ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΡΗΤΗΣ
ΤΜΗΜΑΤΑ ΦΙΛΟΣΟΦΙΚΩΝ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ, ΚΟΙΝΩΝΙΟΛΟΓΙΑΣ, ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΚΑΙ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ

ΕΠΙΤΡΟΠΕΣ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ: ΤΟ ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ ΤΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗΣ

Διπλωματική Εργασία για το Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών Βιοηθικής

Γουρνά Έλλη, Βιολόγος

Τριμελής Επιτροπή

Επιβλέπων: Αναστάσιος Φιλαλήθης

Συνεπιβλέποντες: Τάκης Βιδάλης, Μαρία Κούση

Αθήνα 2010

«πάσα επιστήμη χωριζόμενη δικαιοσύνης και της άλλης αρετής πανουργία και ου σοφία φαίνεται»

Πλάτωνας

Ευχαριστίες

Θα ήθελα να ευχαριστήσω τον επιβλέποντα μου, Αναπληρωτή Καθηγητή Κοινωνικής Ιατρικής του Τμήματος Ιατρικής του Πανεπιστημίου Κρήτης, Αναστάσιο Φιλαλήθη για τη συμβολή του κατά τη διεξαγωγή της παρούσας εργασίας.

Θα ήθελα επίσης να ευχαριστήσω τους συνεπιβλέποντες, την Καθηγήτρια Κοινωνιολογίας του Πανεπιστημίου Κρήτης, Μαρία Κούση για τη βοήθεια της κατά την ολοκλήρωση της εργασίας αλλά και τη διεύρυνση της βιβλιογραφίας μου και τον Δρ. Τάκη Βιδάλη, Νομικό, Ειδικό Επιστήμονα της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής και εξωτερικό συνεργάτη του ΠΜΣ Βιοηθικής του Πανεπιστημίου Κρήτης για την υποστήριξη και τη βοήθεια του, αλλά και για την ευκαιρία που μου έδωσε να έχω μία συνεχή επαφή με την Ελληνική Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής.

Τέλος θα ήθελα να ευχαριστήσω τον Καθηγητή Ψυχιατρικής του Τμήματος Ιατρικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, Γεώργιο Παπαδημητρίου για τις πολύτιμες συμβουλές και τις διορθώσεις του.

Περιεχόμενα

Περιεχόμενα 4

Πρόλογος 7

Εισαγωγή 9

Κεφάλαιο 1^{ο} 12

Βασικές έννοιες ιατρικής γενετικής 12

1.Α. Γενετικό υλικό 12

1.Α.1. Γενετικό υλικό ευκαρυωτικών κυττάρων (DNA) 12

1.Α.2. Χρωμοσώματα 14

1.Α.3. Μεταλλαγή (mutation) 15

1.Α.4. Καρυότυπος 15

1.Α.5. Γενεαλογικά δέντρα ή γενεογράμματα 16

1.Β. Γενετικές ασθένειες, κατηγορίες και παραδείγματα 17

1.Β.1 Ασθένειες που συνδέονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες 17

1.Β.2. Μονογονιδιακές ασθένειες 20

1.Β.3. Πολυγονιδιακές και πολυπαραγοντικές ασθένειες 25

1.Β.4. Μιτοχονδριακές ασθένειες 26

1.Γ. Γενετικές πληροφορίες και η ιδιαιτερότητα της γενετικής 27

1.Γ.1. Γενετικές πληροφορίες 27

1.Γ.2. Η ιδιαιτερότητα της γενετικής 28

Κεφάλαιο 2^{ο} 32

Γενετική διάγνωση και Βιοηθικά Ζητήματα 32

2.Α. Γενετικές εξετάσεις και γενετική διάγνωση 32

2.Β. Στάδια γενετικής εξέτασης 35

2.Γ. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση 37

2.Γ.1. Η διαδικασία και οι χρήσεις της Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης 37

2.Γ.2 Τα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από την Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση 43

2.Δ. Προγεννητική διάγνωση 45

2.Δ.1. Η διαδικασία και οι χρήσεις της Προγεννητική Διάγνωσης 45

2.Δ.2. Τα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από την Προγεννητική Διάγνωση .. 50

2.Ε. Γενετικές εξετάσεις και γενετική διάγνωση μετά τη γέννηση 51

2.Ε.1. Η διαδικασία και οι χρήσεις των γενετικών εξετάσεων και της γενετικής διάγνωσης μετά τη γέννηση 51

2.Ε.2. Τα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση μετά τη γέννηση 54

2.Στ. Κείμενα που σχετίζονται με την βιοηθική και ειδικά με τα γενετικά δεδομένα και τη γενετική διάγνωση 55

2.Στ.1. Γενικά 55

2.Στ.2. Ειδικά κείμενα σχετικά με την βιοιατρική και τις γενετικές εξετάσεις 56

Κεφάλαιο 3ο 61

Επιτροπές βιοηθικής και Γενετική Διαγνωστική 61

3.Α. Εισαγωγή 61

3.Α.1. Γενικά για τις Επιτροπές Βιοηθικής 64

3.Α.2. Ειδικότερα για τις Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής των όποιων οι γνώμες θα εξεταστούν λεπτομερώς 66

3.Β Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής 68

3.Β.1. Ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής 68

3.Β.2. Σουηδική Επιτροπή Βιοηθικής 77

3.Β.3. Ελληνική Επιτροπή Βιοηθικής 90

3.Β.4. Γαλλική Επιτροπή Βιοηθικής 94

3.Β.5. Σύνοψη των θεμάτων που προκύπτουν από τη χρήση της γενετικής διάγνωσης 106

Κεφάλαιο 4ο 113

Βιοηθικά και Βιοπολιτικά ζητήματα όπως αναδύονται μέσα από τις γνώμες των Επιτροπών Βιοηθικής 113

4.Α. Απαντήσεις σε βιοηθικά ερωτήματα μέσα από τις γνώμες των επιτροπών..... 113

4.Α.1. Ζητήματα που αφορούν όλα τα είδη γενετικών εξετάσεων και γενετικής διάγνωσης 114

4.Α.2. Ζητήματα που αφορούν συγκεκριμένη μέθοδο γενετικής διάγνωσης 116

4.Β. Συμπεράσματα 120

4.Β.1. Συμπεράσματα σχετικά με τις Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής που αναλύθηκαν 120

4.Β.2. Επίλογος ή *Ο Διπλός ρόλος των Επιτροπών Βιοηθικής*..... 126

Συγκεντρωτική Βιβλιογραφία..... 131

Πρόλογος

Τα τελευταία πενήντα περίπου χρόνια η καθημερινή ζωή των πολιτών των Δυτικών κοινωνιών, χαρακτηρίζεται από συχνές και ραγδαίες αλλαγές. Το 1953, ημερομηνία ορόσημο της έναρξης αυτών των αλλαγών, οι Watson και Crick παρουσίασαν το μοντέλο της δομής του γενετικού υλικού των έμβιων οργανισμών, του DNA. Μετά από αυτή την ημερομηνία-σταθμό ο άνθρωπος άρχισε να κατανοεί επιστημονικά τη δομή, τη λειτουργία και την εξέλιξη του γενετικού υλικού. Απόρροια αυτής της ανακάλυψης ήταν η ραγδαία συσσώρευση γνώσεων για το πώς οι γενετικές πληροφορίες, που είναι αποθηκευμένες υπό μορφή βάσεων, καθορίζουν όλων των ειδών τις λειτουργίες, πρώτα σε κυτταρικό επίπεδο και εν συνεχεία σε επίπεδο ιστών και οργανισμών. Οι γνώσεις αυτές έδωσαν γένεση σε μία νέα επιστήμη, τη Βιοτεχνολογία, με την όποια οι επιστήμονες κατάφεραν να απομονώσουν πρωτεΐνες αλλά και γονίδια, να συνθέσουν, να αλλάξουν, να προσθέσουν ή να καταστρέψουν τμήματα ή και ολόκληρα γονίδια με σκοπό την επίτευξη του εκάστοτε επιθυμητού αποτελέσματος.

Αντίστοιχης σημασίας ημερομηνία αποτελεί η 26^{η} Ιουνίου του 2000, οπότε και ανακοινώθηκε η ολοκλήρωση της προσπάθειας αποκωδικοποίησης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Αν και είναι γνωστό ότι θα χρειαστούν χρόνια συνεχούς έρευνας για την πλήρη κατανόηση του κώδικα του DNA, η αποκωδικοποίηση του άνοιξε το δρόμο στους επιστήμονες και παρείχε ένα σημαντικό επιχείρημα για την διεκδίκηση επιπλέον χρηματοδότησης για την βιοιατρική έρευνα.

Από το 1953 και ακόμα περισσότερο από το 2000, οι επιστήμονες έκαναν χιλιάδες ανακαλύψεις. Ειδικά τα τελευταία χρόνια η ανακάλυψη όλο και περισσότερων γονιδίων αλλά και τεχνολογιών που σχετίζονται με τη διαχείριση του γενετικού υλικού οδηγεί στη δημιουργία νέων κλάδων της Βιολογίας και της Ιατρικής. Εκτός από αυτούς τους αμιγείς επιστημονικούς κλάδους, δημιουργείται και η ανάγκη για την δημιουργία διεπιστημονικών προσεγγίσεων ή πιο σωστά, πολύ-επιστημονικών προσεγγίσεων. Στην ανάγκη αυτή ήρθε να απαντήσει η εμφάνιση της Βιοηθικής.

Βιοηθική είναι ο κλάδος εκείνος της επιστήμης που ασχολείται με τα ηθικά προβλήματα που προέκυψαν από τις νέες ανακαλύψεις και στην προκειμένη περίπτωση στοχεύει στην προσπάθεια αποφυγής μη αντιστρεπτών καταστάσεων που σχετίζονται με τον χειρισμό του γενετικού υλικού.

Από τη φύση της η Βιοηθική είναι το σημείο τομής διαφορετικών επιστημονικών κλάδων της Βιολογίας που περιλαμβάνουν τη Γενετική, τη Βιοτεχνολογία, τη Βιοϊατρική ενώ εμπλέκονται και τελείως διαφορετικοί γνωστικοί τομείς όπως η Νομική, η Φιλοσοφία, οι Κοινωνικές Επιστήμες και η Θεολογία.

Το αντικείμενο της νέας επιστήμης προέκυψε έπειτα από την αλματώδη πρόοδο που συντελέστηκε στην Ιατρική πρώτα και έπειτα στη Βιολογία, κυρίως από το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο και μετά. Πράγματι με το πέρας του τελευταίου η διεθνής επιστημονική

κοινότητα αντιλήφθηκε ότι υπήρχε έντονη η ανάγκη για την καταδίκη των εγκληματικών, αποτρόπαιων πειραμάτων που πραγματοποίησαν οι ναζί γιατροί και βιολόγοι στα στρατόπεδα συγκέντρωσης. Ποτέ μέχρι τότε ο άνθρωπος δεν είχε τη δυνατότητα πειραματισμού πάνω σε συνανθρώπους του, τουλάχιστον σε τόσο μεγάλη κλίμακα, και ποτέ ξανά δεν θα έπρεπε να επαναληφθεί η φρικώδης περιπέτεια των ανθρώπινων πειραματόζωων.

Η συνειδητοποίηση αυτή, συνοδεύτηκε από την ολοένα και αυξανόμενη ευαισθητοποίηση και προβληματισμό απέναντί στις διαρκείς καινοτομίες του Βιοιατρικού κλάδου. Αποτέλεσμα αυτού ήταν τόσο η σύνταξη διεθνών και κοινοτικών κειμένων που προστάτευαν τα ανθρώπινα δικαιώματα απέναντι στις νέες τεχνολογίες, όσο και η ανάγκη για τη δημιουργία επιτροπών που θα φροντίζουν και θα «επιτηρούν» τις επιπτώσεις των τεχνολογιών αυτών πάνω στους ανθρώπους.

Το Σεπτέμβριο του 1947 η Διεθνής Οργάνωση Υγείας σε συνεργασία με την UNESCO συντάσσει το Διεθνή Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας, σαφώς επηρεασμένο από το πνεύμα της Δίκης της Νυρεμβέργης. Ακολουθεί η Διακήρυξη του Ελσίνκι το 1964 και από τότε πλήθος κειμένων έχουν συνταχθεί με σκοπό την προάσπιση των ανθρώπινων θεμελιωδών δικαιωμάτων και ελευθεριών που απειλούνται ποικιλοτρόπως από τις καινοτομίες στους τομείς της Βιοιατρικής και της Βιοτεχνολογίας. Άλλες πιο σύγχρονες αλλά αντίστοιχης σημασίας διατάξεις είναι η «Οικουμενική Διακήρυξη για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα και τα Ανθρώπινα Δικαιώματα» του 1997, η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική του 1997 επίσης, γνωστή και ως Σύμβαση του Οβιέδο, η «Διεθνή Διακήρυξη για τα Ανθρώπινα Γενετικά Δεδομένα», και η «Διακήρυξη για τη Βιοηθική και τα δικαιώματα του ανθρώπου» της UNESCO το 2003 και 2005 αντίστοιχα.

Η πρώτη εθνική επιτροπή βιοηθικής συγκροτείται το 1974 στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής, από το Υπουργείο Υγείας, Παιδείας και Ευημερίας. Από τότε, πολλά άλλα κράτη συγκροτούν επιτροπές, ανάμεσα τους η Γαλλία (1983),ο Καναδάς (1984) και το Ηνωμένο Βασίλειο(1999) . Εξίσου σημαντική είναι και η ίδρυση της πρώτης επιτροπής βιοηθικής σε διεθνές επίπεδο από το Συμβούλιο της Ευρώπης το 1983 της «Steering Committee for Bioethics» (CDBI). Στην Ελλάδα η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής ιδρύθηκε το 1998.

Εισαγωγή

Η παρούσα διπλωματική εργασία, που εκπονείται στα πλαίσια του διατμηματικού μεταπτυχιακού προγράμματος της Βιοηθικής του Πανεπιστημίου Κρήτης, έχει ως κύριο στόχο να προσεγγίσει μέσα από την παραδειγματική περίπτωση της Κλινικής Γενετικής Διαγνωστικής, τις δυνατότητες και τους περιορισμούς των Επιτροπών Βιοηθικής. Σκοπός της είναι η διερεύνηση του τρόπου με τον οποίο οι Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής προσεγγίζουν και στη συνέχεια γνωμοδοτούν πάνω στα βιοηθικά ζητήματα που απορρέουν από τις πρακτικές της Γενετικής Διαγνωστικής.

