke KJ. Navigating an ethical patchwork--human gene banks. *Nat Biotechnol*. 2005 May;23(5):539-45.
26. Mayo Clinic. <<http://www.mayoclinic.com>>
27. McCarty CA, Chisholm RL, Chute CG, Kullo IJ, Jarvik GP, Larson EB, Li R, Masys DR, Ritchie MD, Roden DM, Struewing JP, Wolf WA; eMERGE Team. The eMERGE Network: a consortium of biorepositories linked to electronic medical records data for

⁴⁷ Gottweis H. et al. Biobanks for Europe: a Challenge for Governance, European Commission, Directorate-General for Research and Innovation Science in society (2012).

28. McGuire AL, Basford M, Dressler LG, Fullerton SM, Koenig BA, Li R, McCarty CA, Ramos E, Smith ME, Somkin CP, Waudby C, Wolf WA, Clayton EW. Ethical and practical challenges of sharing data from genome-wide association studies: the eMERGE Consortium experience. *Genome Res.* 2011 Jul;21(7):1001-7.
29. Meijer I, Molas-Gallart J, Mattsson P. Networked research infrastructures and their governance: The case of biobanking. *Science and Public Policy.* 2012; 39(4): 491-499.
30. Molisani. < <http://www.moli-sani.org>>
31. Morente MM, Alonso S. Current challenges of human tumour banking. *Hematol Oncol.* 2005 Jun;23(2):54-6.
32. Morente MM, Cereceda L, Luna-Crespo F, Artiga MJ. Biopreservation and Biobanking. June 2011, 9(2): 187-190.
33. Morente MM, Mager R, Alonso S, Pezzella F, Spatz A, Knox K, Kerr D, Dinjens WN, Oosterhuis JW, Lam KH, Oomen MH, van Damme B, van de Vijver M, van Boven H, Kerjaschki D, Pammer J, Lopez-Guerrero JA, Llombart Bosch A, Carbone A, Glohini A, Teodorovic I, Isabelle M, Passiukov A, Lejeune S, Therasse P, van Veen EB, Ratcliffe C, Riegman PH. TuBaFrost 2: Standardising tissue collection and quality control procedures for a European virtual frozen tissue bank network. *Eur J Cancer.* 2006 Nov;42(16):2684-91.
34. Morente MM, Cereceda L, Luna-Crespo F, Artiga MJ. Managing a Biobank Network. *Biopreservation and Biobanking.* June 2011, 9(2): 187-190.
35. Murtagh MJ, Demir I, Harris JR, Burton PR. Realizing the promise of population biobanks: a new model for translation. *Hum Genet.* 2011 Sep;130(3):333-45.
36. Norlin L, Fransson M, Eaker S, Elinder G, Litton J-E. Adapting research to the 21st Century-the Swedish Biobank register. *Norsk Epidemiologi* 2012; 21(2):149-153.
37. Public Population Project in Genomics (P3G). < <http://www.p3gobservatory.org>> [ultimo accesso 11-02-2013].
38. Scheider I. This is not a National Biobank. In Gottweis H, Petersen AR. [Eds.] *Biobanks: governance in comparative perspective.* Routledge Chapman & Hall, London 2008:88-108.
39. Schickle D, Griffin M. Biobank, networks and network of networks. In Dierickx K, Borry P. [Eds.] *New challenges for biobanks: ethics, law and governance* / [edited by] Kris Dierickx, Pascal Borry. Intersentia, Antwerp [etc.] 2009. 1-17.
40. Schröder C, Heidtke KR, Zacherl N, Zatloukal K, Taupitz J. Safeguarding donors' personal rights and biobank autonomy in biobank networks: the CRIP privacy regime. *Cell Tissue Bank.* 2011 Aug;12(3):233-40.
41. Sobradillo P, Pozo F, Agustí A. P4 medicine: the future around the corner. *Arch Bronconeumol.* 2011 Jan;47(1):35-40.
42. *Stanford Journal of Law, Science and Policy.* 2009: 32-45.
43. Steinsbekk KS. From idealism to realism, commercial ventures in publicly funded Biobanks. In Gottweis H, Petersen AR. [Eds.] *Biobanks: governance in comparative perspective.* Routledge Chapman & Hall, London 2008: 137-149.
44. The **database of Genotypes and Phenotypes** (dpGAP). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap/>
45. Vanderbilt University Medical Center. <<http://www.mc.vanderbilt.edu>>
46. Watson RW, Kay EW, Smith D. Integrating biobanks: addressing the practical and ethical issues to deliver a valuable tool for cancer research. *Nat Rev Cancer.* 2010 Sep;10(9):646-51.
47. Watson RW, Kay EW, Smith D. Integrating biobanks: addressing the practical and ethical issues to deliver a valuable tool for cancer research. *Nat Rev Cancer.* 2010 Sep;10(9):646-51.
48. Yuille M, van Ommen GJ, Bréchet C, Cambon-Thomsen A, Dagher G, Landegren U, Litton JE, Pasterk M, Peltonen L, Taussig M, Wichmann HE, Zatloukal K. Biobanking for Europe. *Brief Bioinform.* 2008 Jan;9(1):14-24.
49. Zika E, Schulte In den Bäumen T, Kaye J, Brand A, Ibarreta D. Sample, data use and protection in biobanking in Europe: legal issues. *Pharmacogenomics.* 2008 Jun;9(6):773-81.
50. Zika E. [et al.] *Biobanks in Europe: Prospects for Harmonization and Networking.* European Commission, Joint Research Centre, Institute for Prospective Technological studies. 2010. < <http://ftp.jrc.es/EURdoc/JRC57831.pdf>>

QUADERNO: "L'INFORMAZIONE GENETICA: QUESTIONI TEORICHE, SFIDE ETICHE ED IMPLICAZIONI GIURIDICHE"
 "GENETIC INFORMATION: THEORETICAL ISSUES, ETHICAL CHALLENGES, AND LEGAL IMPLICATIONS"

Guidelines for our Genomic Futures

Linee Guida per i Nostri Futuri Genomici

ROGER BROWNSWORD

King's College London

In this paper, I sketch the concerns that might be voiced by the two main ethical constituencies that oppose a utilitarian approach, namely the rights theorists and the dignitarians. For the rights constituency, the questions are not simply about privacy but also about a much larger set of informational interests, including the right to know and the right not to know; and they are about the right to lead one's own life. For the dignitarians, the questions are about the commodification and commercialisation of the human body. Although I do not share the dignitarian view that opposes rights (and utility), I argue that, in the longer term, we need to monitor the ways in which new technologies, including genomic technologies, might reduce the opportunities that we have to express our dignity as humans by making and acting on our moral judgments.

Index Terms Genomics, Informed consent, "Dignitarian" ethics, Ethics of rights, Utilitarian ethics, Privacy, Human dignity

In questo lavoro, si delineano le preoccupazioni che potrebbero essere espresse dai due approcci etici di riferimento che si oppongono a quello utilitaristico, ossia i teorici dei diritti e coloro che hanno come riferimento la dignità dell'uomo. Per i teorici dei diritti non si tratta semplicemente di una questione di privacy ma piuttosto di un più ampio ventaglio di interessi informativi che includono il diritto di sapere, oltre a quello del non sapere, e quello di libertà di scelta. Per coloro che hanno come principio la dignità dell'uomo le questioni in gioco sono piuttosto la mercificazione e la commercializzazione del corpo umano. Si sostiene la necessità di monitorare nel lungo termine le modalità con cui le nuove tecnologie, incluso quelle genomiche, possono eventualmente ridurre gli spazi di espressione della nostra dignità in quanto esseri umani, esercitando un'influenza sui nostri giudizi morali, quando non giungono a plasmarli. Il pericolo che si profila è che nel nostro futuro genomico possano essere compromessi sia i diritti che la dignità umana.

