



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE

**DIPARTIMENTO SCIENZE DELLA VITA E DELL'AMBIENTE**

Corso di Laurea

Scienze biologiche

**GENOMA UMANO: regolamentazione e riservatezza dei dati in chiave bioetica**

**HUMAN GENOME: regulation and confidentiality of data in a bioethic key**

Tesi di laurea di:  
Carla Tolfa

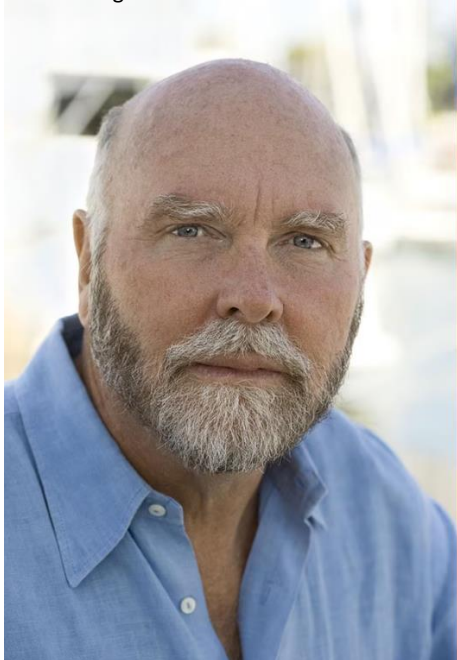
Docente referente  
Chiar.ma Prof.ssa  
Luisa Borgia

**Sessione autunnale ottobre 2023**  
**Anno accademico 2022/2023**

# Il progetto genoma umano: aspetti tecnici e scientifici

A una trentina d'anni dalla scoperta della struttura a doppia elica del DNA, gli scienziati si erano resi conto che la conoscenza accurata del genoma avrebbe fatto compiere alla medicina progressi importantissimi.

John Craig Venter



Francis Collins



focus.it



Watson e Crick

storiografia.me

Tutti i documenti che analizzeremo saranno posti in una prospettiva bioetica grazie alla presenza di alcuni **principi cardine**:

- Beneficialità e non maleficenza;
- Autonomia;
- Precauzione;
- Giustizia;
- Consenso libero e informato

Verso la fine degli anni Ottanta del XX sec., ha avuto origine negli Stati Uniti il **Progetto Genoma Umano**. Il progetto ha visto, la competizione tra il consorzio pubblico stesso, la **National Institutes of Health (NIH)** e l'azienda privata, la **Celera Genomics** di John Craig Venter. I due attori della disputa non solo applicavano diversi metodi di sequenziamento, ma soprattutto hanno incarnato lo scontro tra privatizzazione e accesso libero. Con questo progetto la biologia diventa una **big science**, non soltanto per gli investimenti richiesti, ma per l'aspirazione dei traguardi posti. La nascita del progetto è legata alle iniziative di Robert Sinsheimer, rettore del campus di Santa Cruz in California, nel 1977 e Charles DeLisi, direttore a Washington dell'Office of Health and Environmental Research del Department of Energy(DOE).

Nel **1990**, DOE e NHI decisero di avviare il Progetto genoma, che avrebbe dovuto completare il sequenziamento in 15 anni, con una spesa di 3 miliardi di dollari.

Nell'aprile del **1993**, Bernardine Healy direttrice del NIH chiamò Francis Collins per subentrare nel ruolo di direttore del Progetto genoma. Nel frattempo, Venter fondò a Rockville (nel Maryland) la Celera Genomics .

L'analisi delle sequenze ha svelato alcuni dati di estremo interesse, risulta che il **95% del DNA umano** è costituito da sequenze che non vengono mai tradotte in polipeptidi.

Il **26 giugno del 2000** i due protagonisti della battaglia furono accolti alla Casa Bianca, nella East Room colma di diplomatici, scienziati e giornalisti di tutto il mondo. Bill Clinton annunciò che la prima sequenza del DNA umano era stata completata dai ricercatori del Progetto genoma e da quelli della Celera. La stretta di mano fra Collins e Venter durante la presentazione alla Casa Bianca segnò la fine della guerra del genoma, ma la competizione fra i due scienziati rimase ancora accesa.

Nell'**aprile 2003** il consorzio pubblico ha annunciato il completamento dell'intera sequenza del genoma umano. La Celera Genomics si è ritirata dalla sfida trasformandosi in una società farmaceutica.



[aulascienze.scuola.zanichelli.it](http://aulascienze.scuola.zanichelli.it)



[osservatorioterapieavanzate.it](http://osservatorioterapieavanzate.it)

# Implicazioni sociali, giuridiche, etiche ed economiche della genetica umana

A causa della natura della ricerca genomica e delle sue possibili diramazioni, il Progetto Genoma Umano (HGP) ha suscitato una serie di problemi etici, legali e sociali.