Βασικό ενδιαφέρον είναι να δούμε προτάσσοντας ποιες αξίες, κάθε επιτροπή τείνει να πάρει την μία ή την άλλη θέση απέναντι στο κάθε ζήτημα ξεχωριστά, αλλά ταυτόχρονα να βρεθεί, εάν υπάρχει, ο παράγοντας εκείνος ο οποίος επηρεάζει την κάθε επιτροπή στη γενικότερη προσέγγιση της στα βιοηθικά ζητήματα, μέσα από την περίπτωση της Γενετικής Διαγνωστικής.

Τέλος, αφού μελετηθεί ο παραπάνω τρόπος λειτουργίας της κάθε επιτροπής, αλλά και οι παράγοντες που επηρεάζουν τις αποφάσεις της, διερευνάται το γενικότερο ερώτημα αν οι επιτροπές καλύπτουν τις ανάγκες της σύγχρονης κοινωνίας και εάν τελικά ο ρόλος που παίζουν στην πραγματικότητα, είναι αυτός για τον οποίο δημιουργήθηκαν. Στην περίπτωση που οι πραγματικές αρμοδιότητες αποκλίνουν των προσδοκώμενων, θα εξετάσουμε με ποιο τρόπο ο ρόλος των επιτροπών γενικότερα μπορεί να ενδυναμωθεί ώστε να συμβάλλουν στην επιμόρφωση, ενημέρωση αλλά και προστασία των πολιτών σχετικά με τις προκλήσεις των νέων βιοιατρικοτεχνολογικών εφαρμογών.

Η ανάπτυξη του θέματος θα γίνει γύρω από τρεις βασικούς άξονες, την Κλινική Γενετική Διαγνωστική, τη Βιοηθική και τις Επιτροπές Βιοηθικής που θα λειτουργήσουν σαν «γέφυρα» μεταξύ των δύο άλλων.

Το πρώτο κεφάλαιο, αφιερώνεται στην παρουσίαση των σημαντικότερων εννοιών της Ιατρικής Γενετικής που θα χρησιμοποιηθούν σε όλη την έκταση της εργασίας. Σκοπός του είναι να παρέχει στον αναγνώστη, όποιο και αν είναι το γνωστικό του υπόβαθρο, τη δυνατότητα να παρακολουθήσει την ανάπτυξη του θέματος χωρίς δυσκολία.

Η τελευταία ενότητα του πρώτου κεφαλαίου επικεντρώνεται στις Γενετικές πληροφορίες και την ιδιαιτερότητα τους, τις δυνατότητες και τους περιορισμούς που απορρέουν από αυτές. Στόχος της ενότητας αυτής είναι να δείξει γιατί η φύση της γενετικής πληροφορίας είναι τέτοια που να απαιτεί διαφορετική αντιμετώπιση από τις υπόλοιπες πληροφορίες που παίρνουμε μέσα από τις παραδοσιακές ιατρικές πρακτικές.

Το δεύτερο κεφάλαιο εξετάζει το ζήτημα της Γενετικής Διαγνωστικής. Αναλύονται οι διάφοροι τύποι γενετικής διάγνωσης, οι χρήσεις και οι αντίστοιχες τεχνικές, ενώ στη συνέχεια περιγράφονται τα ηθικά ερωτήματα που προκύπτουν σε καθέναν από τους τύπους της γενετικής διάγνωσης. Το τέλος του δευτέρου κεφαλαίου είναι αφιερωμένο στα

κείμενα που σχετίζονται με την βιοηθική και ειδικά με τα γενετικά δεδομένα και τη γενετική διάγνωση και στη συνέχεια στα αντίστοιχα άρθρα που μπορούν να χρησιμοποιηθούν από τις Επιτροπές Βιοηθικής προκειμένου να απαντήσουν στα ηθικά προβλήματα που αναλύθηκαν στο κεφάλαιο. Τα κείμενα αυτά, φαίνεται να επηρεάζουν σε μεγάλο βαθμό τον τρόπο προσέγγισης των συγκεκριμένων θεμάτων από τις επιτροπές βιοηθικής, παρόλο που τα περισσότερα δεν είναι δεσμευτικού χαρακτήρα, για το λόγο αυτό και το τελευταίο τμήμα του τρίτου κεφαλαίου αφιερώνεται στην αναλυτική παρουσίαση τους.

Το τρίτο κεφάλαιο παρουσιάζει τις Επιτροπές Βιοηθικής, το ρόλο τους, τη στελέχωση τους, αλλά και τα κριτήρια με τα όποια παίρνουν αποφάσεις. Στη συνέχεια προσεγγίζονται τέσσερις διαφορετικές Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής μέσα από τις γνώμες που έχουν αυτές εκδώσει σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση. Επίσης παρουσιάζονται οι θέσεις των Επιτροπών και μέσα από αυτές η προσέγγιση τους στην πληθώρα ηθικών ερωτημάτων που προκύπτουν από τη Γενετική Διαγνωστική.

Το τελευταίο κεφάλαιο σκοπό έχει μία σύνοψη όλων των δεδομένων που παρουσιαστήκαν, τόσο από το χώρο της επιστήμης όσο και από τις ίδιες τις επιτροπές, ώστε σταδιακά να διαφανεί όχι μόνο ο τρόπος που αποφασίζει η κάθε επιτροπή ή μία επιτροπή γενικότερα, αλλά και ο γενικότερος στόχος που η κάθε επιτροπή εξυπηρετεί. Στην πρώτη ενότητα του κεφαλαίου εξετάζονται οι απαντήσεις των τεσσάρων επιτροπών στα ηθικά ερωτήματα που αναλύθηκαν στο 2^{ο} κεφάλαιο. Συνοψίζεται η στάση κάθε επιτροπής, ειδικά απέναντι στα ζητήματα που προκύπτουν από τη Κλινική Γενετική Διαγνωστική. Στην τελευταία ενότητα του κεφαλαίου παρουσιάζονται τα συμπεράσματα και οι προτάσεις που προέκυψαν από την ενδελεχή μελέτη του αρχικού ερευνητικού ερωτήματος. Συγκεκριμένα, αναφέρεται στα συμπεράσματα που προκύπτουν για τις επιτροπές και το πώς αυτές συμμετέχουν στη προσέγγιση βιοηθικών και βιοπολιτικών ζητημάτων γενικότερα.

Ερευνητική προσέγγιση

Η ερευνητική προσέγγιση του θέματος έγινε κυρίως μέσω του διαδικτύου και πιο συγκεκριμένα μέσω της μελέτης των γνωμοδοτήσεων των τεσσάρων Εθνικών Επιτροπών Βιοηθικής που θα παρουσιαστούν λεπτομερώς στη συνέχεια. Για να επιλεγούν οι τέσσερις αυτές επιτροπές, μελετήθηκε μεγάλος αριθμός άλλων επιτροπών οι οποίες δεν θα παρουσιαστούν είτε γιατί έχουν γνώμες που ελάχιστα αναφέρονται σε κάποιο από τα θέματα της γενετικής διαγνωστικής είτε γιατί οι γνώμες αυτές παρουσιάζουν μία παρόμοια διαδικασία προσέγγισης με τις τέσσερις γνώμες που τελικά επιλέχθηκαν.

Επιπλέον της μελέτης των συγκεκριμένων γνωμοδοτήσεων των επιτροπών, μελετήθηκαν και άλλες γνώμες που σχετίζονται με την ιατρική πρακτική με στόχο την απόκτηση μίας γενικότερης γνώσης σχετικά με τον τρόπο λήψης αποφάσεων της κάθε επιτροπής. Η πορεία της επιτροπής, από τη στιγμή της σύστασης της, μελετήθηκε μέσα από άρθρα σε περιοδικά ή ακόμα και εφημερίδες πάλι με σκοπό να γίνει φανερή μία γενικότερη στάση της κάθε επιτροπής απέναντι στα ζητήματα με τα οποία καταπιάνεται.

Πολύ σημαντική για τη διεξαγωγή της παρούσας εργασίας στάθηκε η διαμονή μου στην Επιτροπή Βιοηθικής του Συμβουλίου της Ευρώπης (CDBI) όπου και εργάστηκα σαν ασκούμενη για 3 μήνες. Εκεί μου δόθηκε η ευκαιρία να έχω πρόσβαση σε μεγάλης έκτασης υλικό, δημοσιευμένο ή μη, προερχόμενο από τις ίδιες τις επιτροπές αλλά και από τη CDBI για τις επιτροπές. Η πρόσβαση στη βιβλιοθήκη του Συμβουλίου αποτέλεσε επίσης σημαντική πηγή πληροφόρησης.

Η σημαντικότερη όμως ευκαιρία ήταν η δυνατότητα που μου δόθηκε να παρακολουθήσω δύο συναντήσεις της επιτροπής, μία μόνο από τα μέλη του «γραφείου» της CDBI (CDBI-Bureau) στις 26 και 27 Απριλίου του 2010, και μία με την ολομέλεια της CDBI στις 21 και 22 Ιουνίου, στην οποία συμμετείχε η πλειοψηφία των μελών εκπροσωπώντας 47 χώρες από όλη την Ευρώπη. Κατά τη διάρκεια των συναντήσεων αυτών παρακολούθησα βήμα προς βήμα την αναθεώρηση συστάσεων αλλά και τη δημιουργία νέων, που είναι μία από τις βασικές αρμοδιότητες της επιτροπής αλλά και τη δημιουργία ενός οδηγού για τις Ευρωπαϊκές Επιτροπές Δεοντολογίας της Έρευνας που πρόκειται να δημοσιευτεί. Τέλος, είδα και τη διαδικασία με την οποία ένα συνέδριο βιοηθικής οργανώνεται με σκοπό να εκπροσωπηθούν όχι μόνο όλες οι χώρες-μέλη αλλά και όλοι οι γνωστικοί τομείς που οφείλουν να συμμετέχουν σε μία συζήτηση για ένα βιοηθικό ζήτημα.

Η ευκαιρία αυτή μου έδωσε τη δυνατότητα να παρακολουθήσω από κοντά πως λειτουργεί μία διακρατική επιτροπή σαν αυτή του Συμβουλίου της Ευρώπης και πως εκπρόσωποι χωρών με τελείως διαφορετικές κοινωνικοπολιτικές συνθήκες εκφράζουν όχι μόνο την επικρατούσα πραγματικότητα τους αλλά και τις απόψεις της χώρας τους σχετικά με τα ζητήματα της βιοηθικής. Μεταφέρουν τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν, τους προβληματισμούς τους σχετικά με τη δυσκολία επίλυσης ενός βιοηθικού προβλήματος αλλά και της ανάγκη τους για βοήθεια και υποστήριξη από άλλες χώρες ή τη CDBI.

Η δυσκολία προσέγγισης κάποιων ζητημάτων έγινε εμφανής ακόμα και σε μία επιτροπή αποτελούμενη από τόσα πολλά και καταξιωμένα στο χώρο τους μέλη, και η επίλυση της προήλθε όπως και στην περίπτωση των Εθνικών Επιτροπών Βιοηθικής μέσω της πρόσκλησης και της συμμετοχής στη σύνταξη μίας γνώμης, εξωτερικών ειδικών επιστημόνων.

Η εμπειρία στο Συμβούλιο της Ευρώπης, σε συνδυασμό με προηγούμενες και μετέπειτα εμπειρίες, στην Ελληνική Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, μου δίνουν σήμερα τη δυνατότητα να προσεγγίσω το ζήτημα της λειτουργίας και του ρόλου των Εθνικών Επιτροπών Βιοηθικής μέσα από το παράδειγμα της Κλινικής Γενετικής Διαγνωστικής. Το παράδειγμα αυτό, είναι κατάλληλο για τη μελέτη της λειτουργίας των επιτροπών πρώτον γιατί αποτελεί έναν κλάδο καινούργιο και διαρκώς εξελισσόμενο και δεύτερον γιατί στα πλαίσια των πρακτικών της γενετικής διαγνωστικής προκύπτει ένας μεγάλος αριθμός βιοηθικών προβλημάτων απέναντι στα οποία καλούνται οι Εθνικές Επιτροπές να λάβουν θέση.

Κεφάλαιο 1ο

Βασικές έννοιες ιατρικής γενετικής

Στο πρώτο και εισαγωγικό κεφάλαιο θα παρουσιαστούν, εν συντομία, οι σημαντικότερες έννοιες της Ιατρικής Γενετικής. Σκοπός είναι να αποτελέσει το κεφάλαιο αυτό τη βάση για την ανάπτυξη της Κλινικής Γενετικής Διαγνωστικής.

1.Α. Γενετικό υλικό

1.Α.1. Γενετικό υλικό ευκαρυωτικών κυττάρων (DNA)

Το DNA είναι το κύριο γενετικό υλικό όλων των έμβιων οργανισμών και πολλών ιών. Είναι δηλαδή εκείνη η οργανική ένωση[1] με την μορφή της όποια είναι «εγγεγραμμένη» όλη η γενετική πληροφορία κάθε οργανισμού. Πρόκειται για μια μεγαλομοριακή ένωση που συγκροτείται από αζωτούχες-πρωτεϊνικές βάσεις, φωσφορικές ρίζες και ένα σάκχαρο με πέντε άτομα άνθρακα (πεντόζη), την δε(σ)οξυριβόζη. Για το λόγο αυτό και το «DNA» είναι το ακρωνύμιο του δε(σ)οξυριβο(ζο)νουκλεϊ(νι)κό οξύ (DeoxyriboNucleic Acid). Στα ευκαρυωτικά κύτταρα ανιχνεύεται κυρίως στον πυρήνα του κυττάρου αλλά και σε δύο άλλους τύπους οργανιδίων, τα μιτοχόνδρια και τα πλαστίδια[2] , επιτρέποντάς τους να αναπαράγονται αυτόνομα (ημιαυτόνομα οργανίδια).