Parole Indice Genomica, Consenso informato, "Dignitarian" etica, Etica dei diritti, Etica utilitarista, Privacy, Dignità umana

¹ I wish to make it absolutely clear that this paper is written purely in my personal capacity; the views expressed are mine alone. In no sense does this paper speak for, or represent the views of, any bodies with which I am associated (and, in particular, it does not speak for, or represent the views of, the Ethics and Governance Council of UK Biobank).

Indirizzo per la corrispondenza
 Address for correspondence

Professor Roger Brownsword
 Dickson Poon School of Law
 King's College London
 Strand London
 WC2R 2LS
 e-mail: roger.brownsword@kcl.ac.uk

Introduction

According to a recent report by the UK Human Genomics Strategy Group (HGSG) (2012: 14),

We are currently on the cusp of a revolution in healthcare: genomic medicine – patient diagnosis and treatment based on information about a person's entire DNA sequence, or 'genome' – becoming part of mainstream healthcare practice. Increased knowledge and better use of genomic technologies and genetic data will form the basis for a reclassification of disease, with important implications both for predicting natural history and for identifying more effective therapies.

With the cost of sequencing falling rapidly – according to the HGSG, 'it is not unrealistic to suggest that in a few years' time, we will be able to sequence a person's entire genome for the same cost, or less, than it currently costs to sequence a single gene' (p. 16) – and with the prospect of a beneficial transformation in healthcare, we can confidently predict that there will be a big push to press ahead with genomics research.

In two senses, it seems, we face a genomic future: first, in the shorter term, there will be increasing efforts to understand how our fate is linked to particular features in our genetic profiles (these features interacting with our environments, with our exposures, with our lifestyles, and so on); and, secondly, in the longer term, we will need to work out how to lead our lives when we understand just how our future is foretold in our genomes. In both the shorter term and the longer term, we need to agree the guidelines, the regulatory environment, for our genomic futures (not least, with regard to the circulation and processing of genetic data: compare Laurie, 2002; Taylor, 2012). Initially, the focus of the regulatory regime will be on the terms and conditions for medical research in the field of genomics (compare Brownsword, 2004); but, as our genomic understanding increases and has some practical bite, it will be important to agree the terms and conditions for the application and use of this information. Having drawn attention to some of the longer-term questions elsewhere (Brownsword, 2011a, 2012a, 2012b), in this paper, my focus is on the shorter term regulatory issues.

For the last 50 years or so, at any rate in Europe, the regulatory environment for medical research has been strongly committed to rights-focused principles, crucially by highlighting that each human (whether as a citizen, or as a patient, or as a participant in a research study or trial) has basic interests that are protected by rights. Moreover, each human holds these rights as an individual. In this sense, we can say that Europe has become a community of rights (Brownsword, 2008) – recognising 'the importance of freedom of scientific research and the benefits derived from scientific and technological developments, while

stressing the need for such research and development to... respect human dignity, human rights and fundamental freedoms' (Article 2(d), UNESCO Universal Declaration on Bioethics and Human Rights, 2005). Accordingly, it is accepted that it is wrong to conscript individuals for a research trial or study, or to treat the medical histories or biological samples of individuals as resources that should be freely available to researchers. The fact that medical researchers have good intentions, promising benefits for many who suffer from serious diseases, is not enough. Individuals have rights – to their physical and psychological well-being, to their property, to their reputation, and so on (compare Article 3.2(c) of Directive 2001/20/EC according to which a clinical trial may be undertaken only if 'the rights of the subject to physical and mental integrity, to privacy and to the protection of data concerning him...are safeguarded') – and they must be respected. Equally, the fact that the latest information technologies enable rapid sequencing and, with that, the realisation of near-horizon medical benefits is not enough: no matter how sophisticated the latest science and technology, individuals have rights – and, as Article 2.1 of Directive 2005/28/EC (on good clinical practice) highlights: 'The rights, safety and well being of the trial subjects shall prevail over the interests of science and society'.

In such a community of rights, how is it possible for researchers to proceed with their projects, with their trials and studies, when individuals are so protected? The answer, of course, is that researchers may proceed quite legitimately provided that they have the informed consent of their participants. Provided that participants authorise acts that would otherwise violate their rights, and provided that researchers act within the scope of the authorising consents, all is well: medical research can proceed and the rights of participants are respected. Accordingly, as we stand on the threshold of a major genomic research effort, we do so with both rights and consent at the heart of our regulatory thinking.

Although the governance of medical research is centred on individual rights and informed consent, these are not principles that command uniform support. Within the research community itself, there is an understandable impatience with processes that can be both bureaucratic and slow in giving ethical clearance (ensuring that rights are respected, that research protocols make proper provision for informed consent, and so on) (see, e.g., The Academy of Medical Sciences, 2011). In such communities, there is a temptation to default to utilitarian reasoning, readily prioritising the promised aggregate benefit notwithstanding a degree of damage or distress to individuals. At the same time, as research into human genetics has accelerated, the individual rights approach has come under attack from a quite different quarter. Here, we find the dignitarian view that rights give

too much weight to individual preference, choice, and consent (see, e.g., Foster, 2011). In the name of human dignity, it is claimed, we need to recognise and respect that there are limits on legitimate individual choice (particularly where choices commercialise or commodify the human body) (compare Beylvelde and Brownsword, 2001; Brownsword, 2003; Caulfield and Brownsword, 2006).

It is worth emphasising the significance, within European regulatory thinking, of dignitarian ethics. Last Autumn, at both the European Court of Justice (in *Brüstle v Greenpeace eV*¹) and the European Court of Human Rights (in the case of *S.H. and Others v Austria*²), there were landmark legal decisions that quite clearly reflected dignitarian thinking. In *Brüstle*, the ECJ, following the advice of its Advocate General, held that Article 6(2) (c) of Directive 98/44/EC on the Legal Protection of Biotechnological Inventions excludes the patenting of inventions that make use of biological materials the sourcing of which has involved the destruction of human embryos. In *S.H. and Others v Austria*, a large majority of the Grand Chamber held that Austrian legislation that prohibits the use of third-party donation of gametes for IVF is compatible with Article 8 (the right to private and family life) of the European Convention on Human Rights. There is a great deal that could be said about both these decisions (see Brownsword and Goodwin, 2012). However, for present purposes, it suffices to note that, even at the commanding heights of the European community of rights, there are signs of some erosion of a strict rights approach. It follows that, with rights thinking potentially challenged on two fronts, there is no guarantee that European regulatory thinking will continue to take either individual rights or informed consent so seriously.

In this short paper, I will present three sketches of contemporary thinking that bear on the prospects for successful and legitimate genomic research. First, it goes without saying that researchers need willing participants. So long as the European community of rights treats participation as voluntary, how are researchers to access the persons, the samples and the data on the scale that they might need? The question is whether, should there be a reluctance to participate, a degree of incentivisation might be permissible. Secondly, because researchers cannot predict precisely where their genomic studies might take their inquiries, the assumption is that they need broad or 'generic' consent from their participants. However, so long as participation is on an informed consent basis, the question is: how can researchers enjoy the broad authorisations (for the use of participants' biological samples and data) that the genom-

ics project implies? Thirdly, researchers want to focus on their research; they do not want to be diverted into providing a clinical service for participants. Yet, if a community of rights recognises that participants have 'a right to know', as well perhaps as 'a right not to know', there is a question about how researchers are to develop workable and legitimate practices of giving (and withholding) feedback of potentially clinically significant findings to participants.

