

## ***Overview***

# **Genetic testing : Policy Issues for the New Millenium**

## ***Nota di sintesi***

# **Test genetici : Sfide per il nuovo millennio**

**Le Note di sintesi sono estratti tradotti da pubblicazioni dell'OCSE.  
Sono disponibili gratuitamente presso la libreria in linea ([www.oecd.org](http://www.oecd.org)).**

**La presente Nota di sintesi non è una traduzione ufficiale.**



**ORGANISATION FOR ECONOMIC CO-OPERATION AND DEVELOPMENT  
ORGANIZZAZIONE PER LA COOPERAZIONE E LO SVILUPPO ECONOMICO**

# TEST GENETICI : SFIDE PER IL NUOVO MILLENNIO

*“... Veramente nuovi e strani sono questi nomi di malattie – Nomi che non c'erano, credo, al tempo di Asclepio”*

Platone, *La Repubblica*,  
Libro III

## ***Riassunto***

Il 26 giugno 2000 è stato annunciato il prossimo completamento della mappatura del genoma umano. Tale traguardo scientifico, alla stregua di tutti gli altri progressi scientifici e tecnici di primaria importanza, come l'elaborazione di una mappa ad alta risoluzione dei marcatori genetici o dei polimorfismi nucleotidi semplici (PNS), la messa a punto di metodi di trattamento parallelo ad alto rendimento (circuiti genici, ecc.), la robotica e la bioinformatica, porterà a considerevoli progressi nel campo test genetici. Le conoscenze acquisite con la mappatura del genoma umano e della mappa dei PNS, condurranno al censimento sistematico di quasi tutti i geni responsabili di malattie e, alla messa a punto di test destinati ad individuare i geni responsabili di malattie monogeniche, le sensibilità a numerose altre comuni alterazioni e le differenze ereditarie di reazione alle cure. Inoltre, l'introduzione di circuiti genici e altri metodi di trattamento ad alto rendimento consentiranno di studiare in concomitanza, numerosi marcatori e mutazioni genetiche.

I test genetici si sviluppano a ritmi straordinari e molti sono già disponibili sul mercato. La complessità del processo destinato a determinare quali test adottare e quali rimborsare, quando

effettuarli, chi deve subirli e come trovare le strategie adeguate nella fase di consulenza e di cura, costituisce una sfida impegnativa.

La sostanziale partecipazione del settore privato è all'origine di una crescita senza precedenti dei servizi commerciali dei test genetici e della loro commercializzazione. Tali servizi si basano su tecniche diagnostiche e genetiche brevettate. Le potenziali ripercussioni sui sistemi sanitari dei Paesi dell'OCSE, sulla realizzazione e la vendita di servizi genetici e sull'evoluzione delle cure sono notevoli. I test sono ormai diffusi su scala internazionale e i campioni genetici umani, con i corrispondenti dati, sono l'oggetto di scambi sempre più frequenti a livello internazionale, in particolare ai fini della ricerca, spesso all'insaputa degli stessi donatori. I campioni genetici umani e l'informazione genetica che contengono, possono essere conservati sia in banche di dati, sia sfruttati per esigenze di sanità pubblica o per approfondire la ricerca e lo sviluppo.

Tuttavia, non è stato chiaramente definito un assetto internazionale che consenta di trarre vantaggio dai test genetici, di garantire la loro valenza analitica e clinica, di proteggere la sicurezza, la vita privata e la riservatezza delle informazioni genetiche conservate e di verificare le condizioni di concorrenza negli scambi internazionali di servizi e di prodotti genetici. Ciò porta a pensare che l'evoluzione dei test genetici abbia superato quella dell'attuale assetto normativo ed etico.

In tale ambito si è tenuta la riunione del Gruppo di lavoro dell'OCSE sui "Test genetici: le sfide del nuovo millennio", organizzata e ospitata dal governo britannico e austriaco a Vienna, dal 23 al 25 febbraio 2000, con il concorso della Commissione europea. Il Gruppo riuniva esperti provenienti da 17 Paesi dell'OCSE e rappresentanti di associazioni di pazienti, degli ambienti professionali, di organizzazioni non governative e dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS).