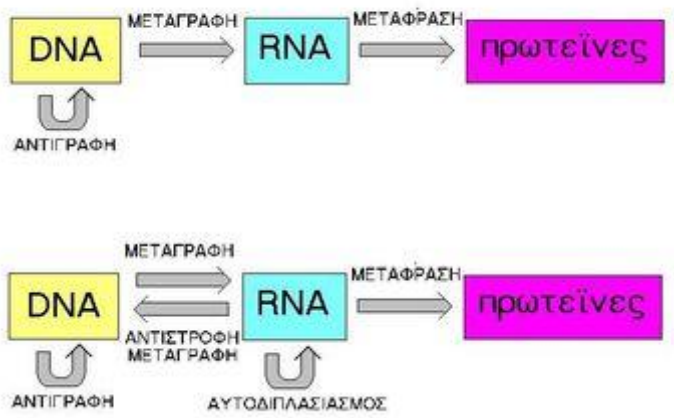
Το σύνολο των μορίων DNA που υπάρχουν σε ένα κύτταρο αποτελούν το γενετικό υλικό του. Το DNA είναι ο φορέας των γενετικών πληροφοριών του κυττάρου, όχι μόνον με την έννοια της μεταβίβασης χαρακτηριστικών, αναλλοίωτων από γενεά σε γενεά, αλλά και της ρύθμισης όλων των λειτουργιών κάθε κυττάρου. Τέλος, το DNA επιτρέπει τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας, υφιστάμενο μεταλλάξεις.

Το DNA συνήθως έχει τη μορφή διπλής έλικας. Πιο συγκεκριμένα, αποτελείται από δύο επιμήκεις αλυσίδες που συστρέφονται ελικοειδώς μεταξύ τους. Κάθε αλυσίδα αποτελείται από μόρια που ονομάζονται δεοξυριβονουκελοτιδια (ή για λόγους ευκολίας απλά νουκλεοτίδια). Καθένα από αυτά αποτελείται από ένα σάκχαρο, την πεντόζη, μια φωσφορική ομάδα και μία αζωτούχα βάση που μπορεί να είναι αδενίνη (A), γουνίνη (G), θυμίνη (T) ή κυτοσίνη (C). Οι δύο πρώτες βάσεις, που μοιάζουν δομικά μεταξύ τους ονομάζονται πουρίνες ενώ οι δύο επόμενες πυριμιδίνες. Ξεφεύγει από τα όρια της παρούσας εργασίας η περαιτέρω περιγραφή, αξίζει μόνο να αναφερθεί ότι οι βάσεις των δύο απέναντι αλυσίδων συνδέονται με συγκεκριμένο τρόπο μεταξύ τους. Κάθε αδενίνη συνδέεται υποχρεωτικά με τη θυμίνη, ενώ κάθε γουανίνη υποχρεωτικά με την κυτοσίνη και αντίστροφα. Έτσι κάθε αλυσίδα που αποτελείται από νουκελοτίδια, ονομάζεται πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα. Οι αλυσίδες συγκρατούνται μέσω των δεσμών υδρογόνου

[1] Χημική ένωση που αποτελείται από μόρια άνθρακα συνδυασμένα με άλλα στοιχεία
[2] Πλαστίδια υπάρχουν μόνο στα κύτταρα των φυτικών οργανισμών

που σχηματίζονται ανάμεσα στις βάσεις των δύο αλυσίδων (A-T και G-C). Λόγω αυτής της υποχρεωτικής σύνδεσης μεταξύ των βάσεων λέμε ότι το DNA εμφανίζει συμπληρωματικότητα, δηλαδή βλέποντας την μία αλυσίδα μπορούμε να καταλάβουμε πως θα είναι και η άλλη (Clark, 2005). Η δομή αυτή, που περιγράφεται με τον όρο «μοντέλο της διπλής έλικας» προτάθηκε στο σύνολο της για πρώτη φορά από τους J. Watson και F. Crick το 1953 (Watson & Crick, 1953) και είναι το αποτέλεσμα ερευνών που διήρκησαν πολλά χρόνια και στις όποιες συνέβαλλαν και άλλοι πολλοί επιστήμονες όπως η Ροζαλίν Φράνκλιν και ο Μορίς Γουΐλκινς (Watson, 1968).

Η συμπληρωματικότητα των δύο αλυσίδων είναι πολύ σημαντικό χαρακτηριστικό γιατί εκτός από το ότι παρέχει στο DNA τη δυνατότητα αντιγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης έδωσε και στους επιστήμονες τον τρόπο για να το μετασχηματίζουν. Από τη δομή του DNA, μέσω των διαδικασιών της μεταγραφής και της μετάφρασης παράγονται όλες οι πρωτεΐνες που είναι αναγκαίες για τις λειτουργίες του κυττάρου. Αυτό συμβαίνει γιατί οι βάσεις, συνδυαζόμενες ανά τρεις κωδικοποιούν ένα αμινοξύ. Τα αμινοξέα είναι οι δομικοί λίθοι των πρωτεϊνών. Με τον τρόπο αυτό γίνεται η ροή της γενετικής πληροφορίας, από το DNA που είναι το γενετικό υλικό μέχρι την παραγωγή πρωτεϊνών. Η ροή αυτή ονομάζεται, στη γλώσσα της Βιολογίας, κεντρικό δόγμα. Όπως περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον F. Crick το 1958 (Crick, 1970), μπορεί να αναπαρασταθεί με το παρακάτω σχήμα το όποιο εμπλουτίστηκε χάρη στην ανάπτυξη μοριακών τεχνικών (εικόνα 1).



Εικόνα 1 : Αναπαράσταση του κεντρικού δόγματος της βιολογίας όπως αυτό περιγράφηκε το 1958 από τον F. Crick (πάνω) και όπως περιγράφεται σήμερα (κάτω) χάρη στις μοριακές τεχνικές (Wikipedia, 2010a).

Εκτός του πυρήνα, γενετικό υλικό βρίσκεται στα ευκαρυωτικά κύτταρα, και στα μιτοχόνδρια που είναι κυτταρικά οργανίδια (στα φυτικά κύτταρα DNA μπορεί να βρεθεί και στους χλωροπλάστες) (Μαργαρίτης et al, 2004).

Οι δύο αλυσίδες, αφού συνδεθούν μεταξύ τους, συσπειρώνονται όλο και περισσότερο με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες. Καταλήγουν με το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης να συγκροτούν ένα ενιαίο μόριο (στα προκαρυωτικά κύτταρα και τα μιτοχόνδρια) ή περισσότερα όπως στην περίπτωση του κυρίως γενετικού υλικού των ευκαρυωτικών κυττάρων που εδράζεται στον πυρήνα. Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών

κυττάρων που βρίσκεται στον πυρήνα αποτελείται από πολλά γραμμικά τμήματα, ο αριθμός και το μήκος των οποίων είναι χαρακτηριστικά για τα διάφορα είδη οργανισμών. Το ανθρώπινο DNA συγκροτείται και "πακετάρεται" σε 46 ξεχωριστές δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα.

Τα χρωμοσώματα αυτά περιέχουν κωδικές και μη κωδικές περιοχές. Δηλαδή, περιέχουν περιοχές όπου βρίσκονται τα γονίδια που φέρουν κάποια γενετική πληροφορία αλλά και περιοχές όπου δεν υπάρχουν γονίδια. Οι περιοχές που δεν περιέχουν γονίδια, εικάζεται ότι παίζουν επίσης κάποιο ρόλο (Watson et al, 2007).

Το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων έχει διαφορετική δομή από αυτό του πυρήνα. Τα μιτοχόνδρια είναι κυτταρικά οργανίδια, τα οποία περιβάλλονται από διπλή μεμβράνη. Τα μιτοχόνδρια συναντώνται μόνο στα ευκαρυωτικά κύτταρα και αποκαλούνται συχνά "εργοστάσια του κυττάρου", επειδή τα ένζυμά τους διενεργούν τα στάδια του αερόβιου μεταβολισμού τα οποία αποδίδουν ενέργεια. Τα μιτοχόνδρια είναι ημιαυτόνομα οργανίδια, δηλαδή διαθέτουν δικό τους DNA, έτσι ώστε να μπορούν να αναπαράγονται χωρίς να χρειάζεται να διαιρεθεί το κύτταρο. Το DNA τους είναι διαφορετικό από αυτό που υπάρχει στον πυρήνα του κυττάρου το όποιο είναι γραμμικό, των μιτοχονδρίων είναι κυκλικό και διαθέτει έναν ανεξάρτητο κύκλο αναπαραγωγής (ημιαυτόνομα). Κωδικοποιεί όμως, μόνο ένα μικρό υποσύνολο των πρωτεϊνών που χρειάζεται το μιτοχόνδριο. Ακόμα και σε αυτό το μικρό, σε μέγεθος, γενετικό υλικό μπορούν να συμβούν μεταλλάγες και να προκαλέσουν την εμφάνιση ασθενειών, όπως θα δούμε παρακάτω (Albberts et al, μεταφρασμένο, 2005).

1.Α.2. Χρωμοσώματα

Τα χρωμοσώματα βρίσκονται σε όλα τα εμπύρηνα κύτταρα και αποτελούνται από DNA συνδεδεμένο με πρωτεΐνες . Η βασική δομή είναι μία στοιχειώδης ίνα η όποια αποτελείται από επαναλαμβανόμενες μονάδες που ονομάζονται νουκλεοσώματα. Τα χρωμοσώματα μελετώνται πιο εύκολα στα λεμφοκύτταρα του περιφερικού αίματος αλλά για τη μελέτη τους μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν κύτταρα οποιουδήποτε αναπτυσσόμενου ιστού συμπεριλαμβανομένου του μυελού των οστών ή κύτταρα αμνιακού υγρού και χοριακών λαχνών (Αλαχιώτης, 2005).

Για την απομόνωση των χρωμοσωμάτων απαιτείται δείγμα αίματος από το άτομο που πρόκειται να εξεταστεί[3]. Αφού συλλεχτεί το αίμα, διεγείρονται τα κύτταρα, διαιρούνται και όταν φτάσουν το στάδιο της μετάφασης η κυτταρική διαίρεση διακόπτεται και με την χρήση αντιδραστηρίων τα χρωμοσώματα διαχωρίζονται. Στην συνέχεια με τη βοήθεια χρωστικών βάφονται, για διευκόλυνση της παρατήρησης και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο. Τα χρωμοσώματα διαιρούνται σε αυτοσωμικά και φυλετικά, τα φυλετικά είναι τα Χ και Υ, ενώ τα αυτοσωμικά είναι όλα τα υπόλοιπα. Ο άνθρωπος έχει 22 ζευγάρια αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και ένα ζευγάρι ΧΧ εάν είναι θηλυκό άτομο, ή ένα ζευγάρι ΧΥ εάν πρόκειται για αρσενικό. Τα χρωμοσώματα χωρίζονται επίσης ανάλογα με την προέλευση τους σε μητρικά και πατρικά, όποτε έχουμε 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα χρωμόσωμα Χ

[3] Αναφέρεται στην περίπτωση γενετικής διάγνωσης σε ενήλικα άτομα. Για την περίπτωση της προγεννητικής διάγνωσης, η εξέταση θα περιγραφεί στη συνέχεια.

από την μητέρα και 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα χρωμόσωμα Χ ή Υ από τον πατέρα (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

Κάθε χρωμόσωμα έχει διαφορετική μορφή και μέγεθος όλα όμως έχουν μια κεντρική περίσφιξη που ονομάζεται κεντρομερίδιο. Με βάση το μέγεθος και τη θέση του κεντρομεριδίου, τα χρωμοσώματα χωρίζονται σε μετακεντρικά, ακροκεντρικά, και υπομετακεντρικά. Η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων, με συγκεκριμένο τρόπο που έχουν προκύψει μετά από χρώση, ονομάζεται καρυότυπος.

1.Α.3. Μεταλλαγή (mutation)

Μετάλλαξη είναι οποιαδήποτε αλλαγή που μπορεί να συμβεί στο γενετικό υλικό. Οι μεταλλάξεις του DNA διαιρούνται αδρά σε μεταλλάξεις μεγέθους με προσθήκη ή απώλεια γενετικού υλικού και σε σημειακές μεταλλάξεις με τροποποιήσεις στο γενετικό κώδικα χωρίς όμως συνολική προσθήκη ή απώλεια γενετικού υλικού (Αλεξανδρή – Χατζηαντωνίου, 2000).

Οι μεταλλάξεις μεγέθους περιλαμβάνουν ελλείμματα, διπλασιασμούς, ενθέσεις και επεκτάσεις τρινοκλεουτιδικών (τρία νουκλεοτίδια στη σειρά) επαναλήψεων. Μια πολύ γνωστή ασθένεια που οφείλεται στην ύπαρξη πολλών επαναλήψεων μίας αλληλουχίας είναι η μυοτονική δυστροφία που είναι ένας τύπος μυϊκής δυστροφίας. Σε φυσιολογικά άτομα, η αλληλουχία CTG επαναλαμβάνεται από 5 έως 35 φορές, αλλά σε πάσχοντες από μυοτονική δυστροφία, βρίσκονται από 50 μέχρι και περισσότερο από 1000 επαναλήψεις.

Σε μία σημειακή μετάλλαξη, μια μεμονωμένη νουκλεοτιδική βάση αντικαθίσταται από μία διαφορετική. Οι απλές νουκλεοτιδικές αντικαταστάσεις είναι ένας κοινός τύπος ανθρώπινων μεταλλάξεων. Είναι αυτόματες, τις περισσότερες φορές ανεξήγητες και προκύπτουν συνήθως από λάθη κατά την αντιγραφή του DNA. Η συχνότητα τους αυξάνεται σημαντικά μετά από έκθεση σε χημικά μεταλλαξογόνα. Ένα παράδειγμα ασθένειας που οφείλεται σε σημειακή μετάλλαξη είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η όποια οφείλεται σε σημειακή μετάλλαξη που έχει ως αποτέλεσμα την αντικατάσταση του γλουταμινικού οξέος από βαλίνη στην αμινοξική θέση 6 της αλυσίδας της β-σφαιρίνης.