Each of these sketches points to a larger picture, to a possible future. This is that, in our concern to facilitate genomic research, we will downgrade the importance of individual rights and, at the same time, encourage the adoption of a risk mentality. In other words, just as genomics promises to identify a host of risk factors, our regulatory mentality might become even more focused on risk assessment and risk management than is already the case (Brownsword, 2011b). The danger is that, in our genomic future, there will be greater control over human health and safety but a diminution in respect for both human rights and human dignity.

Willing participants

One of the features of genomics research is that large numbers of participants are required in order to maximise the research power. This implies large collections of data and samples contributed by large numbers of persons. But, what if there are too few willing participants? In a community of rights, what steps might be taken to rectify this shortfall?

In its recent report, *Human Bodies: Donation for Medicine and Research* (Nuffield Council on Bioethics, 2011), the Nuffield Council on Bioethics asks this very question, namely: how far can we legitimately modify the regulatory environment with a view to facilitating or incentivising the donation of human body parts for treatment or research? Broadly speaking, the Council's answer is that modifications that engage with the altruistic reasons of donors are fine; but modifications that are geared to engage with non-altruistic reasons are more problematic. To put this bluntly, the Council is anxious to maintain a culture of altruistic participation and it is uncomfortable with the idea that there should be a market for research participation. This latter discomfort is articulated in two limiting regulatory principles. First, while payments as such are not off limits, they should never amount to more than a reward; payment in the form of a purchase price is strictly off limits (para 21). Secondly, with regard to human body parts and tissues, while property rights (qua a right to control one's own biological samples) are not off limits, property as a right to income (or, presumably, to alienate for a price) is off limits (para 71) – that is to say, such a proprietary right does not apply to the providers themselves.

¹ Case C 34-10 (Judgment given 18 October, 2011).

² Application no. 57813/00 (April 1, 2010) (Judgment of Grand Chamber given on 3 November, 2011).

Although Europe is, as I have said, a community of rights, the Council's discussion is relatively muted in relation to this backcloth of rights. It is also less than explicit in characterising acts of donation as morally required, morally optional, or morally prohibited. Nevertheless, the most plausible reading of the report is that the Council assumes that donation is morally optional. Accordingly, we should take the Council's position to be that the regulatory environment should be tilted so that individuals are encouraged to exercise their option by stepping forward (altruistically and as good citizens) to donate or to participate in research. However, the encouragement or incentivisation should not involve the development of a market with negotiated payments for donation or for participation. In the hardest case, that of participation in trials of first-in-humans drugs, the Council accepts that payments might be appropriate, but even then we are in the realm of rewards and reimbursing expenses rather than simply paying participants a fee for their time and services.

The Council's view, we can be reasonably sure, will fail to satisfy researchers who, being worried about a short supply of participants and providers, are anxious to align the regulatory environment in such a way that will facilitate their genomic project. Indeed, some might want to argue that participation in research projects should be treated as a matter of requirement, rather like citizens are required to serve on juries, or the like (for discussion of a positive responsibility to assist research, see Brownsword, 2009a). However, recognition of such a responsibility is premature. For at least the time being, the European community of rights will continue to regard participation in research projects as entirely voluntary (as a matter of individual choice); from which it follows that the research community is, so to speak, at the mercy of prospective participants. Where the culture is to participate on an altruistic basis, all is well (and, to this extent, researchers will warm to the Nuffield approach). However, if participation is seen as risky or as a source of income, it might be necessary to incentivise individuals in ways that go beyond altruism. If participants do not step forward in sufficient numbers, is there any reason, in a community of rights, to continue to reject straightforward payment for participation?

Altruism, as valued by the Council (that is, altruism related to morally optional acts) has no *necessary* place in a community of rights. In such a community, there is a requirement of respect for the baseline rights of others; but, when A respects the physical or proprietary rights of B, this is because it is morally *required* not because A exercises a moral *option* in a way that seeks no personal advantage. It is clear that the Council is worried that a market for donation or participation might corrode and crowd out altruistic donation and participation – and this is certainly a possibility that we cannot rule out. However, it is by no

means inevitable that such consequences will follow; after all, markets notwithstanding, in many places there is a huge amount of charitable donation, not least for the purpose of medical research – charity and market economy can, and do, co-exist. More importantly, though, in a community of rights, if there are good reasons for applying baseline property rights to one's own detached body parts and tissues, it just will not do to deny such applications for the sake of a particular attachment to altruism – at any rate, this is so unless this is a trade that the whole community is ready to make (compare Beyleveld and Brownsword, 2000; Devaney, 2010)).

On what other grounds might full-blown property or markets be opposed (see Brownsword, 2009b)? At one time, the Council opposed donors having property rights in their own body parts on the utilitarian ground that this would constrain downstream research. But, of course, if the urgent problem is upstream participation, even utilitarians might need to rethink the regulatory options. At all events, as the report freely concedes, such a blanket rejection of participant providers having proprietary rights is less plausible nowadays. Alternatively, it might be objected that recognising property in human body parts compromises human dignity. The Council does not rely on any such argument but, as I remarked at the outset, there are now significant footholds for just such dignitarian thinking in the European regulatory space. While, in some contexts, the research community might rather like the practical implications of such dignitarian reasoning, it is most unwelcome if it stands in the way of otherwise willing participants or providers.

To return to the reasoning of a community of rights, where citizens have something that the research community needs, whether it is simply their time or certain information or biological samples that they possess, it is not clear why we should not treat the possession of such samples as being a matter of property, or the transactions between participants and researchers as contractual. Of course, the community would need to be satisfied that it was in the public interest to lend its resources to enforcing such rights; but, if this was for the sake of a coherent articulation of property entitlements, not to say for the practical benefit of the genomics project itself, then why not?

Summing up, in this first sketch, so long as participants happily and voluntarily step forward for research trials and studies, there is no problem. However, where there is a shortage of willing participants, there is a dilemma. Plan A is to encourage participants to volunteer; but, if this fails, plan B might be to recognise that participants and providers have tradeable proprietary rights and that the relationship is contractual. This will offend dignitarians (compare, e.g., the dignitarian-inspired Article 21 of the Convention on Human Rights and Biomedicine 1996 which provides that 'The human body and its parts shall not, as such, give rise to

financial gain’); and it is second best for the research community. But, it could be that, for members of the research community, they will do better in the long run to recognise rather than to deny participants’ proprietary rights.

Generic consent

The report by the UK Human Genomics Strategy Group (2012) presents the basic challenge as being one of striking the right balance between facilitating genomics research and respecting the privacy of individuals. Setting out the context and the challenge, the report says (at 72):

Genomic technologies are based on an ability to identify and study genetic variations from the ‘norm’ – and their impact on health, development, resistance to drugs, susceptibility to disease, etc. The more genetic data [that] is available to define the norm, and to find out how common different variants are, the greater the potential benefit to society. As current and potential users of health services, it is in our common interest to ensure that as much genetic data as possible and practical is sequenced, and added to the global knowledge base.

This needs to be done in a way that respects personal privacy. An individual’s genetic information is sensitive personal data, and a whole genome cannot be truly anonymised. This means that there is a risk of the information being misused. While few patients are likely to object to having a genetic test for diagnostic purposes and to inform their treatment, and most patients will consent to research use of their data if asked, it is essential that authorised and appropriate access to that information is safeguarded.

One of the principles that underpins both treatment and clinical research studies is that patient consent must be sought. However, the legal frameworks for consent were developed before the recent advances in our knowledge of the human genome and therefore the boundaries of consent are not clear when it comes to obtaining and using genetic information.

By way of response, the HGSG advocates the introduction of a ‘national system for routinely requesting generic consent for the confidential use of the genetic and clinical data in patient records’ (at 75), such consent signalling approval for the use of data and samples in research projects ‘the details of which may not be clear at the time the sample is taken’ (at 73).