**L'obiettivo generale del Seminario è stato "di esaminare l'adeguatezza e la reciproca compatibilità degli approcci dei Paesi membri dell'OCSE nel campo dei test genetici".**

I partecipanti al seminario hanno tenuto conto della maggior parte delle problematiche presentate dal Comitato di orientamento dell'OCSE riguardanti i test genetici e le hanno discusse in modo approfondito nel corso di corrispondenti sessioni. Sulla base delle trattazioni presentate, delle tavole rotonde, dei documenti orientativi e degli articoli scientifici diffusi nei Paesi membri dell'OCSE, sono state individuati cinque settori interdipendenti che esigono un'urgente e coordinata azione internazionale:

- Attuazione di pratiche esemplari riconosciute su scala internazionale e reciprocamente compatibili, per la convalida analitica e clinica dei test genetici e l'accreditamento dei servizi genetici.
- Riconoscimento delle strategie per migliorare gli attuali servizi di consulenza, di formazione genetica e d'informazione del pubblico (compreso lo sviluppo di sistemi informativi elettronici compatibili con la genetica), più specificamente destinati a fornire precise informazioni ai singoli soggetti e a tutelare la loro autonomia.
- Esame dei possibili effetti delle pratiche restrittive in materia di concessione di licenze.
- Consigli su come applicare i principi esistenti in materia di privacy, sicurezza e crittografia all'ambito dei test genetici, in particolare al fine di garantire la necessaria sicurezza delle basi di dati genetiche.

- Ricognizione delle più vaste implicazioni degli sviluppi della farmacogenetica e dei metodi di lavorazione ad alto rendimento.

Nel trattare questi argomenti di rilevanza globale, l'OCSE continuerà a rafforzare la cooperazione nel campo della biotecnologia con altre organizzazioni internazionali, in particolare l'OMS, come già evidenziato dall'accordo quadro di cooperazione firmato dalle due organizzazioni il 16 dicembre 1999.

*Sviluppo di pratiche esemplari riconosciute su scala internazionale e reciprocamente compatibili, concernenti la convalida analitica e clinica dei test genetici, in particolare per la garanzia della qualità e l'accreditamento dei servizi genetici.*

Oggi, i laboratori di biologia e i servizi genetici fanno fronte ad una proliferazione di test di genetica molecolare, ad una moltiplicazione dei metodi d'accertamento delle mutazioni genetiche isolate e a molteplici possibilità di esprimere i risultati di laboratorio. Tuttavia, nei Paesi dell'OCSE, la maggior parte delle normative alle quali i laboratori devono conformarsi, non sono specificatamente elaborate per rispondere alla materia delle prove di genetica molecolare. Spesso, i laboratori di biologia che effettuano tali test non hanno l'obbligo specifico di garantire la qualità globale delle prove di genetica molecolare. Di conseguenza, nonostante l'istituzione di un sistema di controllo o di un'autorità legislativa sulle pratiche dei laboratori in materia di diagnosi in numerosi Paesi dell'OCSE, le prove di genetica molecolare non rientrano in tale ambito. Gli errori sono in genere, più frequenti di quanto si pensi e i tassi d'errore attualmente segnalati potrebbero avere conseguenze negative e irreversibili per i soggetti sottoposti a prove, in particolare nel campo delle prove predittive.

Il controllo delle competenze non fa parte della procedura di certificazione obbligatoria in tutti i Paesi dell'OCSE. Per ovviare a tale situazione, nel corso degli ultimi cinque anni, la maggior parte dei Paesi dell'OCSE ha attuato alcuni sistemi di valutazione della qualità esterna (EQA). Questi sistemi sono largamente ispirati a linee guida professionali e prevedono la partecipazione volontaria degli interessati; solo alcuni Paesi dell'OCSE prevedono un sistema di valutazione della qualità esterna imposto dal governo (Stati Uniti). La valutazione della qualità esterna e i controlli di competenza consentono di controllare le performance di un laboratorio in modo indipendente, secondo un sistema esterno di "parità aurea". Gli attuali dispositivi di valutazione della qualità sono per la più parte volontari, poiché si ritiene che - considerato il veloce ritmo del progresso tecnologico - nelle prove di genetica molecolare, il miglior modo di raggiungere l'obiettivo di qualità sia quello di favorire il consenso tra i professionisti che intervengono direttamente in questo settore. Il vantaggio di tale approccio risiede nel fatto che coloro che mettono a punto e giudicano tali metodi, sono in grado di osservare meglio i vari approcci e cambiamenti nelle tecnologie e di valutare caso per caso, quali approcci ottengono i migliori risultati. Lo svantaggio di tale metodo è l'assenza di una necessaria autorità di attuazione.