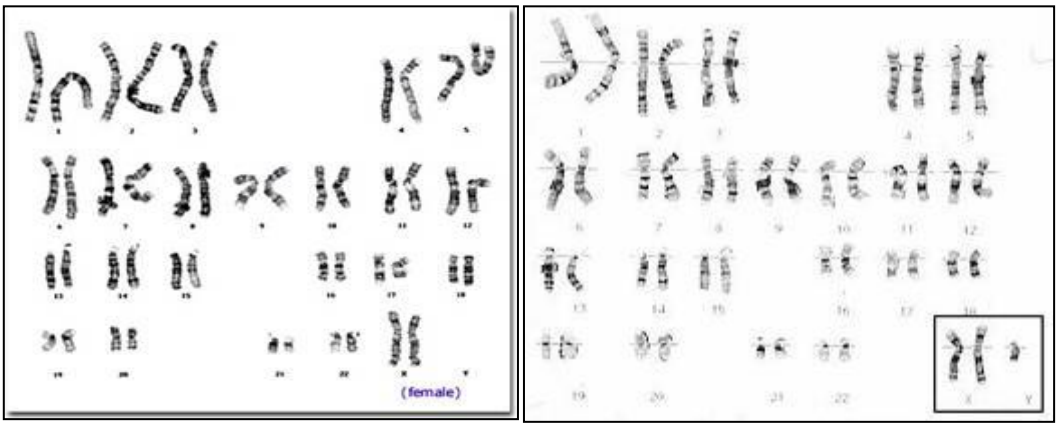
1.Α.4. Καρυότυπος

Ο καρυότυπος είναι η φωτογραφική απεικόνιση των μεταφασικών[4] χρωμοσωμάτων τα όποια έχουν ταξινομηθεί ανά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων και κατά σειρά μεγέθους. Ο καρυότυπος είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδους. Ο καρυότυπος δίνει πληροφορίες για τον αριθμό, το μέγεθος και το σχήμα των χρωμοσωμάτων, καθώς και για χρωμοσωμικές ανωμαλίες που είναι ορατές με το οπτικό μικροσκόπιο (Μονάδα Νευρογενετικής, 1999).

Οι καρυότυποι μπορούν να περιγραφούν χρησιμοποιώντας ένα συντετμημένο σύστημα συμβόλων σύμφωνα με το όποιο ακολουθείται η σειρά : συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων, σύσταση χρωμοσωμάτων φύλου και περιγραφή της ανωμαλίας. Επομένως ο φυσιολογικός καρυότυπος θήλεος είναι 46, XX και άρρενος 46, XY ενώ ο καρυότυπος ενός ατόμου που έχει τρισωμία 21 ή σύνδρομο Down, θα είναι 47, XX, +21 (εάν πρόκειται για

[4] Η μετάφαση του κυτταρικού κύκλου στην οποία τα χρωμοσώματα είναι πιο ευδιάκριτα

θηλυκό άτομο) ή 47, XY, +21(εάν πρόκειται για αρσενικό άτομο), που υποδεικνύει ότι το άτομο αυτό έχει ένα παραπάνω χρωμόσωμα και συγκεκριμένα έχει 3 φορές το χρωμόσωμα 21 (εικόνα 2).



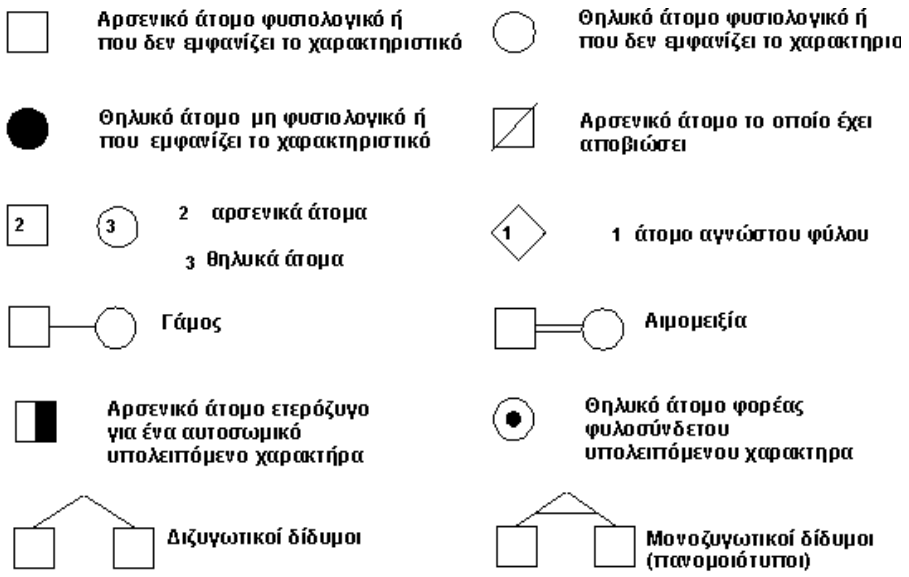
Εικόνα 2 : Φυσιολογικό καρυότυπος θηλυκού ατόμου (αριστερά) και καρυότυπος θηλυκού ατόμου με ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 (τρισωμία 21 ή σύνδρομο Down, δεξιά).

1.Α.5. Γενεαλογικά δέντρα ή γενεογράμματα

Πριν ξεκινήσουμε με την κατηγοριοποίηση των γενετικών ασθενειών, κρίνεται απαραίτητο να γίνει αναφορά στα γενεογράμματα. Τα γενεογράμματα είναι ο καλύτερος τρόπος απεικόνισης της έκφρασης ενός χαρακτηριστικού στα μέλη μιας οικογένειας σε βάθος χρόνου μερικών γενεών. Στα γενεογράμματα παρουσιάζονται οι σχέσεις που συνδέουν τα άτομα μεταξύ τους, το φύλο του κάθε ατόμου, η παρουσία ή όχι της έκφρασης του υπό μελέτη χαρακτηριστικού και τέλος, οποιαδήποτε άλλη πληροφορία αφορά την ασθένεια ή το υπό μελέτη χαρακτηριστικό (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

Η δημιουργία γενεογράμματος ξεκινά με το άτομο το οποίο φέρει το χαρακτηριστικό που μας ενδιαφέρει να μελετήσουμε (φορέας γονιδίου, άτομο που νοσεί ή ενδιαφερόμενος) το οποίο ονομάζεται άτομο δείκτης (index case) και στην απεικόνιση του γενεογράμματος σημειώνεται με ένα βέλος.

Για την δημιουργία των γενεογραμμάτων χρησιμοποιούνται παγκοσμίως τα σύμβολα που παρουσιάζονται στην εικόνα 3 που ακολουθεί :



Εικόνα 3 : Επεξήγηση των συμβόλων που χρησιμοποιούνται για την κατασκευή ενός γενεαλογικού δέντρου

1.Β. Γενετικές ασθένειες, κατηγορίες και παραδείγματα

Είναι σημαντικό, πριν καταπιαστούμε με τα προβλήματα που απορρέουν από τις γενετικές εξετάσεις, να κατηγοριοποιηθούν τα είδη των γενετικών ασθενειών που μπορούν να ανιχνευτούν ή και να θεραπευτούν με τη βοήθεια τους. Οι ασθένειες αυτές μπορούν να κατηγοριοποιηθούν ως εξής (Παταργιάς & Αλεπόρου, 2005, Connor & Ferguson-Smith, 2004) :

1. Ασθένειες που συνδέονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες
2. Μονογονιδιακές ασθένειες
3. Πολυγονιδιακές και πολυπαραγοντικές ασθένειες
4. Μιτοχονδριακές ασθένειες

1.Β.1 Ασθένειες που συνδέονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Οι μεταλλάξεις, ορισμένες φορές, αφορούν πολύ μεγάλα τμήματα του χρωμοσώματος και ονομάζονται χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι ανωμαλίες αυτές είναι συνήθως ορατές στο μικροσκόπιο. Λόγω του μεγέθους τους, κάθε τέτοια ανωμαλία περιλαμβάνει πολλά παρακείμενα γονίδια.

Οι ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων κατατάσσονται κυρίως σε αριθμητικές, στις όποιες τα σωματικά κύτταρα δεν περιέχουν το φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων και σε δομικές, στις όποιες ναι μεν ο αριθμός είναι σωστός, αλλά ένα ή περισσότερα χρωμοσώματα είναι μη φυσιολογικά. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορούν να αφορούν τα φυλετικά ή τα αυτοσωματικά χρωμοσώματα.

Α) Αριθμητικές ανωμαλίες

Όπως είδαμε, τα φυσιολογικά σωματικά κύτταρα περιέχουν 46 χρωμοσώματα, 23 από κάθε γονέα για αυτό και τα κύτταρα αυτά αναφέρονται και ως διπλοειδή. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων, ο όποιος είναι πολλαπλάσιος του απλοειδούς αριθμού και υπερβαίνει τον απλοειδή, αναφέρεται ως πολυπλοειδής. Εκείνος ο αριθμός που δεν είναι ακριβές πολλαπλάσιο του απλοειδούς αναφέρεται ως ανευπλοειδής.

Ανευπλοειδία συνήθως προκύπτει από ανωμαλίες που επηρεάζουν τα χρωμοσώματα κατά το στάδιο της ανάφασης. Αποτέλεσμα αυτού, είναι η παραγωγή δύο κυττάρων, το ένα με ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος (τρισωμία) και ένα με ένα χρωμόσωμα λιγότερο (μονοσωμία). Το ακριβές αίτιο είναι προς το παρόν άγνωστο, αλλά φαίνεται ότι το φαινόμενο αυξάνεται όσο αυξάνεται η ηλικία της μητέρας ή σε μητέρες με υποθυρεοειδισμό και πιθανώς μετά από ακτινοβολία ή ιογενή λοίμωξη ή ακόμα ως οικογενής προδιάθεση.

Ως τριπλοειδία αναφέρεται ένα επιπλέον πλήρες σύνολο 23 χρωμοσωμάτων το όποιο θα ανέβαζε το συνολικό αριθμό από 46 σε 69. Αυτό συνήθως προκύπτει από την γονιμοποίηση ενός ωαρίου από δύο σπερματοζωάρια. Αποτέλεσμα αυτού, ο καρυότυπος για ένα τριπλοειδικό έμβρυο θα είναι 69, XXY ή 69,XXX ή 69, XYY. Τα έμβρυα αυτά συνήθως αποβάλλονται αυτόματα. Στον άνθρωπο πολυπλοειδικά κύτταρα μπορούν να εντοπιστούν σε περιοχές όπως ο μυελός των οστών ή το ήπαρ (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

Οι κυριότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα.

Καρυότυπος	Ασθένεια
69, XXY	Τριπλοειδία
47, XX, +21	Τρισωμία 21
47, XX, +18	Τρισωμία 18
47, XX, +16	Τρισωμία 16
47, XX, +13	Τρισωμία 13
47, XXY	Σύνδρομο Klinefelter
47, XXX	Τρισωμία X
45, X	Σύνδρομο Turner

Πίνακας 1 : Οι καρυότυποι για τις συχνότερα παρατηρούμενες αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες στον άνθρωπο.

Δεδομένου ότι σε κάθε χρωμόσωμα εδράζονται χιλιάδες γονίδια, τα κλινικά συμπτώματα που σχετίζονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι συχνά εντυπωσιακά (καθυστέρηση στην ανάπτυξη, πνευματική καθυστέρηση κ.α.). Η απώλεια ή η προσθήκη ενός ολόκληρου χρωμοσώματος, εκτός των φυλετικών χρωμοσωμάτων, είναι πολύ συχνά ασύμβατη με τη ζωή και για το λόγο αυτό είναι μία από τις συχνότερες αιτίες αποβολών.

Οι χρωμοσωμικές αυτές ανωμαλίες είναι συνήθως αποτέλεσμα της αποτυχίας των χρωμοσωμάτων να διαχωριστούν πλήρως κατά την διάρκεια της μείωσης και η συχνότητα τους αυξάνεται με την ηλικία της μητέρας. Το πιο χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι η *τρισωμία 21* (ή αλλιώς *σύνδρομο Down*) η όποια έχει συχνότητα 1:1562 όταν η ηλικία της

μητέρας είναι 20-24 έτη, 1:214 για γυναίκες ηλικίας 35-39 χρονών, ενώ για γυναίκες άνω των 45 ετών και άνω η πιθανότητα φτάνει το 1:19 (Huether et al, 1998, Orphanet, 2010a, Piptak, 2008). Πρόσφατες έρευνες δείχνουν ότι και η πατρική ηλικία φαίνεται να επηρεάζει τη συχνότητα τουλάχιστον όταν αυτή υπερβαίνει τα 42 έτη (Professional Guide to Diseases, Eighth Edition, 2005).

Παραδείγματα : Τρισωμία 21, χαρακτηρίζεται από καθυστερημένη ανάπτυξη, νοητική υστέρηση που διαφοροποιείται από περίπτωση σε περίπτωση, και χαρακτηριστική μορφολογία προσώπου. *Τρισωμία 13*, συχνότητα 1:15000 γεννήσεις, που επίσης χαρακτηρίζεται από νοητική υστέρηση συνοδευόμενη από αδυναμία ανάπτυξης του πρόσθιου λοβού, γεγονός που έχει σαν αποτέλεσμα αυξημένη θνησιμότητα των νεογνών (Orphanet, 2010b). *Σύνδρομο Klinefelter, σύνδρομο Turner και σύνδρομο του εύθραυστου Χ χρωμοσώματος*. Όλα σχετίζονται με ανωμαλίες στα φυλετικά χρωμοσώματα (Χ και Υ). Το *σύνδρομο Klinefelter* επηρεάζει ένα νεογέννητο αγόρι στα 1000, χαρακτηρίζεται από τη ύπαρξη ενός επιπλέον Χ χρωμοσώματος και προκαλεί περιορισμένη ορχική ανάπτυξη, υπογονιμότητα συχνά και προβλήματα στη συμπεριφορά. (Orphanet, 2010c). Το *σύνδρομο Turner* είναι η συχνότερη βιώσιμη μονοσωμία στον άνθρωπο, χαρακτηρίζεται δηλαδή από την παρουσία μόνο ενός Χ χρωμοσώματος. Παρατηρείται σε 1 στα 2500 κορίτσια, και ο φαινότυπος του ποικίλει με ποιο συχνό χαρακτηριστικό την υπολειτουργία των ωοθηκών που οδηγεί σε αμηνόρροια και στειρότητα. (Orphanet, 2010d) Τέλος το *σύνδρομο του Εύθραυστου Χ χρωμοσώματος*, επηρεάζει ένα αγόρι και 0,4 κορίτσι ανά 2000 γεννήσεις και χαρακτηρίζεται από νοητική υστέρηση (Orphanet, 2010e).