While the HGSG’s discussion is reflective and measured, we should be careful not to read it as saying that informed consent is an illegitimate and outdated impediment and that we need to *replace* it with a doctrine of generic consent. To appreciate just how informed consent and generic consent relate to one another, we need to be clear about our baseline rights and about how informed consent

functions relative to rights.

In order to clarify these rather basic features of rights thinking, we should distinguish the following three questions (compare Brownsword, 2007; and Beyleveld and Brownsword, 2007):

- Whether, in a particular situation, A has any relevant baseline rights against B, including any baseline rights to be given information of some kind by B.
- Whether, where A has some right against B, A has consented to B acting in a way that would otherwise violate A’s right (that is, whether A has given an informed consent).
- Whether, where A has given an informed consent, the scope of the consent actually covers B’s particular act or omission.

If we keep these distinctions in mind, we can attend to the difference between (i) the information that A is entitled to have from B by virtue of A’s baseline right to be informed and (ii) the information that A must have before A’s consent qualifies as an informed consent. Furthermore, we can attend to the difference between A giving an informed consent that authorises (in a broad manner) acts x, y, and z, and one that simply (and narrowly) authorises act x, but not acts y or z.

In the next section of the paper, I will pick up the question of whether, in a community of rights, A might have some baseline rights that require B to keep A informed in some way. However, at this stage, the important question is how we understand the requirement that a valid consent by A presupposes that A is properly informed in relation to the giving of consent. In other words, the question is: what information must A, the rights-holder, have before a purported consent is properly informed?

Let me answer this question in a perhaps unexpected way (compare, e.g., Jackson, 2012: 34). I suggest that we should remind ourselves that the information in question relates directly to the giving of an authorisation with reference to a particular right. Suppose, for example, the baseline right is not informational as such; suppose it is a straightforward right to personal integrity or to property. The information that bears on the validity of the consent must, or so I suggest, concern the meaning and significance of consent being given. Accordingly, I propose that, where A consents to act x by B, the consent will be properly informed provided that the rights-holder, A, understands:

- that he or she has the particular right in question (to personal integrity, or property, or privacy, or whatever)
- that he or she has the option of giving or withholding consent
- that, if consent is withheld, there is no penalty
- that, if consent is given, an act, x, is being authorised that, without the consent, would involve a violation of the right, and

- that, if consent is given to B, then provided that B acts within the scope of the authorisation, B (by doing x) does no wrong to A – that is, A understands that he or she is precluded (by the consent) from complaining about B's doing of x.

If A understands all of this, then I suggest that, for the purposes of determining whether A has given a valid consent to B, A's consent is sufficiently informed. If A does not understand all of this – for example, if A agrees to participate in a research trial without understanding that he has 'a right *not* to take part...and that such a refusal will not jeopardise the care [he] will receive' or that he is 'free to withdraw [his] consent to participation at any time' (Jackson, 2012: 68) – A's consent is not sufficiently informed and it is not valid.

Now, this is all very well where the context is one in which A has no baseline right to be informed, or a right to know, or the like. However, where such a baseline right is in play, the waters are muddled if there is a breach of this right. For example, if B fails to comply with a baseline responsibility to inform A (possibly, if B fails to ensure that A understands the nature of a 'random control trial' or of a 'placebo' (Jackson, 2012: 68)), and if A, absent the information that should have been given, consents to act x by B, there are two seemingly contradictory readings of the situation. On one reading, A is not properly informed (clearly so, relative to his background right to be informed by B); but, on another reading, A is properly informed (because A understands the significance of consenting to act x by B). What is the answer to this riddle?

The resolution of the problem lies in distinguishing two informational elements and the extent of A's remedy for B's failure to discharge his informational responsibilities. First, there is the information that B is required to give to A relative to A's baseline right to be informed. B is in breach of this requirement. Secondly, there is A's understanding of the significance of consenting to act x by B. Thirdly, there is the question of whether B's breach undermines what is otherwise an informed consent given by A. It is quite clear that A is entitled to redress for B's breach; and this would apply irrespective of whether there is any subsequent transaction or interaction between A and B. However, where B's breach has some influence on the willingness of A to consent to x, it is arguable that A should have the option of treating what would otherwise be a valid consent as invalid. After all, if B misinforms A, and A relies on this (mis)information, this would seem to disqualify B from relying on any consent given by A (where A's consent is, to some extent, based on this (mis)information). In the same way, if B fails to inform A about some matter in respect of which B has a responsibility to inform A, then it is eminently arguable that B is disqualified from relying on a consent given by A.

To return to the principal track of the argument, once A sufficiently understands the significance of giving a consent, the actual authorisation that A gives might be broad or narrow. For example, suppose that A has a baseline right to confidentiality in relation to some information x. Now, if A releases information x to B (a researcher), B receives that information under the terms of A's right to confidentiality – which is to say that B should not pass on that information to others, to C or D or E, unless A has given an appropriate informed consent. However, in principle, the informed consent that A gives (that is to say, the authorisation that A gives) might be very restrictive (as where A authorises further circulation of the information to C, but only to C), or less restrictive (as where A authorises further circulation to C, D, and E), or not at all restrictive (as where A places no limit on further circulation, such that B is authorised to pass on the information to anyone). In principle, it is within the power of the right-holder, A, to set the scope of the authorisation.

In the light of these clarifying remarks, what do we make of the assertion that genomics researchers cannot work with informed consent but, instead, need generic consent from participants? At once, it is apparent that there is some confusion between the giving of an informed consent and the particular scope of the authorisation that is given. Where genomics researchers are negotiating the rights of their participants, they will definitely need informed consent (otherwise they will infringe the rights of participants); but, for their project to be viable, they need the authorisations of participants to be cast in broad or generic terms. Whereas, in bespoke research projects, researchers can work within the terms of authorisations that are limited to quite specific research projects, the sense is that genomic researchers cannot work this way. Assuming that this is a correct reading of situation, we can concede that researchers will need 'generic consent'; however, this is in no sense saying that they do not need informed consent or that informed consent requirements are outmoded or an impediment or the like.

Let me spell this out once more. In a community of rights, the starting position is that agents have a right not to participate, a right not to give samples, and various informational rights in relation to their health and lifestyle. For researchers to act legitimately in ways that would otherwise violate these rights, they need the informed consent of their participants. Once A has agreed to participate, there is then a further question about the scope of the authorisation to be given to the researchers – which is where broad consent enters the picture. If genomics researchers specify that one of the non-negotiable terms and conditions for participation is that broad authorisation must be given, then participants must decide whether they wish to proceed. If they proceed, they do so on the basis of their

informed consent (here, I pass over the complication of whether they give a global 'contractual' authorisation by agreeing to participate on certain terms and conditions, or a series of discrete consents relating to each right that would otherwise be infringed); if they do not wish to participate on such terms, they walk away.

That said, it might be objected that this analysis misses the point. The point, it might be said, is that prospective participants, faced with a non-negotiable term for broad authorisation, might decide not to participate; and that, if this happens in too many cases, researchers will not be able to recruit sufficient numbers of participants. So long as there is a general willingness to support genomics research, this will not happen. However, as we saw in our first sketch, in a community of rights, researchers might need to move more into alignment with the rights that participants actually have. At all events, if the objection against informed consent is really an objection that prospective participants should not be permitted to say no to generic consents and/or to participation itself, we should see this for what it is – a none too subtle utilitarian attack on the fundamental commitments of the community of rights.