Queste considerazioni, e la crescente tendenza ad esportare tali test, dovrebbero incoraggiare un approccio internazionale della valutazione della qualità, un'armonizzazione e un mutuo riconoscimento dei dispositivi nazionali e regionali. Tuttavia, le sostanziali lacune osservate nell'analisi dei dati e delle politiche potrebbero intralciare un'azione internazionale ben documentata. Di conseguenza, le prime tappe utili per realizzare tale azione, potrebbero essere le seguenti:

- Raccogliere i dati di base per individuare quali sono i sistemi di valutazione della qualità e di controllo delle competenze vigenti nei Paesi dell'OCSE e nei laboratori di biologia che propongono test di genetica molecolare e, per raffrontare le varie pratiche in materia.
- Identificare i settori della cooperazione internazionale nello sviluppo di norme, controlli di competenza e criteri interpretativi.
- Elaborare linee guida internazionali su principi generali.
- Facilitare la collaborazione internazionale fra consorzi specifici ad ogni malattia, in particolare nel campo dei test concernenti le malattie rare.

### *Ricognizione di strategie tese a migliorare i servizi di consulenza, la formazione nel campo della genetica e l'informazione al pubblico*

Le nuove conoscenze acquisite con l'ausilio delle prove genetiche danno una speranza ai pazienti, ma possono anche creare problemi e suscitare timori, se non sono utilizzate in modo adeguato ed efficace. La principale preoccupazione dei pazienti è il significato dell'informazione acquisita mediante le prove genetiche. La qualità dell'informazione sarà sufficiente, l'informazione sarà formulata in modo comprensibile e sufficientemente esauriente per consentire loro di prendere decisioni circa la loro salute e il loro benessere e, se del caso, quello dei loro bambini?

L'obiettivo della consulenza in campo genetico è di rispondere a tali preoccupazioni fornendo ai singoli soggetti e alle famiglie colpiti da malattie ereditarie, informazioni precise, complete e inequivocabili, e offrendo un'assistenza nel processo decisionale e nella fase della diagnosi. Tuttavia, di fronte al crescente numero di test disponibili sul mercato (sia per le malattie rare sia per quelle più diffuse), allo sviluppo di tecniche molecolari più semplici e meno costose e alla tendenza dei medici a ricorrere sempre più spesso questo tipo di tecnica per sostituire mezzi più classici di diagnosi, la domanda di prove genetiche rischia di superare l'offerta di consulenti e di servizi genetici. La maggior parte dei Paesi dell'OCSE considera di non poter disporre di un numero sufficiente di consulenti per far fronte alla crescita prevedibile di tale domanda. La capacità dei singoli sistemi sanitari di rispondere alla crescente domanda di test e di servizi genetici dipenderà tuttavia da vari fattori: la tipologia del sistema di sanità e le risorse finanziarie, il corso di studio delle facoltà di medicina, la formazione continua e l'organizzazione dei servizi genetici. Tuttavia, la maggior parte delle responsabilità di formazione dei professionisti e di preparazione della popolazione alle implicazioni delle prove genetiche incomberà necessariamente al sistema educativo.

Per questo motivo occorre trattare alcuni argomenti urgenti che riguardano l'insegnamento e la consulenza nel campo della genetica. Argomenti che includono l'elaborazione e i programmi di formazione e di educazione destinati ai consulenti nel campo della genetica, ai professionisti della sanità e al personale paramedico. Sarà forse necessario ridefinire anche il ruolo di coloro che prescrivono le cure di prima intenzione, quali "custodi" dell'orientamento dei pazienti verso servizi genetici, nonché della fornitura di prove genetiche. Inoltre, considerato il volume delle informazioni disponibili e al fine di offrire una consulenza su misura destinata a particolari patologie di origine genetica, le basi di dati informatiche e potenti computer e software diventano una caratteristica fondamentale dei servizi genetici e sarà quindi necessario valutare l'impatto dei sistemi informatici che forniscono ai pazienti e ai medici, informazioni sulle malattie genetiche e programmi di studio e d'individuazione delle

malattie. I fabbisogni dei servizi genetici in tecnologie dell'informazione aumentano con le nostre capacità di test. Il personale sanitario e i medici avranno bisogno di un aggiornamento permanente delle proprie conoscenze genetiche e di un accesso diretto alle fonti d'informazione sulle mutazioni genetiche e a materiali di documentazione connessi, che dovranno essere concepiti sia per l'uso dei professionisti, sia per i loro pazienti.