Β) Δομικές ανωμαλίες

Οι δομικές ανωμαλίες είναι αποτέλεσμα χρωμοσωμικής θραύσης μετά από την όποια τα άκρα επανενώνονται από τους επιδιορθωτικούς μηχανισμούς. Ωστόσο, όταν έχουν δημιουργηθεί περισσότερα του ενός θραύσματα, οι επιδιορθωτικοί μηχανισμοί, αδυνατούν να διακρίνουν τα σωστά άκρα οπότε υπάρχει η πιθανότητα συνένωσης λανθασμένων άκρων. Η αυτόματη συχνότητα χρωμοσωμικών θραυσμάτων είναι σημαντικά αυξημένη μετά από έκθεση σε ιονίζουσα ακτινοβολία όπως και σε ορισμένες σπάνιες χρωμοσωμικές κληρονομικές καταστάσεις. Πολλές ασθένειες που εμφανίζουν νοητική υστέρηση οφείλονται σε μετάθεση μεταξύ χρωμοσωμάτων.

Παράδειγμα: Σύνδρομο cri-du-chat, συχνότητα 1:15-1:50 χιλιάδες ζώντα νεογνά, χαρακτηρίζεται από μικροκεφαλία, δυσμορφίες και σοβαρή ψυχοκινητική και νοητική υστέρηση (Orphanet, 2010f).

1.Β.2. Μονογονιδιακές ασθένειες

Α) Αυτοσωμική Μονογονιδιακή Κληρονομικότητα

Τα 44 αυτοσωματικά χρωμοσώματα κατανέμονται σε 22 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Σε κάθε χρωμόσωμα τα γονίδια έχουν αυστηρή διάταξη, δηλαδή κάθε γονίδιο καταλαμβάνει έναν γενετικό τόπο. Έτσι τα αυτοσωμικά γονίδια είναι παρόντα σε ζεύγη, ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης. Οι διαφορετικές μορφές ενός γονιδίου που προκύπτουν από μεταλλάξεις του φυσιολογικού καλούνται αλληλόμορφα και μπορεί ή όχι να έχουν τροποποιημένη λειτουργία. Εάν τα δύο μέλη του ζεύγους γονιδίων είναι όμοια, τότε το άτομο είναι ομόζυγο για τον συγκεκριμένο γενετικό τόπο, ενώ αν είναι διαφορετικά το άτομο είναι ετερόζυγο για τον γενετικό αυτό τόπο.

Εάν το κληρονομικό χαρακτηριστικό εκφράζεται σε ετεροζυγώτες (αρκεί δηλαδή ένα γονίδιο για να εκφραστεί) τότε το γνώρισμα είναι επικρατές, ενώ αν εκφράζεται μόνο σε ομοζυγώτες (πρέπει δηλαδή να υπάρχουν δύο ίδια γονίδια για να εκφραστεί), τότε το γνώρισμα είναι υπολειπόμενο. Σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορούν να εκδηλωθούν σε έναν ετεροζυγώτη οι δράσεις και των δύο αλληλομόρφων και τότε τα κληρονομικά χαρακτηριστικά καλούνται συνεπικρατή (Αλαχιώτης, 2005).

Οι ασθένειες που κληρονομούνται με αυτοσωμικό τύπο κληρονόμησης ονομάζονται και Μενδελικές (ή Μενδελειανές - Mendelian) ασθένειες γιατί το πρότυπο κληρονόμησης τους ακολουθεί αυτό που προτάθηκε από τον G.Mendel (Henig, 2009). Είναι αποτέλεσμα μιας μετάλλαξης σε ένα μόνο γονίδιο. Οι ασθένειες αυτές μεταβιβάζονται στους απογόνους και μπορούν να κατηγοριοποιηθούν σε δύο υποκατηγορίες :

a. Αυτοσωμικές επικρατείς ασθένειες
b. Αυτοσωμικές υπολειπόμενες ασθένειες

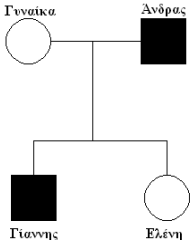
a. Ασθένειες με Αυτοσωμική Επικρατή Κληρονομικότητα

Είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης γονίδιου σε ένα από τα 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και παράγουν κλινικό φαινότυπο ακόμα και αν η μετάλλαξη είναι σε ένα από τα δύο αλληλόμορφα χρωμοσώματα. Ωστόσο είναι δυνατόν να μεταβιβαστεί και μόνο από τον έναν από τους δύο γονείς. Αυτές οι ασθένειες περιλαμβάνουν πλήθος γενετικών παθολογιών με συμπτώματα που η σοβαρότητα τους ποικίλει.

Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι, μπορεί οι δύο γονείς να είναι φαινομενικά υγιείς και παρόλα αυτά να αποκτήσουν ένα παιδί με κάποια νόσο. Μια τέτοια περίπτωση υπονοεί ότι ένας από τους γονείς τουλάχιστον, είναι φορέας κάποιας ασθένειας με μερική διεισδυτικότητα. Η διεισδυτικότητα αυτή είναι ένας ποσοτικός παράγοντας που ορίζει την ποσότητα των ανθρώπων αυτών που είναι υποχρεωτικοί φορείς και εκδηλώνουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Για συγκεκριμένη ασθένεια, παραδείγματος χάρη, διεισδυτικότητα 80% σημαίνει ότι ο φορέας ενός μεταλλαγμένου αλληλομόρφου έχει 80% πιθανότητα να εμφανίσει τα συμπτώματα της ασθένειας. Με άλλα λόγια, ο κίνδυνος για

γονείς εκ των όποιων ο ένας είναι ετερόζυγος φορέας για κάποιο μεταλλαγμένο γονίδιο, να αποκτήσουν ένα προσβεβλημένο παιδί υπολογίζεται με τη βοήθεια των Μενδελικών νόμων αρκεί να λαμβάνεται υπόψη και η διεισδυτικότητα της ασθένειας (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

Η αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα κατανοείται ευκολότερα με το παράδειγμα της *οικογενούς υπερχολιστερολαιμίας*. Οι ασθενείς αναπτύσσουν εναποθέσεις χοληστερόλης επί των εκτεινόντων τενόντων και πρώιμη στεφανιαία νόσο. Το γενεαλογικό δέντρο (εικόνα) μια τέτοιας οικογένειας παρουσιάζει τα τυπικά χαρακτηριστικά της αυτοσωμικής επικρατούς κληρονομικότητας.



Τόσο τα άρρενα όσο και τα θήλεα άτομα προσβάλλονται σε ίση περίπου αναλογία. Ασθενείς εμφανίζονται σε κάθε γενιά και τα άρρενα άτομα, μπορούν να μεταβιβάσουν την ασθένεια σε άρρενα ή θήλεα άτομα, και αντιστρόφως, ενώ τα υγιή άτομα δεν μεταβιβάζουν τη νόσο.

Άλλες ασθένειες που οφείλονται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα μαζί με τις αντίστοιχες συχνότητες.

Νόσος	Συχνότητα (ανά 1000 γεννήσεις)
Οικογενής υπερχοληστερολαιμία	2
Πολυκυστική νόσος νεφρών των ενηλίκων	1
Νόσος Huntington	0,5
Νευροϊνωμάτωση	0,4
Μυοτονική δυστροφία	0,2
Πολυποδίαση του παχέος εντέρου	0,1
Οζώδης σκλήρυνση	0,1

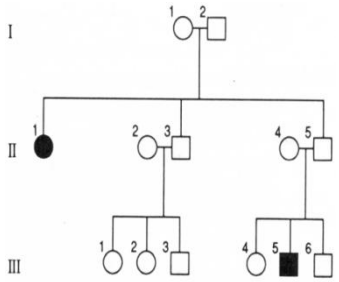
Πίνακας 2 : Οι συχνότερα εμφανιζόμενες ασθένειες με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονόμησης.

Παραδείγματα : Η Οικογενενής Υπερχοληστερολαιμία, προκαλεί υψηλά ποσοστά χοληστερίνης στο αίμα και ανάπτυξη πρώιμων καρδιαγγειακών νοσημάτων. Η ετεροζυγωτία είναι σχετικά συχνή με συχνότητα 1:500 άτομα, όπου τα καρδιαγγειακά προβλήματα ξεκινούν σε ηλικία 30-40 έτη, ενώ η ομοζυγωτία είναι ιδιαίτερα σπάνια με συχνότητα 1:1000000 γεννήσεις, όπου τα συμπτώματα εμφανίζονται για πρώτη φορά σε παιδική ηλικία (Rader et al, 2003). *Η χορεία του Huntington* είναι μια από τις γνωστότερες ασθένειες με επικρατή κληρονόμηση, είναι μια προοδευτική νευροεκφυλιστική ασθένεια της όποιας τα συμπτώματα ξεκινούν συνήθως σε ηλικία 35-44 ετών. Εάν ένας από τους δύο γονείς έχει το γονίδιο, τότε υπάρχει 50% πιθανότητα να το μεταβιβάσει σε κάθε παιδί του (Genereviews bookshelf, 2007).

b. Ασθένειες με Αυτοσωμική Υπολειπόμενη Κληρονομικότητα

Ο κλινικός φαινότυπος των ασθενειών αυτών εμφανίζεται μόνο όταν είναι μεταλλαγμένα και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια στο ίδιο άτομο, γεγονός που προϋποθέτει ότι και οι δύο γονείς είναι φορείς του μεταλλαγμένου γονιδίου.

Η συχνότητα τέτοιων ασθενειών, εξαρτάται από τη συχνότητα του μεταλλαγμένου γονιδίου στον συγκεκριμένο πληθυσμό. Όσο πιο σπάνιο είναι το μεταλλαγμένο γονίδιο, τόσο μικρότερη είναι και η πιθανότητα της ένωσης μεταξύ δύο φορέων του ίδιου μεταλλαγμένου αλληλομόρφου. Υπάρχουν παρόλα αυτά κοινότητες όπου ένα μεταλλαγμένο γονίδιο, που ευθύνεται για αυτοσωμικά υπολειπόμενη εκφραζόμενη ασθένεια, είναι πολύ συχνό, παρόλο που οι γάμοι μεταξύ μελλών κοντινών ή της ίδια οικογένειας δεν είναι συχνότεροι από το κανονικό. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ο πληθυσμός της Κύπρου ή της Σαρδηνίας, όπου η συχνότητα της θαλασσαιμίας είναι πολύ μεγαλύτερη από ότι σε άλλους πληθυσμούς (Connor & Ferguson-Smith, 2004).



Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι το πιο γνωστό παράδειγμα νοσήματος με αυτοσωμικά υπολειμόμενο τύπο κληρονόμησης. Το χαρακτηριστικό της είναι η δρεπανοκυτταρική μορφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων των ομοζυγωτών. Τα παραμορφωμένα αυτά ερυθρά αιμοσφαίρια έχουν μειωμένο χρόνο ζωής με αποτέλεσμα βαριά χρόνια αιμολυτική αναιμία που απαιτεί επανειλημμένες μεταγγίσεις αίματος. Επίσης τα παραμορφωμένα ερυθροκύτταρά μπορούν να αποφράσουν αγγεία προκαλώντας αλλεπάλληλα έμφρακτα, ειδικά στους πνεύμονες, τα οστά και το σπλήνα. Οι ομοζυγώτες της δρεπανοκυτταρικής νόσου έχουν δύο μεταλλαγμένα γονίδια αιμοσφαιρίνης, τα όποια έχουν κληρονομήσει από κάθε γονέα (Platt *et al*, 1994).

Το γενεαλογικό δέντρο μίας οικογένειας με δρεπανοκυτταρική αναιμία, παρουσιάζεται στην εικόνα. Οι γονείς της I γενιάς, είναι φαινοτυπικά φυσιολογικοί, όπως όμως φαίνεται από την γενιά II, είναι ετερόζυγου (φορείς) του μεταλλαγμένου γονιδίου.

Γίνεται κατανοητό, ότι για την εμφάνιση μίας ασθένειας που οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο, το γονίδιο αυτό πρέπει αν υπάρχει σε δύο αντίγραφα, να έχει κληρονομηθεί δηλαδή και από τους δύο γονείς-φορείς στο παιδί. Η εμφάνιση της αντίστοιχης νόσου είναι σπανιότερη από ότι αυτή ενός αυτοσωμικού επικρατούς γονιδίου, και επίσης δεν μεταβάλλεται ανάλογα με το φύλο. Μπορεί ωστόσο, μία η παραπάνω γενιές να μην έχουν κανένα πάσχον άτομο, και αυτό να εμφανιστεί σε κάποια μετέπειτα γενιά.

Άλλα αυτοσωμικά υπολειπόμενα νοσήματα παρουσιάζονται στον πίνακα μαζί με τις συχνότητες τους.

Νόσος	Συχνότητα (ανά 1000 γεννήσεις)
Κυστική ίνωση	0,5
Φαινυλκετονουρία	0,1
Νωτιαία μυϊκή Δυστροφία	0,1
Συγγενής Υπερπλασία επινεφριδίων	0,1
Βλεννοπολυσακχαριδώσεις	0,1

Πίνακας 3 : Οι συχνότερα εμφανιζόμενες ασθένειες με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης.

Άλλο Παράδειγμα είναι η ασθένεια Tay-Sachs, μια παιδιατρική μεταβολική ασθένεια που προκαλεί σταδιακή καταστροφή των νευρικών κυττάρων στον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό (Tay-Sachs Disease Information Page, 2010).

Β) Φυλοσύνδετη Κληρονομικότητα

Φυλοσύνδετη είναι η κληρονομικότητα εκείνη που σχετίζεται με κάποιο από τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα, το Υ ή το Χ. Τα θήλεα άτομα φέρουν δύο Χ, ένα από το κάθε γονιό, ενώ τα άρρενα άτομα φέρουν ένα Χ από τη μητέρα τους και ένα Υ από τον πατέρα τους.

Στα θήλεα άτομα, ένα από τα δύο Χ χρωμοσώματα αδρανοποιείται (υπόθεση της Lyon) σε κάθε σωματικό κύτταρο με έναν μηχανισμό που είναι σχετικά άγνωστος. Το θήλυ άτομο έχει κάποια σωματικά κύτταρα με αδρανοποιημένο το Χ χρωμόσωμα μητρικής προέλευσης, ενώ σε άλλα το Χ χρωμόσωμα πατρικής προέλευσης, με αποτέλεσμα έναν μωσαϊκισμό.

Κάθε κόρη έχει πάρει το ένα Χ χρωμόσωμα από τον πατέρα, και κάθε γιος το Υ χρωμόσωμα υποχρεωτικά από τον πατέρα. Γίνεται έτσι κατανοητό ότι ένας πατέρας δεν θα μπορούσε να μεταβιβάσει ένα γονίδιο που εδράζεται στο Χ χρωμόσωμα, δηλαδή ένα Χ φυλοσύνδετο γονίδιο, στο γιό του.