A workable and legitimate feedback policy

From the standpoint of the research community, it might seem that the most convenient arrangement is one in which participants are given no feedback of research findings. Where the data and samples are irreversibly anonymised (or 'deidentified'), feedback is not a practical option. However, in many genomics projects, researchers will need to re-contact participants (e.g., to collect further data or samples) and the question of feedback will then be a live issue. How should research projects in this latter category respond?

If genomics researchers, undertaking large-scale studies with thousands (let alone tens of thousands or hundreds of thousands) of participants, feel that they cannot work with anything more than a minimal feedback policy, this might mean that, at the time of enrolment, but only at the time of enrolment, participants are offered some very basic measurements, and they might be advised to check out with their doctors some superficial pathology. However, once the samples and data, the scans and images, have been taken from participants and are in the research resource, researchers may judge that they have no further responsibility to give participants any feedback that might be relevant to their individual medical condition. However, if a community of rights recognises a baseline right to know, even if the scope of that right is unclear, it seems that the convenient or minimal view is not entirely unproblematic (seminally, see Johnston and Kaye, 2004; and, for an excellent up-to-date review, see Wolf et al, 2012).

In a community of rights, if A has a baseline right to know (as with a right to feedback), then A's right implies that A has a positive right to be informed. Would such a baseline right be recognised? While there will be some baseline rights not to be misinformed, it is far from clear that there will also be a right to be informed. Arguably, there are some positive informational responsibilities in emergencies, such as to warn of life-threatening hazards; but, aside from such cases, it is not clear that there is a general responsibility to keep others informed.

Given this lack of clarity, one way of pursuing the matter is to ask whether in any particular situation, A has a reasonable expectation that he will be informed about some matter by B. However, at once, we run into the question of how one might judge the reasonableness of any such expectation. Potentially, we might try to judge the reasonableness of A's expectation by reviewing the signals given by the relevant agents or by drawing on the standard pattern of information-giving or on some background regulatory principle or rule. So, if B explicitly or implicitly undertakes to inform A, or 'to keep A informed', then A's claim to a right to be informed is based on a reasonable expectation. Similarly, if the context is one where the settled practice is for B to inform A (for example, about the risks of a medical procedure that is an option for A), then once again A has a reasonable expectation that underpins a claimed right to be informed. Finally, if there is a background rule or principle, whether in legislation, case-law, or a code of practice, or the like, that requires B to inform A (for example, that requires a prospective insured to make full disclosure to the insurer) then there is a plausible reference point for A's expectation and claimed right to be informed.

For each community, the extent of any such right to be informed will be subject to the variables of personal interaction, custom and practice, regulatory codes, and background philosophy. In communities where the culture is individualistic, agents will be expected to rely on their own resources if they are to be informed; in communities that give more weight to solidarity, cooperation, the welfare of others, and the like, there will be more support for the right to be informed.

Even if it is conceded that A has a right to know, the waters might be muddied by arguments about whether A also has a right not to know, and how the two rights relate to one another. However, I suggest that this particular complication is not a major problem.

Let us suppose that A has undergone genetic tests which show that she has markers indicating a predisposition to breast cancer. A is minded to tell her sister, B; but A knows that B does not want to have this information. If, nevertheless, A insists on telling B, B might claim that this violates her right not to know. Again, whether or not

this is a plausible claim will depend upon whether B has a reasonable expectation that she has such a right (to resist the inward flow of information). The same analysis would apply, too, if it were C, A's physician, who insisted on informing B (where B had made it known that she did not wish to know); and, of course, C's wrong would be compounded if, in informing C, this was directly in breach of A's insistence that the results of her tests should be treated as confidential.

It might be thought that the right not to know is simply a way of indicating that an agent, who has the right to know, has opted not to know. However, the two rights are conceptually distinct. To illustrate, let us suppose that A, having undergone genetic tests, has information that is relevant to B. This is how the two rights map onto the situation:

- If B has the right to know, A is required to inform B; but B may signal that the requirement is waived – that is, B may give an informed consent that authorises non-disclosure by A.
- If B has the right *not* to know, A is required not to inform B; but B may signal that the requirement is waived – that is, B may give an informed consent that authorises disclosure by A.

In practice, then, there are two *legitimate* possibilities: the information is disclosed (whether pursuant to B's right to know, or under the authorisation of B's informed consent [relative to the right not to know]); or the information is not disclosed (whether pursuant to B's right not to know, or under the authorisation of B's informed consent [relative to the right to know]). However, if we are to think straight about this, we need to understand that there are two distinct rights in play.

To return to the needs of the genomics research community for a workable policy and a defensible position on feedback, we can see that the uncertainties surrounding the right to know are not helpful. One of the key points – and a point, I suggest, the importance of which has yet to be fully appreciated – is whether we think that, when prospective participants step forward, they do so with a baseline right to know (just like they have a baseline right to their physical integrity, to their privacy, and so on). If they do, then the research community will need to operate within the terms of the participants' informed consent if their feedback policy subtracts from (and, thus, *prima facie* infringes) the right to know. If, however, there is no such baseline right, then it is only if researchers or the research community encourage an expectation of feedback that it will be judged to be reasonable and, thus, the basis for a claimed right to know. On this view, it is for the research community to manage the expectations of participants in whatever way is in line with a workable feedback policy.

Given these complexities with regard to the status and

the scope of the right to know, it is easy for the research community to find reasons for a limited feedback policy – not least that some participants would rather not know and that, even for those who do not have this preference, there might be many instances of 'false positives' where the result of the feedback is to cause unnecessary distress. What should we make of all this?

First, if our premise is that participants have a baseline right to know (to have feedback), then where researchers have information that is within the scope of this right, they have a responsibility to give feedback. However, if a participant has given an informed consent that authorises non-disclosure, then researchers may legitimately proceed without giving feedback. Accordingly, for genomics researchers who prefer to operate with a limited feedback policy, the priority is to ensure that participants give their informed consent in line with the favoured policy.

Secondly, if it is also assumed that participants have a baseline right *not* to know, researchers will violate this right if they give feedback to participants who have not given an informed consent to signal that giving feedback is permitted. Where a limited feedback policy is in place, researchers again need to cover themselves with appropriate informed consent (this time in relation to the information that will be fed back).

Thirdly, where, by contrast, the premise is that participants have no baseline right to know, then the focus of the researchers will be, not on consent, but on ensuring that participants understand the operative policy. For, without a baseline right to plead, participants will be entitled only to such feedback as researchers have voluntarily undertaken to give. In this context, there might still be difficulties for some research teams where, although they have told their participants what their feedback policy is, there are other feedback policies in circulation (on the basis of which a different norm is emerging in research practice). Still, the practical imperative for any researcher is to try to communicate as clearly as possible to participants what the project's feedback policy is.

Quite how these considerations will play out remains to be seen. If it comes to be accepted that prospective participants do have a relevant baseline right, researchers might try to mount further assaults on the coherence of informed consent in a genomic age; but, in the end, they might have to go with the grain. Indeed, even if there is no such acceptance, we might find that prospective participants assert what they perceive to be their self-interest by declining to step forward unless researchers assume sufficient feedback responsibilities (compare the findings in Bovenberg et al, 2009; and The Wellcome Trust and the Medical Research Council, 2012) – after all, participants might reason that they have assisted the researchers and some reciprocity is in order (see, e.g., Murphy et al, 2008).

Conclusion

In a recent study of genomics governance, Jane Kaye and her co-authors conclude that the regulatory space within which biobanks operate is 'complex'; and that this complexity will need to be taken into account as attempts are made to develop 'regulatory mechanisms that are responsive and enabling as well as being able to apply in a global context' (Kaye et al, 2012: 326). This complexity is underlined by the three sketches in this paper which indicate that, even in a community of rights, there is a constant debate about the existence and scope of the operative rights. With regard to the genomics project, these debates will determine whether participants are treated as having (baseline) property rights in their own samples and tissues, and whether they are entitled to any kind of feedback of the research findings. However, in the present European community of rights, rights do not have things entirely their own way; for, there are collateral attacks on rights and informed consent with both utilitarian and dignitarian impulses at work. It is a shifting scene.