- Privacy e riservatezza
- Discriminazione genetica
- Consenso informato
- Equità e accesso
- Brevetti e proprietà intellettuale
- Accuratezza delle informazioni
- Ramificazioni sociali e stigma
- Condotta etica della ricerca



logoeps.com



giusepecaprotti.it



wikipedia.org

Tenendo in considerazione i seguenti documenti internazionali:

- la **Dichiarazione Universale**, del 1997
- la **Convenzione del Consiglio d'Europa**, del 1997
- la **Dichiarazione di Helsinki**, del 1964
- il **Codice di Norimberga**, del 1949
- la **Convenzione del Consiglio d'Europa n°108**, del 1981

La ricerca è necessaria, in Europa si registra un consenso sulle norme e sui principi etici fondamentali, che hanno trovato riscontro nella **Carta dei diritti fondamentali** e organizzazioni quali l'Organizzazione delle Nazioni Unite per l'educazione, la scienza e la cultura (UNESCO), l'Organizzazione mondiale della sanità (OMS), il Consiglio d'Europa e la stessa Unione Europea assegnano come guida i **principi etici fondamentali**, tra i quali:

- l'inviolabilità della dignità umana,
- l'autonomia individuale,
- la necessità della ricerca,
- la protezione della salute pubblica,
- il libero accesso di tutti alle prestazioni sanitarie necessarie,
- il rispetto delle persone con disabilità.

**La libertà di ricerca viene riconosciuta come importante principio etico essenzialmente subordinato al principio del rispetto della dignità umana.**




aulascienze.scuola.zanichelli.it

# Utilizzo dei dati personali relativi alle caratteristiche genetiche ottenute mediante l'analisi diretta o indiretta del genoma umano

La disponibilità di informazioni genetiche personali comporta il pericolo di nuove forme di discriminazione. Si teme che compagnie di assicurazione e datori di lavoro possano utilizzare tali dati per negare coperture assicurative o impieghi.

I dati genetici sono visti come informazioni molto specifiche, essi possono rivelare informazioni importanti non solo sull'individuo esaminato, ma anche sui membri della sua famiglia e possono avere un impatto significativo sulla vita e sullo stile di vita di un individuo, anche a livello di scelte riproduttive.

Considerando la potenzialità che le informazioni genetiche personali possano essere messe a disposizione di terzi aumenta la possibilità di nuove forme di emarginazione che possono innescare problemi legati alla **privacy**, alla **riservatezza dei dati**, e al **consenso informato**; l'utilizzo puramente scientifico dei dati acquisiti deve rispettare i principi di autonomia e riservatezza.



Secondo l'articolo 5 del Regolamento generale sulla protezione dei dati (GDPR), le organizzazioni devono aderire a sei principi di riservatezza durante la raccolta, la gestione e l'archiviazione delle informazioni personali dei cittadini dell'UE. Tra questi troviamo:

- **Liceità, correttezza e trasparenza** (informativa sulla privacy)
- **Limitazione della finalità** (scopo specifico, tempo necessario)
- **Minimizzazione dei dati** (solo dati necessari)
- **Esattezza** (cancellazione o rettifica dei dati)
- **Limitazione della conservazione** (dati non indispensabili)
- **Integrità e riservatezza** (adeguata sicurezza dei dati)

# General Data Protection Regulation

# Conclusioni



cnbbsv.palazzochigi.it

Nel complesso sono tre i principi fondamentali:

- **Il genoma umano è parte di un patrimonio comune all'umanità intera** (per evitare che gli scienziati del progetto brevettassero il genoma umano, acquisendone il monopolio e pieno controllo),
- **Tutti gli scienziati** facente parte del progetto devono aderire alle **norme internazionali dei diritti dell'uomo**,
- Bisogna mantenere il **rispetto e l'integrità per il soggetto**.

La ricerca genetica deve essere condotta con sufficienti certezze in modo da tutelare gli interessi individuali e di quelli delle generazioni future, pur consentendo di portare avanti attività di ricerca medica che siano legittime e vantaggiose per il singolo e la società, così come le attività volte a far luce, grazie all'analisi del DNA, su reati gravi;

**LA RICERCA E LA DIAGNOSI GENETICA NON DEVONO MAI ESSERE UN PRETESTO PER LA DISCRIMINAZIONE DI ALCUNO**

*(Kant: "L'uomo è mezzo, mai fine")*

I fondi per il Progetto Genoma Umano arrivano quasi esclusivamente da enti pubblici e le informazioni che ne derivano dovrebbero essere un beneficio pubblico.

Perciò è necessario:

- **Ribadire i principi etici fondamentali**, pur rispettando la diversità delle concezioni e delle tradizioni culturali degli Stati membri,
- **Informare l'opinione pubblica** sulle questioni genetiche, per creare un clima di maggiore fiducia occorre una comunicazione aperta fra i cittadini, le loro organizzazioni, i soggetti normativi, i ricercatori e l'industria;
- **Vietare la discriminazione** dei lavoratori basata su fattori genetici, le analisi genetiche non possono essere utilizzate come criterio di valutazione a fini assicurativi.