Μεταξύ των Χ και Υ χρωμοσωμάτων , υπάρχει μία περιοχή που είναι κοινή, την έχουν δηλαδή και τα δυο χρωμοσώματα, οπότε τα γονίδια που εδράζονται σε αυτή την κοινή περιοχή υπάρχουν σε δύο αντίγραφα και στα αρσενικά άτομα. Αντίθετα, το Χ χρωμόσωμα που είναι πολύ μεγαλύτερο από το Υ σε μέγεθος, άρα και σε αριθμό γονιδίων, φέρει επιπλέον γονίδια που ονομάζονται Χ-φυλοσύνδετα γονίδια και πολλά από τα όποια είναι υπεύθυνα για την εμφάνιση διαφόρων ασθενειών. Το Υ χρωμόσωμα επίσης φέρει ένα μικρό τμήμα που απουσιάζει στο Χ, όπου όμως, ενώ υπάρχουν γονίδια, τα όποια ονομάζονται ολανδρικά, δεν έχει περιγραφεί κάποιο γονίδιο που να ευθύνεται για κάποια ασθένεια (Thompson, 2001).

a. Χ-Φυλοσύνδετη Υπολειπόμενη Κληρονομικότητα

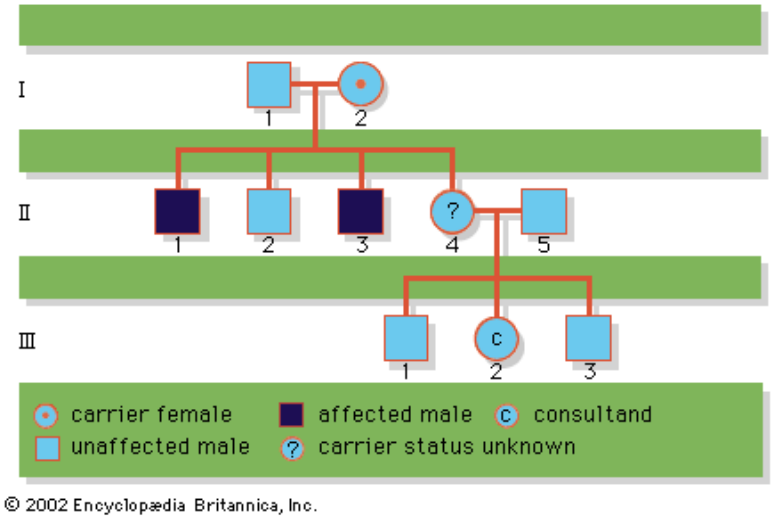
Η Χ-φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα είναι η κληρονομικότητα υπολειπόμενων γονιδίων που εδράζονται στην περιοχή του Χ χρωμοσώματος που δεν υπάρχει αντίστοιχη στο Υ χρωμόσωμα. Γίνεται εμφανές από τον ορισμό, ότι ένα αρσενικό άτομο που θα φέρει το αντίστοιχο υπολειπόμενο γονίδιο, λόγω απουσίας άλλου φυσιολογικού, θα εμφανίζει υποχρεωτικά το χαρακτηριστικό εκείνο που αφορά το γονίδιο.

Αντιθέτως, ένα θηλυκό άτομο, μπορεί να είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο προς το συγκεκριμένο γονίδιο. Στην πρώτη περίπτωση το γονίδιο θα εκφράζεται κανονικά, όπως και σε όλες τις περιπτώσεις ομοζυγωτίας υπολειπόμενου γονιδίου, ενώ στη δεύτερη περίπτωση, το θήλυ άτομο, θα είναι απλός φορέας, και θα εμφανίζει ή όχι μερική έκφραση ανάλογα με το είδος του γονιδίου (Παταργιάς & Αλεπόρου, 2005).

Ένα πολύ χαρακτηριστικό παράδειγμα Χ-φυλοσύνδετου υπολειπόμενου νοσήματος είναι η *Βαριά Φυλοσύνδετη Μυϊκή Δυστροφία ή Μυϊκή Δυστροφία του Duchenne*. (Anderson, 2001) Το νόσημα αυτό χαρακτηρίζεται από προοδευτική κεντρική μυϊκή αδυναμία με

μεγάλη αύξηση των μυϊκών ενζύμων στον ορό. Τα συμπτώματα εμφανίζονται στην πρώιμη παιδική ηλικία και μέχρι την ηλικία των 10 ετών τα περισσότερα παιδιά έχουν καθηλωθεί σε αναπηρική καρέκλα, ενώ καταλήγουν από παρεμπίπτουσες λοιμώξεις μέχρι το 20° έτος της ηλικίας τους.

Η εικόνα 4 παρουσιάζει το γενεαλογικό δέντρο μίας προσβεβλημένης οικογένειας. Προσβεβλημένα είναι μόνο τα αγόρια τα όποια παρουσιάζουν όμοια εξέλιξη της νόσου (απουσία ποικιλότητας στην έκφραση). Τα ετερόζυγα θήλεα άτομα, είναι φορείς και δεν παρουσιάζουν κανένα κλινικό σύμπτωμα, μπορούν όμως να μεταβιβάσουν το γονίδιο που φέρουν στην επόμενη γενιά. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα ένα ιδιαίτερο πρότυπο γενεαλογικού δέντρου προσβεβλημένων αρρένων. Το πρότυπο αυτό ονομάζεται «κίνηση του ιππότη». Παρόλο που τα θήλεα άτομα δεν εμφανίζουν συμπτώματα, έχει διαπιστωθεί ότι τα 2/3 των φορέων έχουν τιμές κρεατινικής κινάσης ανώτερες των φυσιολογικών, χαρακτηριστικό που μπορεί να κάνει την ανίχνευση των φορέων πιο εύκολη.



Εικόνα 4 : Γενεαλογικό δέντρο οικογένειας με ασθένεια με Χ-φυλοσύνδετο τύπο κληρονόμησης

Περίπου 412 Χ-φυλοσύνδετα υπολειπόμενα νοσήματα έχουν γίνει γνωστά στον άνθρωπο, τα συχνότερα από τα όποια παρουσιάζονται στον πινάκα μαζί με τις αντίστοιχες συχνότητες τους από μία έρευνα που έγινε σε 10000 άρρενα άτομα στο Ηνωμένο Βασίλειο (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

Νόσος	Συχνότητα (ανά 10000 άρρενα άτομα)
Αχρωματοψία ερυθρού-πράσινου	800
Σύνδρομο εύθραυστου Χ	5
Με ειδική Χ-φυλοσύνδετη νοητική στέρηση	5
Μυϊκή δυστροφία Duchenne	3
Μυϊκή δυστροφία Becker	0,5
Αιμοφιλία Α (παράγων VIII)	2
Αιμοφιλία Β (παράγων IX)	0,3

Πίνακας 4 : Οι συχνότερα εμφανιζόμενες ασθένειες με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης. (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

b. Χ –Φυλοσύνδετη Επικρατής Κληρονομικότητα

Στην Χ-φυλοσύνδετη επικρατή κληρονομικότητα ένα γονίδιο αρκεί να υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο για να εκφραστεί, γεγονός που καθιστά τα άρρενα και τα θήλεα άτομα έχουν τη ίδια πιθανότητα για να εμφανίσουν μία ασθένεια με τέτοιο τύπο κληρονομικότητα.

Ένα παράδειγμα νόσου με τέτοιο τύπο κληρονόμισης είναι η *Ανθεκτική στη Βιταμίνη D Ραχίτιδα*. Στην περίπτωση αυτή, τα θήλεα άτομα που είναι ετεροζυγώτες εμφανίζουν ποικίλα συμπτώματα εξαιτίας της αδρανοποίησης του Χ χρωμοσώματος (Orphanet, 2010e).

Το γενεαλογικό δέντρο μίας τέτοιας διαταραχής, είναι παρόμοιο με αυτό ενός αυτοσωμικού επικρατούς νοσήματος, με διαφορά ότι τα νοσήματα με Χ-φυλοσύνδετο επικρατή χαρακτήρα δεν μπορούν να μεταβιβαστούν από άρρενα σε άρρενα.

Από τους 4000 φαινότυπους που μεταβιβάζονται μέσω Μενδελικής κληρονομικότητας, περισσότεροι από το 50% είναι αποτέλεσμα αυτοσωμικών επικρατών γονιδίων, 36% αυτοσωμικών υπολειπόμενων και μόνο 10% Χ-συνδεδεμένων γονιδίων (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

1.Β.3. Πολυγονιδιακές και πολυπαραγοντικές ασθένειες

Όλες οι παραπάνω περιπτώσεις κληρονομικότητας υπόκεινται σε κάποιο βαθμό, στους νόμους που διατύπωσε το 1865 και 1869 ο Γκρέγκορ Μέντελ (Wikipedia 2010b) και είναι έκτοτε γνωστοί ως Μεντελικοί Νόμοι της Κληρονομικότητας. Εκτός από τις χρωμοσωμικές και μονογονιδιακές διαταραχές που αναλύθηκαν προηγουμένως, υπάρχουν τρεις ακόμα υποομάδες γενετικών νόσων , οι όποιες είναι οι πολυπαραγοντικές διαταραχές, οι γενετικές διαταραχές των σωματικών κυττάρων και οι μιτοχονδριακές διαταραχές.

Οι πολυπαραγοντικές διαταραχές είναι νοσήματα τα όποια καθορίζονται από την αλληλεπίδραση ενός αριθμού γονιδίων (σε διαφορετικούς γενετικούς τόπους και το καθένα με μικρή αλλά αθροιστική δράση) μαζί με περιβαλλοντικούς παράγοντες. Επομένως, σε αντίθεση με τις μονογονιδιακές διαταραχές, η πολυπαραγοντική κληρονομικότητα δεν μπορεί να αποδειχθεί με την ανάλυση γενεαλογικών δέντρων ούτε με απλές γενετικές εξετάσεις. Τέτοιες διαταραχές είναι ο καρκίνος, η επιληψία, η υπέρταση, η μανιοκατάθλιψη, η σχιζοφρένεια, η σκλήρυνση κατά πλάκας, ο σακχαρώδης διαβήτης και πολλές άλλες (Παταργιάς & Αλεπόρου, 2005).

Όταν μία μετάλλαξη είναι παρούσα σε ένα γονιμοποιημένο ωάριο τότε αυτή η μετάλλαξη θα μεταβιβαστεί σε όλα τα θυγατρικά κύτταρα. Εάν όμως η μετάλλαξη συμβεί μετά την πρώτη κυτταρική διαίρεση, τότε η μετάλλαξη θα εντοπισθεί σε ένα ποσοστό των κυττάρων και το άτομο θα είναι μωσαϊκό (δύο ή περισσότεροι διαφορετικοί γονότυποι σε ένα άτομο). Η μετάλλαξη μπορεί να περιορίζεται στα γαμετικά κύτταρα (γοναδικός μωσαϊκισμός) ή στα σωματικά κύτταρα (σωματικός μωσαϊκισμός) ή να αφορά ένα ποσοστό και των δύο κυτταρικών τύπων. Προφανώς προηγούμενο οικογενειακό ιστορικό δεν θα υπάρχει αλλά θα υπάρχει κίνδυνος για τους απογόνους, όταν η μετάλλαξη έχει συμβεί σε γαμετικό κύτταρο. Πολλές μορφές καρκίνου είναι πλέον γνωστό ότι οφείλονται σε μεταλλάξεις στο γενετικό υλικό σωματικών κυττάρων (Thompson, 2001).

Οι ασθένειες αυτές είναι οι πιο συχνές και οι λιγότερο κατανοητές. Επιδημιολογικές μελέτες που πραγματοποιήθηκαν για περισσότερο από 20 χρόνια αποδεικνύουν την επιρροή των γενετικών παραγόντων στις ασθένειες αυτές. Μια γενετική τάση, που ανιχνεύεται μέσω των οικογενειακών ιστορικών, έχει επίσης βρεθεί που δείχνει πως ποσοστό ατόμων θα αναπτύξουν μια ασθένειας, ειδικά αν εκτίθενται σε περιβαλλοντικούς παράγοντες που επηρεάζουν.

Σε αυτή την γενικότερη κατηγορία των πολυπαραγοντικών νοσημάτων κατατάσσεται και μία άλλη υποκατηγορία, αυτή των ασθενειών των σωματικών κυττάρων. Σε αντίθεση με τις προηγούμενες κατηγορίες, όπου η γενετική μετάλλαξη υπάρχει σε όλα τα σωματικά κύτταρα, περιλαμβανομένων και των γενετικών κυττάρων (ωάρια και σπερματοζωάρια) οπότε και μπορεί να μεταβιβαστεί στους απογόνους, οι ασθένειες των σωματικών κυττάρων συμβαίνουν μόνο σε συγκεκριμένα σωματικά κύτταρα. Παρόλο που δεν υπακούουν στους Μενδελικούς νόμους, οι ασθένειες αυτές επηρεάζονται από γενετικούς παράγοντες. Τέλος, στην κατηγορία αυτή κατατάσσονται και οι περισσότερες μορφές καρκίνου.

1.Β.4. Μιτοχονδριακές ασθένειες

Πολλές από τις ασθένειες οφείλονται σε ανωμαλίες στο μιτοχονδριακό γενετικό υλικό, από αυτές πολλές είναι κληρονομικές ενώ άλλες εμφανίζονται τυχαία. Η συσσώρευση αυτών των μεταλλάξεων μπορεί να αποτελεί εξήγηση γιατί κάποιοι άνθρωποι που γεννιούνται με Μιτοχονδριακές μεταλλαγές, χρειάζονται τόσο καιρό για να εμφανίσουν συμπτώματα και γιατί ακόμα και μετά την εμφάνιση τους, η εξέλιξη της νόσου είναι πολύ αργή.

Ο κίνδυνος μετάδοσης των ασθενειών που προκαλούνται από μεταλλάξεις στο μιτοχονδριακό γονιδίωμα είναι δύσκολο να εκτιμηθεί. Αυτό συμβαίνει γιατί η διαλογή των μιτοχονδρίων γίνεται με άγνωστο, ακόμα, τρόπο και ο αριθμός των «προσβεβλημένων μιτοχονδρίων» διαφέρει από ωάριο σε ωάριο. Με τον τρόπο αυτό, παιδιά γεννημένα από την ίδια γυναίκα, μπορεί να έχουν διαφορετικό αριθμό μεταλλαγμένων μιτοχονδρίων και κατ' επέκταση να εμφανίσουν ποικιλία συμπτωμάτων ή σοβαρότητας της ασθένειας.