Per rispondere a tali sfide, i partecipanti al gruppo di lavoro hanno identificato due aree specifiche dove una collaborazione internazionale sarebbe particolarmente utile:

- La conclusione di accordi internazionali sui programmi e la terminologia genetica per consentire e favorire lo sviluppo di tecnologie informatiche di punta e gli scambi elettronici per rispondere ai bisogni degli ammalati, del personale medico e infermiere.
- L'analisi comparativa dei modelli emergenti di organizzazione dei servizi genetici nei Paesi dell'OCSE per facilitare la comprensione di fattori che incidono sulla disponibilità dei test e dei servizi genetici e sulle azioni da avviare per rispondere all'aumento previsto della domanda.

### *Esame degli effetti possibili delle pratiche restrittive in materia di concessione di licenze*

Qualunque sia l'aspetto esaminato in materia di test genetici, è quasi impossibile negare l'importanza della partecipazione del settore privato allo sviluppo dei test e delle basi di dati e allo sviluppo commerciale e dei servizi genetici.

Un'ovvia conseguenza di tale partecipazione è la protezione che deriva dai brevetti di cui usufruiscono numerosi test genetici che possono essere realizzati esclusivamente con una licenza di autorizzazione. Con il deposito e l'ottenimento di brevetti per la marcatura del genoma umano, i polimorfismi nucleotidi semplici o i marcatori di sequenze espresse che oggettivano le malattie, tale tendenza continuerà con molta probabilità. Sebbene i partecipanti al gruppo di lavoro abbiano riconosciuto la necessità di una protezione tramite brevetto per incoraggiare gli investimenti nella R&S, sono emerse preoccupazioni circa le recenti pratiche di omologazione esclusiva e restrittiva di brevetti genetici a largo spettro, che limitano lo sfruttamento completo e l'ampia diffusione di tali test. Queste pratiche possono avere conseguenze - ancora difficili da valutare - sull'accesso ai test genetici e sulle attuali infrastrutture di fornitura di servizi genetici nei Paesi dell'OCSE.

Tali preoccupazioni sono collegate alle discussioni internazionali in corso, sulle leggi e sulle procedure che disciplinano il rilascio di brevetti per il materiale genetico. Si tratta peraltro di un dibattito internazionale importante e controverso. Le principali questioni riguardano i requisiti posti dalle normative nazionali per brevettare le sequenze geniche (i geni) in aggiunta agli elementi tradizionalmente brevettabili e al nuovo materiale derivato da tali informazioni.

La mancanza di coerenza dei regimi internazionali di rilascio di brevetti nel campo della biotecnologia e delle pratiche in materia di rilascio di licenze, avrebbe gravi effetti avversi sullo sviluppo economico, il commercio, la sanità e la ricerca fondamentale. Un'iniziativa volta a esaminare e a identificare i principali aspetti all'origine della controversia e delle preoccupazioni attuali, potrebbe facilitare il dibattito internazionale.

*Consigli su come applicare ai test genetici gli attuali principi attinenti alla vita privata, alla sicurezza e alla crittografia, in particolare per garantire la necessaria sicurezza delle basi di dati genetiche*

Lo sviluppo della genetica e dell'epidemiologia molecolare nella sanità pubblica, abbinato alle tendenze nel campo della bioinformatica e delle tecnologie disponibili sul mercato per raccogliere, conservare, estrarre e gestire il DNA hanno suscitato un ulteriore interesse per la raccolta e lo stoccaggio del DNA. Il Comitato di politica pubblica e professionale della Società europea di genetica umana ha posto l'accento, nel corso di un recente congresso, sul carattere oramai indispensabile delle banche di DNA per la ricerca scientifica e medica.

Tuttavia, anche se i campioni sono identificati, codificati o anonimi, la conservazione del DNA e delle informazioni genetiche fa sorgere delicati interrogativi circa: l'accessibilità, l'assenso documentato, la vita privata e la riservatezza dei dati genetici, la libertà individuale, i diritti di proprietà industriale e dei brevetti. Una preoccupazione fondamentale circa la conservazione delle informazioni genetiche, è quella di accertare se terzi non abilitati possono accedere ai profili genetici o ai risultati di semplici test del DNA. Un'altra analoga preoccupazione è quella di sapere se i campioni o i dati sono usati per scopi diversi da quelli originariamente previsti.

Per quanto riguarda il primo argomento di preoccupazione e, nonostante il vasto consenso degli organi internazionali e degli organismi professionali sulla necessità di adottare "adeguate misure tecniche" per tutelare i dati, la definizione del termine "adeguato" e dei mezzi da attuare per raggiungere tale obiettivo sembra aver compiuto pochi progressi.