Although there are challenges to the rights approach from other ethics, one thing that these protagonists have in common is that they are all concerned in their own way with doing the right thing. Moreover, when each of these ethical constituencies attempts to revise the regulatory environment in ways that align with its version of the right thing, it is striving to create a legitimate framework for (inter alia) the genomics project. The importance of this concern (albeit fractured) that the right thing should be done cannot be over-stated. Presently, Europeans want the benefits of science and technology and they are willing to cooperate with researchers to achieve these benefits; but, they will not participate if the research groundrules violate their reasonable expectations or if they seem to involve a loss of their essential humanity.

This returns the paper to that part of my introductory remarks in which I intimated that, in all of this shorter-term contestation, there is a longer-term danger – not a danger that we get it wrong morally but that we replace our focus on (respect for) rights with a reduction of our calculations to that of risk. In the risk paradigm, genomics promises to tell us more about which persons are at risk, and which persons and practices are risk-creating. For regulators, the task is simply to create an environment that succeeds in managing risk at an acceptable level. A Europe with such a one-dimensional approach focused on risk management might well look quite similar to one guided by preference utilitarian principles (see Brownsword, 2011); but it would be a very different place to a Europe that is committed to cashing out its best understanding of respect for human rights and human dignity.

References

1. Beyleveld, Deryck and Brownsword, Roger (2000): "My Body, My Body Parts, My Property?" 8 *Health Care Analysis* 87-99
2. Beyleveld, Deryck and Brownsword, Roger (2001): *Human Dignity in Bioethics and Biolaw* (Oxford: Oxford University Press)
3. Beyleveld, Deryck and Brownsword, Roger (2007): *Consent in the Law* (Oxford: Hart)
4. Bovenberg, Jasper, Meulenkamp, Tineke, Smets, Ellen, and Gevers, Sijf (2009): *Always Expect the Unexpected: Legal and Social Aspects of Reporting Biobank Research Results to Individual Research Participants* (Radboud University Nijmegen: Centre for Society and Genomics)
5. Brownsword, Roger (2003): "Bioethics Today, Bioethics Tomorrow: Stem Cell Research and the 'Dignitarian Alliance'" 17 *University of Notre Dame Journal of Law, Ethics and Public Policy* 15-51
6. Brownsword, Roger (2004): "Regulating Human Genetics: New Dilemmas for a New Millennium" 12 *Medical Law Review* 14-39
7. Brownsword, Roger (2007): "Informed Consent: To Whom it May Concern" 15 *Jahrbuch für Recht und Ethik* (2007) 267-289
8. Brownsword, Roger (2008): *Rights, Regulation and the Technological Revolution* (Oxford: Oxford University Press)
9. Brownsword, Roger (2009a): "Rights, Responsibility and Stewardship: Beyond Consent" in Heather Widows and Caroline Mullen (eds), *The Governance of Genetic Information: Who Decides?* (Cambridge: Cambridge University Press) 99-125
10. Brownsword, Roger (2009b): "Property in Human Tissue: Triangulating the Issue" in Michael Steinman, Peter Sykora, and Urban Wiesing (eds), *Altruism Reconsidered: Exploring New Approaches to Property in Human Tissue* (Aldershot: Ashgate) 93-104
11. Brownsword, Roger (2011a): "Biobanks, Rights, and the Regulatory Environment" in Carla Faralli and Matteo Galletti (eds), *Biobanche e informazioni genetiche: Problemi etici e giuridici* (Bologna: CIRSFID; and Rome: Aracne editrice) 85-111
12. Brownsword, Roger (2011b): "Human Dignity and Nanotechnologies: Two Frames, Many Ethics" 19 *Jahrbuch für Recht und Ethik* 429-439
13. Brownsword, Roger (2012a): "Regulating Biobanks: Another Triple Bottom Line" in Giovanni Pascuzzi, Umberto Izzo, and Matteo Macilotti (eds), *Comparative Issues in the Governance of Research Biobanks* (Dordrecht: Springer)
14. Brownsword, Roger (2012b): "Criminal Law, Regulatory Frameworks and Public Health" in A.M. Viens, J. Coggon, and A. Kessel (eds) *Criminal Law, Regulatory Frameworks and Public Health* (Cambridge: Cambridge University Press).
15. Brownsword, Roger, and Goodwin, Morag (2012): *Law*

- and the Technologies of the Twenty-First Century* (Cambridge: Cambridge University Press)
16. Caulfield, Tim and Brownsword, Roger (2006): "Human Dignity: A Guide to Policy Making in the Biotechnology Era" 7 *Nature Reviews Genetics* 72-76
 17. Devaney, Sarah (2010): 'Tissue Providers for Stem Cell Research: The Dispossessed' 2 *Law, Innovation, and Technology* 165-191
 18. Foster, Charles (2011): *Human Dignity in Bioethics and Law* (Oxford: Hart)
 19. Human Genomics Strategy Group (2012): *Building on Our Inheritance: Genomic Technology in Healthcare* (London, January 2012)
 20. Jackson, Emily (2012): *Law and the Regulation of Medicines* (Oxford: Hart)
 21. Johnston, Carolyn and Kaye, Jane (2004): "Does the UK Biobank Have a Legal Obligation to Provide Feedback about Individual Findings to Participants" 12 *Medical Law Review* 239-267
 22. Kaye, Jane, Gibbons, Susan M.C., Heeney, Catherine, Parker, Michael, and Smart, Andrew (2012): *Governing Biobanks* (Oxford: Hart)
 23. Laurie, Graeme (2002): *Genetic Privacy: A Challenge to Medico-Legal Norms* (Cambridge: Cambridge University Press)
 24. Murphy J, Scott, J, Kaufman, D, Geller, G, LeRoy, L, and Hudson K (2008): "Public Expectations for Return of Results from Large Cohort Genetic Research" 8(11) *Am J Bioeth* 36-43
 25. Nuffield Council on Bioethics (2011): *Human Bodies: Donation for Medicine and Research* (London)
 26. Taylor, Mark (2012): *Genetic Data and the Law* (Cambridge: Cambridge University Press)
 27. The Academy of Medical Sciences (2011): *A New Pathway for the Regulation and Governance of Health Research* (London)
 28. The Wellcome Trust and the Medical Research Council (2012): *Assessing Public Attitudes to Health Related Findings in Research* (research conducted by Opinion Leader: London)
 29. Wolf, Susan M. et al (18 co-authors) (2012): "Managing Incidental Findings and Research Results in Genomic Research Involving Biobanks and Archived Data Sets" *Genetics in Medicine* (advance online publication, 15 March 2012. doi: 10.1038/gim.2012.23.

RECENSIONI
BOOK REVIEWS

La Danza delle Ombre: con Mohammed nel Mondo degli Ultimi

MARINA SCARDAVI

Paoline, Cinisello Balsamo 2012

L'autrice, Marina Scardavi, è un medico che si occupa da molti anni dei più poveri, prima con la Comunità di Sant'Egidio e da tre anni con L'Associazione di volontariato "La danza delle ombre" da lei fondata a Palermo. Alla sua prima esperienza letteraria, è un'appassionata fotografa e reporter di viaggio.