Κάθε κύτταρο έχει εκατοντάδες μιτοχόνδρια στο κυτταρόπλασμα και κάθε μιτοχόνδριο έχει περίπου 10 αντίγραφα του κυκλικού μιτοχονδριακού χρωμοσώματος. Όλα τα μιτοχόνδρια ουσιαστικά προέρχονται από τη μητέρα και ως εκ τούτου οι διαταραχές που οφείλονται σε μεταλλάξεις των μιτοχονδριακών χρωμοσωμάτων παρουσιάζουν χαρακτηριστικά πρότυπα κληρονομικότητας, με μεταβίβαση σε όλα τα παιδιά μιας προσβεβλημένης μητέρας ανεξαρτήτως φύλου, αλλά χωρίς κίνδυνο για τους απογόνους ενός προσβεβλημένο πατέρα[5]. Μέχρι σήμερα έχουν περιγραφεί 59 μιτοχονδριακές παθήσεις, όλες σπάνιες με πιο γνωστή την κληρονομική οπτική ατροφία του Leber.

Παραδείγματα : *Alzheimer*(προοδευτική απώλεια των γνωσιακών λειτουργιών), *σύνδρομο του Leigh*(προοδευτική απώλεια κινητικών και λεκτικών ικανοτήτων) , *ασθένεια του*

[5] Υπάρχουν πρόσφατες μελέτες που δείχνουν πιθανή μεταβίβαση μιτοχονδρίων και από τον πατέρα, αλλά στα πλαίσια της παρούσας εργασίας θα ασχοληθούμε μόνο με την μητρική μεταβίβαση, λόγω των αμφιλεγόμενων αποτελεσμάτων των ερευνών αυτών.

Leber(περιοδική ή μόνιμη τύφλωση) και *μιτοχονδριακή μυοπάθεια* (αλλοίωση των μυών). (Scharfe, 2009) .

1.Γ. Γενετικές πληροφορίες και η ιδιαιτερότητα της γενετικής

1.Γ.1. Γενετικές πληροφορίες

Ως γενετικές πληροφορίες ορίζονται τα κληρονομικά μηνύματα που περιλαμβάνονται στο γενετικό υλικό, το σύνολο των γενετικών δεδομένων που αφορούν ένα άτομο ή μία ομάδα ατόμων. Οι γενετικές πληροφορίες είναι εγγεγραμμένες στο γενετικό υλικό (DNA) κάθε ανθρώπινου οργανισμού.

Μέσω της έρευνας του ανθρώπινου κυττάρου, είναι δυνατόν να συλλεχθούν πληροφορίες που αφορούν την ταυτότητα καθώς και την κατάσταση της υγείας του ατόμου. Η εξέταση των κωδικοποιημένων τμημάτων του DNA δίνει στοιχεία για τη σημερινή κατάσταση υγείας του συγκεκριμένου ατόμου καθώς και για την προδιάθεση του για μελλοντικές ασθένειες. Αντίθετα, η ανάλυση μη κωδικοποιημένων τμημάτων DNA, επιτρέπει την αναγνώριση του συγκεκριμένου ατόμου. Συνεπώς ως «γενετικά δεδομένα» ή «γενετικές πληροφορίες» νοούνται όλα τα δεδομένα που απορρέουν από την ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος και αφορούν τα κληρονομικά χαρακτηριστικά ή πρότυπα κληρονομικότητας των χαρακτηριστικών αυτών σε μια ομάδα ατόμων. Επίσης, όλα τα δεδομένα για τους φορείς γενετικής πληροφορίας σε μία ατομική ή γενετική γραμμή που σχετίζονται με οποιαδήποτε άποψη με την υγεία ή την ασθένεια, είτε πρόκειται για προσδιορίσιμα χαρακτηριστικά είτε όχι. [6]

Στη θεωρία, δεν υπάρχει ομοφωνία για την κατάταξη των δεδομένων αυτών. Ωστόσο σε κάθε περίπτωση τα γενετικά δεδομένα σχετίζονται τόσο με την υγεία όσο και με την φυλετική ή και εθνική καταγωγή. (Αρχή Προστασίας Δεδομένων, Γνωμοδότηση 15/2001). Σε όποια από τις δύο κατηγορίες και αν ανήκουν, κατατάσσονται ούτως ή άλλως στα ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα (Ελληνικός Νόμος 2472/97, παρ. 2β) και ως τέτοια η συλλογή και η επεξεργασία τους υπόκεινται σε ιδιαίτερες προϋποθέσεις και εγγυήσεις.

Η ιδιαίτερη φύση τους, είναι αυτό που δημιουργεί τη δυσκολία στην κατηγοριοποίηση τους, για το λόγο αυτό και από πρακτικής και νομικής σκοπιάς, ανάλογα με το πλαίσιο αντιμετωπίζονται διαφορετικά (Κριάρη – Κατράνη, 1999). Χαρακτηριστικό παράδειγμα, που αποδεικνύει την ιδιαιτερότητα τους είναι η αντιμετώπιση τους από τον Έλληνα νομοθέτη. Έτσι με βάση το Ελληνικό Σύνταγμα (2008) προστατεύονται ως :

- δεδομένα που αφορούν την υγεία και τη γενετική ταυτότητα από το άρθρο 5 παρ. 5

[6] Ο παραπάνω ορισμός είναι αυτός που υιοθετεί το Συμβούλιο της Ευρώπης, στη σύσταση για την επεξεργασία των ιατρικών δεδομένων των φυσικών προσώπων (Steering Committee on Bioethics, 1997) .

Καθένας έχει δικαίωμα στην προστασία της υγείας και της γενετικής του ταυτότητας. Νόμος ορίζει τα σχετικά με την προστασία κάθε προσώπου έναντι των βιοϊατρικών παρεμβάσεων.

- Αλλά και ως παράγοντας της προσωπικότητας και της ταυτότητας του ατόμου, οπότε και προστατεύονται από το άρθρο 5 παρ. 1

Καθένας έχει δικαίωμα να αναπτύσσει ελεύθερα την προσωπικότητά του και να συμμετέχει στην κοινωνική, οικονομική και πολιτική ζωή της Χώρας, εφόσον δεν προσβάλλει τα δικαιώματα των άλλων και δεν παραβιάζει το Σύνταγμα ή τα χρηστά ήθη.

- Ως δεδομένα της ιδιωτικής ζωής προστατεύονται και από το άρθρο 9 παρ. 1

Η ιδιωτική και οικογενειακή ζωή του ατόμου είναι απαραβίαστη.

Μετά δε την πρόσφατη αναθεώρηση του Συντάγματος, προστέθηκε ειδικό άρθρο το άρθρο 9 Α το όποιο αναφέρει :

Καθένας έχει δικαίωμα προστασίας από τη συλλογή, επεξεργασία και χρήση, ιδίως με ηλεκτρονικά μέσα, των προσωπικών του δεδομένων, όπως νόμος ορίζει. Η προστασία των προσωπικών δεδομένων διασφαλίζεται από ανεξάρτητη αρχή, που συγκροτείται και λειτουργεί, όπως νόμος ορίζει.

Η φύση των γενετικών πληροφοριών και αυτή τους η ιδιαιτερότητα είναι που τα κάνει ταυτόχρονα τόσο σημαντικά όσο και επικίνδυνα εάν η συλλογή, η διατήρηση και η πρόσβαση σε αυτά γίνει χωρίς ιδιαίτερη προσοχή. Στα ερωτήματα αυτά, προσπαθούν να δώσουν απάντηση οι Επιτροπές Βιοηθικής κάθε φορά που καταπιάνονται με κάποιο θέμα που αφορά τα γενετικά δεδομένα, τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση, όπως θα δούμε παρακάτω.

1.Γ.2. Η ιδιαιτερότητα της γενετικής

Οι πρακτικές της γενετικής και της βιοτεχνολογίας παρουσιάζουν ορισμένες ιδιαιτερότητες, οι όποιες τις διαφοροποιούν σημαντικά από τις παραδοσιακές ιατρικές πρακτικές. Για το λόγο αυτό καθίστανται ανεφάρμοστοι οι κλασσικοί κανόνες ιατρικής δεοντολογίας και αναγκαία η ρυθμιστική επέμβαση του νομοθέτη και η τοποθέτηση των εθνικών επιτροπών βιοηθικής πάνω στις πρακτικές αυτές.

Αρχικά οι πρακτικές αυτές, επέφεραν μεταβολές στη παραδοσιακή θεραπευτική λειτουργία. Η ιατρική πρακτική είναι επικεντρωμένη στο άτομο που νοσεί και νοείται, κατά βάση σε σχέση με το άτομο αυτό και το προσωπικό του συμφέρον. Αντιθέτως η προληπτική ιατρική, η οποία βασίζεται στην ανάλυση των γενετικών χαρακτηριστικών του ανθρώπου, μπορεί να ενταχθεί στον ευρύτερο κύκλο της οικογένειας του ατόμου. Οι γενετικές πληροφορίες αναφέρονται όχι μόνο στο άτομο, αλλά και στην οικογένεια του και έχουν την ικανότητα να προβάλλονται στο μέλλον (σε μελλοντικές γενιές) ή να επιστρέφουν στο

παρελθόν συγκροτώντας ένα οικογενειακό δέντρο που οι οικογενειακοί δεσμοί έχουν αντικατασταθεί από μεταβιβάσεις μεταλλαγμένων γονιδίων. Έτσι στη θέση του «ασθενή» μπαίνει στο κέντρο το άτομο, περιβαλλόμενο από ένα πιο ευρύ οικογενειακό πλαίσιο.

Στο παρελθόν, κάτι αντίστοιχο συνέβαινε όταν οι γιατροί στην προσπάθεια τους να εκτιμήσουν την κατάσταση υγείας ενός ασθενή, έπαιρναν πληροφορίες από το οικογενειακό του περιβάλλον. Το οικογενειακό περιβάλλον όμως, μπορούσε ή όχι να παρέχει τις πληροφορίες αυτές και στο βαθμό που εκείνο επιθυμούσε. Αντίθετα σήμερα, οι πληροφορίες αυτές, λαμβάνονται (ή θα μπορούν να ληφθούν στο μέλλον) χωρίς την συγκατάθεση των υπολοίπων μελών της οικογένειας. Οι πληροφορίες που θα συλλέγονται με κάποια από τις μεθόδους της γενετικής διαγνωστικής θα παρέχουν αυτόματα, αν όχι ακριβείς πληροφορίες, σίγουρα πληροφορίες με μορφή πιθανότητας για την εμφάνιση μιας ή παραπάνω ασθενειών, πέρα από το εξεταζόμενο άτομο και στα άτομα της οικογένειας του. Επιπλέον, με τις εξετάσεις αυτές είναι δυνατόν να πιθανολογηθεί η ύπαρξη κληρονομικών νοσημάτων ή κληρονομικά μεταβιβαζόμενων στοιχείων στους απογόνους του ατόμου, οι όποιοι μπορεί τη στιγμή της εξέτασης να μην έχουν καν γεννηθεί. Τέλος η γενετική έρευνα μπορεί να προβλέψει την πιθανότητα μελλοντικής εκδήλωσης μιας ασθένειας στον άνθρωπο (Μάλλιος, 2004).

Οι νόμοι σχετικά με την άσκηση του ιατρικού επαγγέλματος εξουσιοδοτούν τους γιατρούς να περιθάλπουν και να φροντίζουν τους ασθενείς, όπως προσδιορίζεται από τον κοινωνικό τους ρόλο. Η άσκηση της εξουσίας αυτής είναι φυσιολογική μόνο εφόσον ο ρόλος του ιατρού είναι θεραπευτικός για αυτόν που φροντίζει και περιθάλπει. Εφόσον η ιατρική επέμβαση στερείται θεραπευτικού σκοπού, τίθεται το ερώτημα της νομιμοποίησης της εν λόγω πρακτικής. Οι πρακτικές της γενετικής επιστήμης, όπως οι γενετικές εξετάσεις, δεν έχουν μόνο θεραπευτική λειτουργία αφού πρόκειται κυρίως για τεχνική συνδεδεμένη με την έρευνα. Αρκετά είναι τα παραδείγματα γενετικών εξετάσεων οι όποιες αποκαλύπτουν την ύπαρξή μιας ασθένειας ή την προδιάθεση για μια ασθένεια για την όποια δεν υπάρχει – προς το παρόν τουλάχιστον- δυνατότητα ίασης (όπως π.χ. με τη χορεία του Huntington). Για το λόγο αυτό, οι ιατροί και οι βιολόγοι-ερευνητές, διαδραματίζουν ένα πολύ σημαντικό ρόλο, γνωρίζοντας ότι οι λύσεις που προτείνουν επηρεάζονται από το έργο τους, το όποιο δεν είναι να θεραπεύσουν ένα συγκεκριμένο άτομο αλλά να κατανοήσουν τον ανθρώπινο μηχανισμό. Ενώ οι κανόνες της ιατρικής είναι δομημένοι γύρω από το σεβασμό του ασθενή και στοχεύουν στην προστασία των δικαιωμάτων και των συμφερόντων του, οι αρχές των ερευνητών τους ωθούν να υιοθετήσουν μια εντελώς διαφορετική αντίληψη, αυτή του ορθού μέτρου ανάμεσα στο σεβασμό του υποκειμένου και την ανάγκη για έρευνα, την αξία του ατόμου και το συλλογικό συμφέρον (British Medical Association, 2009).

Για τους λόγους αυτούς, οι κανόνες δεοντολογίας που ρυθμίζουν την άσκηση του ιατρικού επαγγέλματος, το όποιο ήταν επικεντρωμένο στον ασθενή, αποδείχθηκαν ασυμβίβαστοι με τα νέα ερωτήματα και προκλήσεις που έθεσε η γενετική τεχνολογία. Γίνεται έτσι αντιληπτή όχι μόνο η ανάγκη για ρυθμιστική παρέμβαση του νομοθέτη, ο όποιος καλείται να εναρμονίσει το δημόσιο συμφέρον με το προσωπικό συμφέρον των ατόμων, αλλά και η ανάγκη για επιτροπές βιοηθικής οι οποίες να μπορούν να δρουν άμεσα ή επιτροπές στα

πλαίσια νοσοκομείων ή ερευνητικών κέντρων που να δίνουν απαντήσεις παράλληλα με τις διαγνωστικές τους τεχνικές.