Il futuro delle banche dati genetiche e delle basi di dati del settore sanitario, sarà strettamente collegato alle politiche di crittaggio e di tutela della vita privata, come lo mostra il recente dibattito sulla base di dati del settore sanitario islandese. I metodi di crittografia devono essere affidabili per ispirare fiducia ai fini dello stoccaggio e dello sfruttamento dei dati genetici e sanitari sensibili. La regolamentazione, l'autorizzazione e l'applicazione di tali metodi da parte dei poteri pubblici potrebbero contribuire ad accrescere la fiducia della popolazione. La valutazione dei metodi attuali, in particolare secondo i criteri di accettazione dei mercati, potrebbe anche essere un fattore rassicurante. L'OCSE potrebbe trarre vantaggio dall'esperienza acquisita negli ultimi anni, grazie al suo lavoro sulla tutela della vita privata e la crittografia, per elaborare le specifiche esigenze di questo particolare settore.

In particolare, l'OCSE potrebbe esaminare come le sue *Linee guida per la protezione della vita privata e i flussi transfrontalieri di dati di carattere personale*, e le *Linee guida per la tutela della politica di crittografia* potrebbero essere applicati ai test genetici. I mezzi da utilizzare potrebbero essere:

- Lo scambio d'informazioni per definire le pratiche vigenti per la protezione della vita privata e per garantire un'adeguata sicurezza.
- Consigli pratici (basati su scambi d'informazioni) su come attuare le *Linee guida* dell'OCSE sulla vita privata, la sicurezza e la crittografia in materia di test genetici.

Nella discussione sullo sfruttamento dei dati o dei campioni genetici umani nella ricerca secondaria, o successivamente, i partecipanti sono stati concordi nel rilevare che tale aspetto è altamente collegato alle attuali discussioni sull'assenso documentato, il diritto all'informazione del soggetto circa lo scopo della ricerca, i tempi di stoccaggio dei dati e il diritto del singolo

soggetto a sopprimere o modificare i propri dati personali. Tali considerazioni confermano l'importanza di un dibattito internazionale realistico ed aperto sulle informazioni necessarie all'assenso, tenuto conto in particolare, sia dell'ambito di più vaste alleanze mondiali fra ricerca pubblica e privata, sia della probabilità di trasferimenti sempre più frequenti di dati oltre frontiera e del loro sfruttamento per scopi secondari.

### *Ricognizione delle più ampie implicazioni dello sviluppo della farmacogenetica e dei metodi di trattamento ad alto rendimento*

La farmacogenetica si riferisce all'identificazione delle mutazioni geniche e dei polimorfismi responsabili della variabilità nelle risposte ai medicinali: metabolismo ed evoluzione del prodotto nell'organismo e sviluppo di quello che si suole definire "la medicina giusta per il paziente giusto".

L'identificazione dei polimorfismi, in particolare di quelli nucleotidi semplici (PNS), può essere utile per scoprire i geni di sensibilità alle malattie e per correlare i dati genetici di un paziente alla sua probabile reazione terapeutica. Attualmente, sono stati identificati pochissimi geni di sensibilità alle patologie correnti e geneticamente complesse, come il diabete. Tuttavia, si considera che le mutazioni di sequenze di DNA che conferiscono una sensibilità ad alcune malattie sono soprattutto modifiche secondarie che incidono lievemente sull'attività di un gene. In caso affermativo, nell'analizzare un gene specifico, gli studi di sensibilità dovrebbero limitarsi soltanto a ricercare una o più varianti particolari di sequenza del DNA. Si potrebbero compiere alcuni semplici, specifici test, vertenti su decine di geni di sensibilità o di PNS diversi, su un unico circuito genico per attuare la mappatura della sensibilità globale di una persona per una determinata malattia. L'interpretazione dei risultati dipenderebbe dai dati epidemiologici e genetici che definiscono il rischio conferito da ogni singola combinazione di fattori. Tale approccio è molto promettente per l'adeguamento di una specifica cura ai singoli pazienti e quindi per personalizzare la medicina.

I progressi scientifici e tecnologici prevedibili fanno nondimeno sorgere altri interrogativi e potrebbero mettere in discussione le regolamentazioni vigenti sulle prove chimiche. L'impatto e le conseguenze delle modifiche nel disegno e nella pratica delle prove cliniche e della sorveglianza post-approvazione (AMM), abbinati alla necessità di controllare che i profili di PMM estratti, divulgano informazioni su una caratteristica genetica che siano esclusivamente destinate a fornire una risposta terapeutica, sono elementi chiave di tale problematica. Infine, per essere utile all'industria, un sistema di mappatura dei PNS deve necessariamente essere tarato, facilmente accessibile e sottoposto alle norme delle buone pratiche di laboratorio (BPL). Analoghe osservazioni sono applicabili alla tecnologia che consentirà, in definitiva, di sfruttare e di esaminare dei PNS nonché i metodi di trattamento in parallelo ad alto rendimento (circuiti genici, ecc.).