La copertina del libro attira subito l'attenzione, la foto di un uomo dallo sguardo dolce e la barba grigia e di un ragazzino felice, forse padre e figlio. E invece no, lui è Mo, con uno dei suoi innumerevoli amici e coinquilini, stesse strade ma destini sempre diversi. Mo (diminutivo di Mohammad) è un barbone iraniano, insolito Virgilio che guida Marina, l'autrice, per le vie della Palermo di oggi. Da esperto, Mo la guida attraverso l'Inferno e il Purgatorio, sempre con la speranza di poter rivedere le stelle di una Palermo notturna brulicante (come la maggior parte delle nostre città), di cittadini invisibili. E come per Calvino nel "Le città invisibili", tempo e spazio sono particolari irrilevanti, insignificanti, è però importante la descrizione, ora nei dettagli ora valutando l'insieme, ma sempre guardando dove tutti gli altri non guardano, verso dettagli che appaiono invisibili solo a chi non ha gli occhi "per vedere". Questo libro è un'ottima occasione per ritrovare se stessi attraverso gli occhi e le sensazioni di Marina. A questo proposito ci dice: "Quando ho deciso di affrontare questa realtà diversa dalla mia, ho messo da parte la mia bella casa, il mio amato, la mamma, la mia famiglia, i miei gatti, il lavoro che mi assilla. Dovevo allontanare la mente da tutto ciò che mi circondava e mi appagava... e scoprire, giorno dopo giorno, l'uomo di strada che arriva a perdere la sua identità o, qualche rara volta, a conquistare la sua libertà."

Lei lo definisce un romanzo, ma si ritrovano le tinte forti e nitide di un reportage di guerra, quella guerra che ogni giorno i volontari di tutto il mondo, medici e non, devono combattere per le strade della città per aiutare i "nostri" concittadini invisibili.

Dopo aver letto questo romanzo/reportage appare chiaro che in strada tutto è possibile, come essere inseguiti dall'odio a mille miglia di distanza dal proprio paese, la nascita di grandi amicizie che portano alla morte come quella tra Ganesh ed il piccolo Muhil, ex bambino soldato

Tamil, o un grande amore affogato in litri di alcool e droghe, che spinge molti di loro a scegliere la strada, come per Punkabbestia e Michal, Lenka e lo stesso Mo. Ma per Mo, il barbone, l'amore è anche ritorno alla vita, spesa per gli altri, come lui stesso racconta: "Non ero più disposto ad accettare quel tipo di vita. Non mi sarebbe bastato un solo amore. Vivere come gli altri. Volevo essere libero da qualsiasi compromesso... dedicare tutto me stesso ai diseredati, ai bisognosi è stata l'idea migliore di tutta la mia esistenza. Vivere come loro, una scelta ben ponderata."

Così, passeggiando per le vie di Palermo con Marina e Mo, si possono conoscere dozzine di personaggi diversi, in un caleidoscopio di culture, dall'Iran allo Sri Lanka, India e Bangladesh, dal Sudan e le sue guerre al Ghana ma ancora di più, ci fanno riscoprire loro, i barboni. Saremo ancora capaci di passare dritti, senza vederli o Marina ci avrà finalmente "aperto gli occhi"?

Perché non sono tanto dure la solitudine e la diffidenza, quanto il rendersi conto di "non esistere", di non essere considerati "persone" da chi invece ha un lavoro, una casa e qualcuno che lo aspetta. A Palermo però, grazie all'Associazione "La danza delle ombre", Mo e i suoi amici fanno di "essere persone", con un nome e un cognome ma soprattutto una dignità e come dice l'autrice, con "un cuore a volte talmente grande da aver compreso appieno il senso vero della vita".

Laura Andrissi

RECENSIONI
BOOK REVIEWS

Idee per il Rinnovamento della Medicina: Epistemologia, Antropologia ed Etica

MADDALENA PENNACCHINI
SEU, Roma 2012

Le nuove scienze biologiche applicate in medicina, dalle biotecnologie alla postgenomica, dalle neuroscienze agli xenotrapianti, dalle cellule staminali al paziente “esigente”, oltre a rappresentare delle premesse teoriche innovative capaci di cambiare le pratiche cliniche sollecitano un nuovo orizzonte di valori.

La risposta a questa crisi, innescata da processi interni alla medicina ma anche dalla società, non può venire solo dall'*Evidence Based Medicine*. Nonostante sia stata presentata come l'unica proposta capace di risolvere i molti problemi della medicina e sia stata candidata a guidare la clinica, la razionalità scientifica da sola non basta a risolvere i molti problemi che si pongono in un setting clinico, ossia in quel *preciso contesto* in cui la relazione di quello *specifico medico* e di quell'*altrettanto particolare malato* si declina. Allora alla razionalità è necessario affiancare un senso pratico che dà luogo all'*experience based medicine*.

Nel libro “Idee per il rinnovamento della medicina” l'autrice, Maddalena Pennacchini, docente di Filosofia della Medicina e di Bioetica ed Etica Applicata al Campus Bio-Medico di Roma, ripercorre le tappe fondamentali che hanno portato la filosofia della medicina alla sua necessità di ripensarsi.

Nella prima parte del libro affronta lo stato dell'arte della Filosofia della Medicina analizzando i grandi filosofi, da Jaspers a Jonas, da Pellegrino a Gadamer, esaminando in modo sintetico il loro pensiero. Le svolte epocali che la medicina ha vissuto e sta vivendo mettono in discussione e spingono a ridiscutere e ridefinire il suo paradigma fondativo. Un contributo importante in questo senso lo può dare la filosofia della medicina giacché quando c'è da ripensare un pensiero, per forza di cose, si deve ammettere la filosofia stessa nel pensiero da ripensare, affidandole l'incarico di esplorare possibilità lungimiranti e inedite. Si tratta di passare dalla filosofia *della* medicina alla filosofia *per la* medicina che proponga soluzioni innovative rispetto all'approccio scienziista ormai di fatto superato.

Nella seconda parte del libro l'autrice entra nello specifico dei problemi della medicina. Discute il metodo della Evidence Based Medicine (intesa come “medicina basata sulle prove di efficacia”), della Narrative Medicine (in-

tesa come “contaminazione consapevole e strutturata tra letteratura e medicina”) e la suggerisce come strumento che può integrare le conoscenze acquisite o acquisibili mediante l'EBM poiché, la Medicina Narrativa, ha un'ottima capacità di esplorare particolari dimensioni del rapporto tra uomo e malattia.

Ripercorre poi i problemi dell'*Health Technology Assessment*, del *Clinical Risk Management* e della *Patient Safety*, soffermandosi anche sulla Psichiatria e sull'Infermieristica, per poi affrontare alcuni aspetti di Bioetica come scienza del comportamento adeguato e/o dovuto nei riguardi dell'essere umano vivente in quanto vivente.

Infine analizza le *Medical Humanities*, introdotte negli anni Settanta nei curricula studiorum dei futuri medici statunitensi con l'intento di bilanciare l'eccessiva focalizzazione del modello biomedico sulla comprensione e sul trattamento della patologia (disease) a scapito del malato.

Sottolinea il rischio che diventino un semplice accostamento di *know how* senza una coesione formale che consenta di spiegare il perché alcune discipline siano più adeguate di altre per promuovere un umanesimo reale nella pratica medica.

Nella terza e ultima parte del libro “Idee per il rinnovamento della Medicina” l'autrice espone i passi da affrontare in questo “ripensamento” della medicina sintetizzato da Cavicchi nei “10 ripensamenti fondamentali” che quasi costituiscono una “Proposta di Manifesto” per una nuova medicina che si trova ad un bivio che porta a due possibili strade. La prima è quella che continua a restare nel mondo della teoria e ad appellarsi alle scienze umane per rendere più “umana” la medicina, per ricordarle che ha a che fare con esseri umani. L'altra mette in discussione il primato della teoria tipico della modernità e riconsidera i pregi di una visione pratica, o meglio clinica, per cui non considera come proprio oggetto i fatti separandoli dai valori, ma precisamente i valori e le pratiche umane, essa discute in che modo il malato, la sua famiglia, ma anche, più in generale, un'azienda sanitaria (un ospedale, una clinica, ecc.) va bene o male, va meglio o peggio, e le modalità per consentirgli di esprimere le loro potenzialità.