# Bibliografia

Fronte M. *il Sequenziamento del genoma umano, 20 anni fa*, in “Focus”, 18 febbraio 2021;

Comitato Nazionale per la Bioetica, *Progetto genoma umano*, Roma, 18 marzo 1994, pp.17,42;

Parlamento europeo, *Relazione sulle implicazioni sociali, giuridiche, etiche ed economiche della genetica umana*, 8 novembre 2001, pp. 74;

Un dossier di Laura Barberis e Marika De Acetis, *Il Progetto genoma umano*, aggiornato al 10 marzo 2004, in “Torino scienza”, pp.3-4;

*Genoma. Il progetto genoma umano* in “Enciclopedia della Scienza e della Tecnica” (2007) di Daniel J. Kevles;

Borgia L.M., “Appunti di lezione” febbraio-giugno 2021;

Marshall, J. (2012). *Progetto genoma umano*. “Enciclopedia dell'etica applicata”, 636–43;

*Evoluzione del sequenziamento: dalle origini ai giorni nostri*, di Emanuele Capra, per l'istituto nazionale delle ricerche, 20 giugno 2022;

Samarati M., *GDPR: I 6 Principi della protezione dei dati*, in “IT Governance European Blog” 12 novembre 2018.

## RIASSUNTO

Grazie alla scoperta della doppia elica del DNA da parte di James Watson e Francis Crick, nasce il Progetto Genoma Umano alla fine degli anni ottanta, il quale prevede l'analisi del genoma in 15 anni attraverso la tecnica del sequenziamento del DNA, con un costo di 3 miliardi di dollari. Il progetto ha incarnato la competizione tra il consorzio pubblico, la National Institute of Health (NIH), con a capo del progetto Francis Collins e un'azienda privata, la Celera Genomics di John Craig Venter. I due attori della disputa non solo applicavano diversi metodi di sequenziamento ma soprattutto hanno incarnato lo scontro tra privatizzazione e accesso libero. Collaborarono al Progetto circa 50 nazioni e dopo una serie di scoperte ma anche sconfitte, nell'aprile 2003 il consorzio pubblico ha annunciato il completamento dell'intera sequenza del genoma umano e la Celera Genomics si è ritirata trasformandosi in una società farmaceutica. A causa della natura della ricerca genomica e delle sue possibili ramificazioni, il Progetto Genoma Umano (HGP) ha suscitato una serie di problemi etici, legali e sociali, infatti tenendo in considerazione la Dichiarazione Universale sul genoma umano e i diritti umani, la Convenzione del Consiglio d'Europa sui diritti dell'uomo e la biomedicina, la Dichiarazione di Helsinki, il Codice di Norimberga, la Convenzione del Consiglio d'Europa n°108 sulla protezione degli individui in relazione al trattamento dei dati personali e la Carta Europea dei Diritti fondamentali, stabiliscono che venga rispettata la dignità umana e questa è la base di tutti gli strumenti giuridici europei e degli Stati membri. Anche la libertà di ricerca viene riconosciuta come importante principio etico essenzialmente subordinato al principio del rispetto della dignità umana, in effetti la ricerca biomedica deve conciliarsi con la libertà di coscienza, senza essere soggetta a illecite limitazioni di natura politica o finanziaria. La preoccupazione principale è che compagnie di assicurazione e datori di lavoro, possano utilizzare i dati personali per negare coperture assicurative o impieghi. I dati genetici sono informazioni specifiche e possono rivelare informazioni importanti non solo sulla persona esaminata, ma anche sui membri della sua famiglia e possono avere un grande impatto sulla vita e sullo stile di vita di un individuo, anche a livello di scelte riproduttive. L'opinione pubblica deve avere la certezza che la ricerca genetica sia condotta con sufficienti garanzie a tutela degli interessi individuali, pur consentendo di portare avanti le attività di ricerca medica legittime e vantaggiose per la società. Secondo l'etica tre sono i principi fondamentali: il genoma è parte di un patrimonio comune all'umanità intera, gli scienziati che partecipano al progetto devono aderire alle norme internazionali dei diritti dell'uomo e mantenere il rispetto e l'integrità per il soggetto. La ricerca genetica non deve mai essere un pretesto per discriminare qualcuno. Per concludere, è giusto quindi ribadire i principi etici fondamentali dove è necessario ottenere il consenso autonomo, libero ed informato delle persone interessate per la raccolta delle informazioni genetiche, dalla prima fase di ricerca sino alle successive fasi applicative; informare l'opinione pubblica sulle questioni genetiche e vietare la discriminazione dei lavoratori basata su fattori genetici o utilizzare i dati personali a fini assicurativi. Tutti questi aspetti contengono in sé i principi cardine della bioetica ovvero: beneficenza e non maleficenza, autonomia, precauzione, giustizia e consenso libero e informato. Queste sono le basi per evitare discriminazioni fondate sulla conoscenza del genoma.