I partecipanti al Gruppo di lavoro hanno convenuto, che sarebbe utile esaminare ulteriormente le implicazioni dello sviluppo della farmacogenetica e dei metodi di trattamento ad alto rendimento.

## **Assicurare la qualità dei test e dei servizi genetici**

L'introduzione dei test di genetica molecolare nei laboratori di biologia medica ha consentito di sviluppare una straordinaria gamma di test per centinaia di patologie genetiche. Con il completamento del progetto di mappatura del genoma umano, tale numero dovrebbe aumentare significativamente in quanto, una delle prime applicazioni cliniche della conoscenza delle basi molecolari di una malattia specifica, verte sulla possibilità di sviluppare tecniche diagnostiche. Come ogni nuova tecnologia medica, i nuovi test genetici dovrebbero essere sottoposti a una valutazione approfondita prima di essere proposti ai medici generici. Inoltre, i laboratori incaricati di realizzare tali test dovrebbero aderire a specifiche norme di qualità fra cui l'osservanza dei diritti del paziente all'assenso documentato e alla riservatezza delle proprie informazioni.

Tuttavia, i laboratori di biologia medica che effettuano tali test, operano in assenza di requisiti specifici che garantiscano la qualità globale dei test di genetica molecolare. Uno dei motivi è ascrivibile al fatto che la maggior parte delle regolamentazioni alle quali i laboratori devono aderire, non contengono regole specifiche applicabili ai test di genetica molecolare. Inoltre, molti lavori di genetica molecolare sono compiuti nei centri di ricerca o nei laboratori per passare dallo stadio della ricerca a quello dell'applicazione pratica. I centri di ricerca non sono sottoposti alle stesse regole dei laboratori di analisi medica e possono spesso non essere a conoscenza di tali regolamentazioni. Un altro problema discende dal fatto che i laboratori di genetica medica dei paesi dell'OCSE operano in condizioni diverse di lavoro e di osservanza delle norme. Per esempio, non tutti i laboratori di genetica hanno bisogno di un accreditamento o di un controllo di competenze e l'inquadramento fornito da un personale scientifico e medico debitamente addestrato può variare considerevolmente tra i laboratori di diagnostica e di analisi. Inoltre, i "test fatti in casa", che sono soprattutto realizzati nei laboratori di ricerca clinica, in particolare quelli concernenti le malattie rare e la loro normalizzazione, così come l'adeguatezza dell'interpretazione dei risultati e la mancanza di materiale di riferimento omologato da una struttura indipendente per servire da testimone durante le prove, suscitano problemi e destano preoccupazioni.

## **Sicurezza delle banche dati di DNA e di sanità**

Nel 1996, il Comitato di etica HUGO ha pubblicato una dichiarazione sui principi da seguire per svolgere la ricerca genetica (<http://www.gene.ucl.ac.uk/hugo/conduct.htm>) che contiene una serie di raccomandazioni. Per rispondere alla necessità di sviluppare una adeguata tecnologia di crittografia e i connessi meccanismi di controllo, il Comitato ELSI-HUGO ha presentato le seguenti raccomandazioni:

- Il riconoscimento della privacy e la protezione contro l'accesso non autorizzato devono essere garantiti dalla riservatezza delle informazioni genetiche. La codificazione di tali informazioni, le procedure di controllo dell'accesso e i provvedimenti applicabili al trasferimento e alla conservazione dei campioni e delle informazioni, dovrebbero essere elaborati e messi in assetto, prima del prelievo dei campioni. Occorre dedicare una particolare attenzione agli interessi reali o potenziali dei membri della famiglia.

- E' essenziale procedere ad un continuo esame, controllo e monitoraggio dell'attuazione di queste raccomandazioni. Per quanto possibile, l'esame dovrebbe coinvolgere rappresentanti dei partecipanti in questa ricerca. In assenza di una continua valutazione, il rischio di sfruttamento, di duplicità, di cessione e di uso abusivo da chiunque, non può essere sottovalutato. Alla stregua della competenza, l'esame permanente è essenziale per garantire il rispetto della dignità umana nella ricerca genetica internazionale in collaborazione.