Questo testo ci aiuta a comprendere questo passaggio.

Il volume assume i tratti di un lavoro di “filosofia della filosofia della medicina” poiché ricostruisce l’evoluzione del pensiero filosofico sulla medicina in modo innovativo e includendo nella sua riflessione i problemi dell’attualità. Esso ha il pregio di considerare tanto le idee e i lavori dei filosofi contemporanei, quanto le grandi questioni con cui e su cui si sta confrontando la medicina nella sua crisi: la controversa questione dell’EBM, i limiti economici che condizionano la clinica, la qualità, ecc.

In questo modo, come mette in evidenza Ivan Cavicchi nella Presentazione, “il ragionamento classico cambia: l’evoluzione del pensiero è funzione dell’attualità che cambia nella storia e l’attualità è funzione del pensiero nella storia che stiamo vivendo”.

Claudio Pensieri

RECENSIONI
BOOK REVIEWS

Gen-Ius. Consulenza Genetica e Normative Europee

LAURA PALAZZANI, LEONARDO NEPI (a cura di)
Edizioni Studium, Roma 2012

L'ormai ampia disponibilità di test genetici (diagnostici, presintomatici, predittivi) e l'espansione costante dell'accesso a essi rendono quanto mai necessaria una riflessione avveduta sulle implicazioni etiche, bioetiche e biogiuridiche derivanti dalle nuove conoscenze dell'uomo e sull'uomo.

In un siffatto orizzonte si pone il volume *Gen-Ius. Consulenza genetica e normative europee* che, muovendo dalla delicatezza ed eccezionalità dei dati frutto dell'uso di test genetici, incentra la sua analisi a più voci sul ruolo e la rilevanza acquisita dalla consulenza genetica non solo a livello nazionale, bensì allargando la propria prospettiva ai Paesi dell'Europa e alle misure giuridiche da questi adottate sul tema.

L'approccio prescelto comporta vantaggi indiscutibili su di un piano epistemologico. Lo studio comparatistico infatti permette, tramite l'esperienza e il confronto tra i vari sistemi giuridici, di individuare tratti comuni e differenze nonché eventuali vuoti normativi, aiutando a delineare gli indirizzi generali d'intervento che caratterizzano un'area geografica sempre più interconnessa da un punto di vista di scelte politiche e giuridiche, anche alla luce dell'operato di organizzazioni internazionali volte all'armonizzazione, alla cooperazione e al riconoscimento di un'identità europea fondata su valori condivisi.

Se il punto di partenza è stato la ricerca condotta sui singoli ordinamenti per verificare la presenza o meno di una regolamentazione della consulenza genetica tanto a livello nazionale quanto internazionale, tanto di *hard law* quanto di *soft law*, l'analisi degli autori di *Gen-ius* compie un passo ulteriore. Al di là delle differenze specifiche che vengono rilevate e criticamente trattate, offre allo studioso alla ricerca del *sensu* delle scelte positive dei legislatori un'accurata esplorazione biogiuridica delle motivazioni e dei principi che hanno guidato la scelta delle specifiche normative disciplinanti l'uso delle biotecnologie e le loro applicazioni, soprattutto per quanto riguarda la tutela dei diritti umani.

Il tema della consulenza genetica, infatti, pone una serie di interrogativi per i quali è indispensabile trovare risposte concrete, sebbene assai spesso per le stesse si richiede la risoluzione di controversie implicanti una complessa in-

terazione tra questione etiche scientifiche e giuridiche. Si pensi, a questo proposito, alla crescita esponenziale di test a disposizione, all'esigenza di garantirne un accesso equo, ma anche consapevole e maturo, all'utilizzo dei risultati da parte di terzi, al diritto di non sapere del consultando e all'opposto diritto di sapere da parte della sua famiglia, al carattere esplosivo che determinati risultati potrebbero avere sulla vita non solo personale dei pazienti, ma familiare, affettiva, lavorativa, in una sola parola esistenziale, qualora fossero letti e interpretati senza il supporto di un'adeguata esperienza professionale, soprattutto a fronte dei limiti in termini di esattezza e definitività di questo genere di test.

Le normative vagliate individuano tutte, come esigenza fondamentale, quella di puntellare in maniera rigorosa l'obbligo di fornire una consulenza genetica per i test predittivi, come del resto stabilito dalla Convenzione di Oviedo (*Convention on human rights and biomedicine*, 1997), che ha visto una ratifica in concreto generalizzata.

Se approssimativamente uniforme è la tutela giuridica e l'attenzione posta nei confronti della *privacy* e del consenso informato del consultando (che sono ormai diritti solidamente acquisiti tanto a livello interno quanto sovranazionale), tuttavia lo stesso non può dirsi rispetto alla formazione professionale del consulente e alla procedura in cui si sostanzia la consulenza genetica, tanto che accomuna tutti gli Autori che esaminano la situazione di Paesi diversi il crescente allarme generato dalla larga commercializzazione di test che non prevedono tra le prestazioni, insieme alla mera diagnosi, anche il relativo apporto da parte di specialisti di *counseling* per la gestione delle informazioni derivanti dalle analisi.

Le pagine di *Gen-ius* permettono, dunque, di cogliere innanzitutto il valore dell'informazione correlato alla consulenza genetica e in secondo luogo la necessità di addivenire a normative che garantiscano sulla più idonea formazione dei consulenti, visto il ruolo di primissimo piano che si trovano a ricoprire: infatti dalle singole trattazioni nazionali è possibile enucleare quali siano le categorie giuridiche sottese all'intera disciplina, sottolineando soprattutto le criticità della comunicazione in cui il *genetic counselling* si sostanzia, in ter-

mini di soggetti coinvolti nella comunicazione, le forme che essa segue e l'oggetto della comunicazione. Inoltre, data la rilevanza della comunicazione delle informazioni, la loro complessità e le loro possibili conseguenze, si auspicano interventi giuridici volti a prevedere e garantire che il consulente genetico vanti una serie di competenze non solo mediche, ma anche giuridiche, psicologiche ed etiche, che dovrebbero aiutare e facilitare nel processo di piena comprensione e libera decisione da parte dell'utente, tanto al momento di sottoporsi ai test quanto in quello successivo.

Nella cosiddetta era post-genomica, risulta ormai essere un assunto incontrovertibile che l'avanzamento costante della ricerca genetica applicata alla medicina costituisca un beneficio per la salute umana, ma esso comporta allo stesso tempo una sfida per il giurista, il bioeticista e il biogiurista: quella di vigilare instancabilmente per segnalare e opporsi a ogni tentativo di lesione o compressione indebita dei diritti umani.

Il volume in epigrafe raccoglie la sfida e – tornando a riflettere sulle problematiche, le esigenze e le opzioni che si contrappongono in maniera dialettica in tutte le discipline, tanto nazionali, quanto internazionali, che riguardano la consulenza genetica – illustra in maniera chiara «quali sono le linee normative che garantiscono un adeguato equilibrio tra la dimensione soggettiva (l'autonomia dell'individuo) e la dimensione intersoggettiva (la relazione familiare e sociale) secondo giustizia, nel rispetto dell'identità individuale ed interindividuale» (L. Palazzani, *Introduzione*).

Federica Vinci