Analoghe dichiarazioni sono state fatte dal Consiglio d'Europa, nelle sue Raccomandazioni sulla protezione dei dati medici (1997),<sup>1</sup> dall'*American College of Medical Genetics* (1995)<sup>2</sup> dall'UNESCO e, più recentemente, dalla *US National Bioethics Advisory Commission*.<sup>3</sup>

Le autorità internazionali e gli organismi professionali hanno raggiunto un ampio consenso a favore dell'adozione di "adeguate misure tecniche" per tutelare i dati, ma nonostante tale consenso, non sono stati ancora determinati con precisione né il significato del termine "adeguate" né gli strumenti per raggiungere concretamente tale obiettivo. Inoltre, non è parso necessario discutere delle possibili conseguenze di provvedimenti mirati a conferire un carattere anonimo irreversibile ai dati più importanti sulla salute, e alla vera opportunità di tale approccio.

Un rapporto del 1997 sulla tutela della vita privata e la ricerca nel settore sanitario<sup>4</sup>, destinato al Ministro della sanità e dei servizi sociali degli Stati Uniti, presenta una convincente analisi dei problemi di sicurezza. Il documento conferma che "la sicurezza ha numerose dimensioni: la peculiarità della sfida (per il settore della sanità) è di mantenere l'isolamento dei dati e di proteggerne l'integrità, conservando al tempo stesso la loro accessibilità agli utenti autorizzati che avessero legittima necessità di usarli".

L'OCSE, che sviluppa la sua perizia nel settore della tutela della vita privata e della riservatezza da più di un decennio, tratta tali argomenti adottando un approccio che si ispira alle regole scientifiche e giuridiche. I principi di riferimento in materia di tutela dei dati sono stati elaborati dall'OCSE nel 1980<sup>5</sup> e successivamente recepiti dalle leggi e dalle regolamentazioni di numerosi Paesi. I principi dell'OCSE riguardano: la limitazione in materia di raccolta, la qualità dei dati, la specificazione delle finalità e i limiti nell'utilizzazione, le garanzie di sicurezza, la trasparenza, la partecipazione individuale e la responsabilità. Tutti

---

<sup>1</sup> Secondo la Raccomandazione del Consiglio d'Europa sulla protezione dei dati medici (1997): "adeguate misure tecniche ed organizzative saranno prese per la protezione dei dati di carattere personale trattati in conformità alla raccomandazione contro la distruzione – incidentale o illecita - e la perdita incidentale nonché l'accesso, la modificazione, la comunicazione o qualsiasi altra forma di elaborazione non autorizzata. Tali misure dovranno assicurare un adeguato livello di sicurezza tenendo conto da un lato, dello stato di avanzamento della tecnica e, dall'altro, della natura sensibile dei dati medici e della valutazione di rischi potenziali.". Raccomandazione no. R.(97)5 della Commissione ministeriale del Consiglio d'Europa agli Stati membri, febbraio 1997. Disponibile sul sito Web del Consiglio d'Europa (<http://www.nih.gov/news/researchtools/index.htm#exec>).

<sup>2</sup> American College of Medical Genetics, Laboratory Practice Committee, Quality Assurance Subcommittee (1994), *Standards and Guidelines: Clinical Genetics Laboratories*, Bethesda, Maryland.

<sup>3</sup> US National Bioethics Advisory Commission (1999), "Research involving human biological materials: ethical issues and policy guidance", [http://bioethics.gov/cgi-bin/bioeth\\_counter.pl](http://bioethics.gov/cgi-bin/bioeth_counter.pl).

<sup>4</sup> W.W. Lowrance (1997), "Privacy and health research", report to the US Secretary of Health and Human Services.

<sup>5</sup> OCSE (1980), "Recommendation concerning Guidelines governing the Protection of Privacy and Transborder Flows of Personal Data"; e OECD (1992), "OECD Guidelines for the Security of Information Systems", <http://www.oecd.org/dsti/sti/it/secur/prodpriv-en.htm>.

sono applicabili ai dati genetici. Essi sono stati integrati nella "Convenzione per la protezione delle persone in relazione all'elaborazione automatizzata dei dati a carattere personale" del Consiglio d'Europa (1981) e nella "Direttiva sulla protezione dei dati" dell'Unione europea (1995) [95/46/EC].

Basandosi su tali principi, l'OCSE ha elaborato nel 1997 una serie di linee guida sulla politica di crittografia<sup>6</sup> (Cfr. Riquadro 6), per offrire una visione globale della politica di crittografia internazionale, identificandone i principi fondamentali che dovrebbero essere seguiti dai poteri pubblici nella fase di elaborazione delle politiche di crittografia. Nel 1998, l'OCSE ha proseguito i suoi lavori compiendo un'inchiesta sugli strumenti internazionali e nazionali connessi ai controlli esercitati sull'esportazione, l'importazione e l'utilizzazione interna delle tecnologie di crittografia nei Paesi membri dell'OCSE.

### **Cos'è la crittografia?**

La crittografia comprende l'insieme dei principi, mezzi e metodi di trasformazione dei dati, destinati a dissimulare il loro contenuto, autenticarli, impedire che eventuali modifiche sfuggano all'attenzione, prevenire che dati siano sconosciuti e impedire e/o prevenire la loro utilizzazione non autorizzata. La crittografia è uno dei mezzi tecnologici per difendere la sicurezza dei dati nei sistemi informativi e di comunicazione. Essa è basata sull'elaborazione di algoritmi matematici complessi volti a trasformare i dati per renderli indecifrabili da chi non sia in possesso delle indispensabili informazioni segrete (la chiave crittografica) per "decifrare" i dati. La crittografia può essere utilizzata per proteggere la riservatezza dei dati, quali i dati di carattere finanziario o personale, che si tratti di dati memorizzati o di dati in transito. La crittografia può anche servire a verificare l'integrità dei dati rivelando i casi di alterazione e identificando la persona o il dispositivo autore dell'invio. Le persone o entità che possiedono, controllano, consultano, utilizzano o conservano tali dati possono avere la responsabilità di preservare il carattere confidenziale e l'integrità dei dati, e dunque di utilizzare adeguati metodi di crittografia.

\_\_\_\_\_  
Estratti OCSE (1998), *Cryptography Policy: The Guidelines and the Issues /La politique de cryptographie. Les lignes directrices et les questions actuelles.*

Indubbiamente, sia l'avvenire delle banche dati genetiche sia quello delle basi di dati del settore della sanità dipende più particolarmente, da politiche ben congegnate di crittaggio, come già evidenziato dai recenti dibattiti sulle basi di dati del settore della sanità dell'Islanda. Le metodologie di crittografia devono essere affidabili, al fine di generare un clima di fiducia circa lo stoccaggio e l'utilizzazione d'informazioni genetiche e mediche sensibili. La regolamentazione ufficiale, il rilascio di licenze e l'utilizzazione di tali metodi possono anche favorire la fiducia degli utenti. La valutazione dei mezzi attuali, in particolare rispetto ai criteri riconosciuti dal mercato, può ugualmente suscitare la fiducia. L'OCSE potrebbe trarre vantaggio dall'esperienza da tempo acquisita nei suoi lavori sulla vita privata e la riservatezza, in particolare sulla crittografia, per rispondere ai bisogni specifici di questo particolare settore.

\_\_\_\_\_  
<sup>6</sup> OCSE (1997), "OECD Guidelines on Cryptography Policy", <http://www.oecd.org/dsti/sti/it/secur/prod/crypto2.htm>.

**Indice della pubblicazione originale :**

<b>Sintesi</b>		.....
<b>Parte I.</b>	<b>Nuovi sviluppi e impatto socioeconomico</b>	.....
<b>Parte II</b>	<b>Assicurare la qualità e l'uguaglianza d'accesso</b>	.....
<b>Parte III</b>	<b>Incentivi e ostacoli alla diffusione di nuovi test genetici</b>	.....

La presente *Nota di sintesi* è la traduzione di alcuni estratti tratti da:

*Genetic Testing: Policy Issues for the New Millenium*

*Tests génétiques : Les enjeux du nouveau millénaire*

© OCSE, 2002.

La pubblicazione è in vendita presso la Sede dell'OCSE di Parigi: 2, rue André-Pascal, 75775 Paris Cedex 16, FRANCE e sul sito [www.oecd.org](http://www.oecd.org).

Le *Note di sintesi* sono disponibili gratuitamente presso la Libreria in linea dell'OCSE sul sito [www.oecd.org](http://www.oecd.org).

Le Note di sintesi sono preparate dall'Unità diritti e traduzioni della Direzione Affari Pubblici e Comunicazioni.

email : [rights@oecd.org](mailto:rights@oecd.org)

Fax: +33 1 45 24 13 91



© OECD 2002

La riproduzione della presente Nota di sintesi è autorizzata sotto riserva della menzione del Copyright OCSE e del Titolo della pubblicazione originale.