Μια άλλη αλλαγή που επιφέρει η ιδιαιτερότητα της γενετικής είναι αυτή που επιφέρεται στη σχέση ιατρού-ασθενή. Ο ιατρός όχι πια ως αυθεντία αλλά ως καταρτισμένος σύμβουλος ενημερώνει και συμβουλεύει τον «ασθενή» που θα κλιθεί στη συνέχεια να πάρει μία απόφαση, είτε αυτή αφορά στον αναπαραγωγικό του προγραμματισμό, είτε τη διεξαγωγή ή όχι γενετικών εξετάσεων που θα καταλήξουν σε μία διάγνωση που θα επηρεάσουν, εκτός των άλλων και τη ταυτότητα του. Η σχέση αυτή πρέπει να είναι χρισμένη μέσα στα πλαίσια της εμπιστοσύνης, ειδικά λόγω της δυσκολίας κατανόησης της γενετικής πληροφορίας.

Όπως σε όλες τις περιπτώσεις που αφορούν την σχέση ιατρού-ασθενή η εμπιστοσύνη είναι ο θεμέλιος λίθος. Στην περίπτωση όμως της γενετικής διάγνωσης λαμβάνει μία ακόμη –ει δυνατόν- σημαντικότερη θέση δεδομένου της ιδιαιτερότητας των γενετικών πληροφοριών που απορρέουν από το είδος αυτό της διάγνωσης, πληροφοριών που αφορούν μία νέα «διευρυμένη» οικογένεια, μια οικογένεια που ξεκινά από το παρελθόν, συνεχίζει στο παρόν και προβάλλεται στο μέλλον.

Μαζί με το ζήτημα της εμπιστοσύνης έρχεται και το ζήτημα της ενήμερης συγκατάθεσης το οποίο είναι ένα από τα κυρίαρχα στη σύγχρονη βιοιατρική ηθική.

Μέχρι τα μέσα του προηγούμενου αιώνα στο χώρο της ιατρικής ηθικής επικρατούσε το πατερναλιστικό μοντέλο το οποίο σε συνδυασμό με τις κοινωνικές συνθήκες επέτρεπε στον ιατρό να παίρνει τις αποφάσεις για τον καθορισμό της θεραπείας του ασθενούς με μικρή έως και καθόλου συμμετοχή του τελευταίου. Σε αντίθεση με το πατερναλιστικό, το νέο πρότυπο δίνει έμφαση στην αυτονομία του ασθενούς. Σε αυτό, ιατρός και ασθενής έχουν μια σχέση συνεργασίας με περισσότερο ή λιγότερο ισότιμο λόγο στη λήψη αποφάσεων. Η σχέση όμως αυτή αλλάζει ξανά για την περίπτωση των γενετικών εξετάσεων και της γενετικής διάγνωσης λόγω της ιδιαιτερότητας των γενετικών πληροφοριών που μελετήσαμε είδη και θα συνεχίσουμε να μελετάμε στα πλαίσια της παρούσας εργασίας.

Οι N.C. Manson και O.O'Neill στο βιβλίο τους Rethinking Informed Consent in Bioethics (2007) κάνουν εκτενή αναφορά στην έννοια της ενήμερης συναίνεσης ειδικότερα για τα θέματα των γενετικών πληροφοριών.

Υποστηρίζουν ότι ο σκοπός και το νόημα της ενήμερης συναίνεσης είναι αόριστα εκτός και αν τίθεται στο πλαίσιο ενός μοντέλου βασισμένου στο φορέα δράσης (an agency-based model) που στηρίζεται τόσο στην ενημέρωση όσο και στην επικοινωνία μεταξύ του ιατρού-συμβούλου και του δυνάμει ασθενή. Ταυτόχρονα εξηγούν γιατί στην περίπτωση της γενετικής πληροφορίας ο περιορισμός στην ενήμερη συγκατάθεση είναι σχετικά ανολοκλήρωτος.

Στις περιπτώσεις των κλινικών μελετών και της έρευνας στη γενετική, η πλήρης ενημέρωση του συμμετέχοντα είναι σχεδόν αδύνατη λόγω της φύσης της πληροφορίας η οποία είναι δύσκολο να κατανοηθεί και να αφομοιωθεί στο σύνολο της. Το έλλειμμα αυτό μπορεί να

καλυφθεί με ένα μοντέλο που συνδυάζει την ενήμερη συναίνεση με έναν πιο παραδοσιακό-πατερναλιστικό τρόπο λήψης αποφάσεων, όπου αυτό είναι απαραίτητο.

Κατ' αναλογία, και στην περίπτωση των γενετικών εξετάσεων, εάν υπάρχει κενό μεταξύ της ικανότητας του ασθενή ή δυνάμει ασθενή και του επιπέδου της κατανόησης που προϋποτίθεται για τη συναίνεση, ένα είδος «περιορισμένου» πάντα πατερναλισμού μπορεί να είναι δικαιολογημένο, όχι για να περιορίσει την αυτονομία του ασθενή αλλά για να υποστηρίξει την εξυπηρέτηση των συμφερόντων των δικών του και της οικογένειας του. Ένας ελάχιστος ιατρικός πατερναλισμός μέσα στο πλαίσιο αυτό, μπορεί να γίνει αποδεκτός μέσω της δημιουργίας μίας σχέσεως εμπιστοσύνης μεταξύ ιατρού-ασθενή, όπως αυτή που περιγράφηκε παραπάνω. Μίας σχέσεως μέσα από την οποία ο ιατρός κατανοώντας τις ανάγκες και τις ιδιαιτερότητες του ασθενή και της οικογένειας του θα είναι σε θέση να τον βοηθήσει να πάρει μία απόφαση.

Γίνεται στο σημείο αυτό εμφανής ένας ρόλος τον οποίο καλούνται να παίξουν οι επιτροπές βιοηθικής μέσω τόσο της διαρκούς ενημέρωσης των πολιτών για θέματα που άπτονται των βιολογικών επιστημών που έχουν εφαρμογές στην ζωή των πολιτών, όσο και της συμμετοχής στη σωστή εκπαίδευση των ιατρών-συμβούλων, θέματα με τα οποία θα ασχοληθούμε στο έβδομο και τελευταίο κεφάλαιο της παρούσας εργασίας.

Κεφάλαιο 2ο

Γενετική διάγνωση και Βιοηθικά Ζητήματα

Στο κεφάλαιο αυτό θα αναλυθούν οι διάφοροι τύποι γενετικής διάγνωσης, οι χρήσεις και οι αντίστοιχες τεχνικές, ενώ στη συνέχεια θα περιγραφούν τα ηθικά ερωτήματα που προκύπτουν σε καθέναν από τους τύπους της γενετικής διάγνωσης.

Στο τέλος του κεφαλαίου θα αφιερωθεί στα κείμενα που σχετίζονται με την βιοηθική και ειδικά με τα γενετικά δεδομένα και τη γενετική διάγνωση και στη συνέχεια στα αντίστοιχα άρθρα που μπορούν να χρησιμοποιηθούν από τις Επιτροπές Βιοηθικής προκειμένου να απαντήσουν στα ηθικά προβλήματα που αναλύθηκαν στο κεφάλαιο.

Στόχος του κεφαλαίου είναι η περιγραφή όλων των μεθόδων της γενετικής διάγνωσης και η σταδιακή ανάδειξη των βιοηθικών ζητημάτων που προκύπτουν από το κάθε είδος.

2.Α. Γενετικές εξετάσεις και γενετική διάγνωση

Με τον όρο «γενετικές εξετάσεις» νοούνται οι αναλύσεις που αποσκοπούν στη διάγνωση και αναγνώριση γενετικών νόσων, στην ανίχνευση τους πριν από την κλινική τους εμφάνιση ή στην αναγνώριση ατόμων που έχουν γενετική προδιάθεση για εκδήλωση νόσου υπό την επίδραση εξωγενών –περιβαλλοντικών συνθηκών.

Στο σημείο αυτό κρίνεται απαραίτητο να γίνει μια διευκρίνηση. Συχνά παρατηρείται σύγχυση μεταξύ των γενετικών εξετάσεων και των γενετικών αποτυπωμάτων λόγω της χρήσης των όρων «γενετικό τεστ» ή «γενετική εξέταση» και για τις δύο αυτές μεθόδους ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Οι δύο αυτές μέθοδοι διαφέρουν τόσο στο αντικείμενο όσο και στο σκοπό. Η μέθοδος των γενετικών αποτυπωμάτων, βασίζεται στη μελέτη των μη κωδικοποιημένων περιοχών του DNA και έχει ως σκοπό τη σύνδεση του δείγματος DNA με ένα συγκεκριμένο άτομο. Η μέθοδος των γενετικών εξετάσεων, που μας ενδιαφέρει, βασίζεται στην ανάλυση των κωδικών περιοχών με σκοπό να αναγνωρίσει και να μελετήσει τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για γενετικές νόσους.

Οι γενετικές εξετάσεις μπορούν να ταξινομηθούν με βάση διαφορετικά κριτήρια, παραδείγματος χάρη μπορούν να ταξινομηθούν με βάση το χρόνο της εξέτασης σε γενετικές εξετάσεις προγεννητικού ελέγχου και σε γενετικές εξετάσεις μετά τη γέννηση. Επιπλέον η κάθε μία από τις κατηγορίες αυτές χωρίζεται σε επιπλέον υποκατηγορίες. Οι γενετικές εξετάσεις προγεννητικού έλεγχου αφορούν είτε ενήλικες που εξετάζονται επειδή έχουν σκοπό να τεκνοποιήσουν και ενδιαφέρονται να μάθουν τους κινδύνους, είτε τα ίδια τα έμβρυα. Επίσης προγεννητικές εξετάσεις μπορούν να γίνουν μέσω νέων τεχνολογιών και πριν την εμφύτευση του εμβρύου, στη περίπτωση της εξωσωματικής δημιουργίας

εμβρύων. Οι γενετικές εξετάσεις μετά τη γέννηση αφορούν πρόσωπα, ενήλικα ή ανήλικα και έχουν ως σκοπό την αναζήτηση μίας γενετικής νόσου ή μίας προδιάθεσης για γενετική νόσο.

Πιο συγκεκριμένα τα διάφορα είδη γενετικής διάγνωσης μπορούν να διαχωριστούν με τον πιο ακριβή τρόπο, όπως παρακάτω (National Consultative Ethics Committee for Health and Life Sciences, 1995, European Seminar, 2007) :

1. Προσυμπτωματική διάγνωση

Η προσυμπτωματική διάγνωση καθιστά δυνατή την εύρεση ενός ή περισσοτέρων γονιδίων που σχετίζονται με κάποια ασθένεια της όποιας τα συμπτώματα δεν έχουν ακόμα εμφανιστεί. Σκοπός είναι η εκτίμηση της πιθανότητας ανάπτυξης της ασθένειας και η πρόβλεψη για την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων.

Η προσυμπτωματική διάγνωση μπορεί να πραγματοποιηθεί πριν ή μετά την γέννηση του ατόμου. Οι σύγχρονες τεχνολογικές εξελίξεις έχουν καταστήσει δυνατή τη διάγνωση ακόμα και πριν την εμφάνιση του γονιμοποιημένου ωαρίου στις περιπτώσεις που το ζευγάρι χρησιμοποιεί κάποια από τις πρακτικές της Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής. Έτσι μπορούμε να χωριστεί η προσυμπτωματική διάγνωση σε :

α) προεμφυτευτική

β) προγεννητική

Στις περιπτώσεις της προεμφυτευτικής και προγεννητικής διάγνωσης εάν βρεθεί μετάλλαξη που να σχετίζεται με την εμφάνιση σοβαρής ασθένειας, τότε το ζευγάρι/γυναίκα καλείται να αποφασίσει μετά από κατάλληλη ενημέρωση και συμβουλευτική, εάν επιθυμεί τη συνέχιση της διαδικασίας της εμφύτευσης/ εγκυμοσύνης ή εάν επιθυμεί να διακόψει.

γ) στα πρώτα στάδια της ζωής (νεογνική)

Η περίπτωση της διάγνωσης για φαινυλκετονουρία είναι πολύ αντιπροσωπευτική. Δείγμα αίματος λαμβάνεται από το νεογνό, μερικές μόνο μέρες μετά τη γέννηση του. Στις περιπτώσεις που διαγνωστεί η ασθένεια (συχνότητα περίπου 1:15000 γεννήσεις) προληπτικά μέτρα πρέπει να παρθούν, αυστηρή δίαιτα από τις πρώτες κιόλας βδομάδες της ζωής και συνεχής τήρηση της για μερικά χρόνια. Τα μέτρα αυτά κάνουν δυνατή την αποφυγή των συμπτωμάτων. Υπολογίζεται ότι περίπου 50 περιπτώσεις νοητικής καθυστέρησης αποφεύγονται κάθε χρόνο λόγω της έγκαιρης διάγνωσης.

δ) στην ενήλικη ζωή του ατόμου

i. Προσυμπτωματική διάγνωση ασθενειών με επικρατή τύπο κληρονόμησης

Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η χορεία του Huntington (συχνότητα 1-9 / 100 000 γεννήσεις). Τα συμπτώματα τις ασθένειας ξεκινούν περίπου στη τέταρτη δεκαετία της ζωής του ατόμου. Η ασθένεια προκαλεί σταδιακό εκφυλισμό του

κεντρικού νευρικού συστήματος και οδηγεί σε απώλεια της αυτονομίας του ατόμου και τελικά σε θάνατο. Όσο δεν υπάρχει θεραπευτική αντιμετώπιση, το προσβεβλημένο άτομο που επιθυμεί να ενημερωθεί για την φύση της ασθένειας του πρέπει να μπορεί να το κάνει σε ειδικά κέντρα που προσφέρουν γενετική ενημέρωση και συμβουλευτική. (Orphanet 2010f)

ii. Προσυμπτωματική διάγνωση ασθενειών με υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης

Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η αιμοχρωμάτωση (>1 / 1000 γεννήσεις). Η αιμοχρωμάτωση προσβάλει τους ενήλικες και εξελίσσεται με αργούς ρυθμούς. Πρόκειται για μια ασθένεια που σχετίζεται με το μεταβολισμό του σιδήρου. Η απόθεση σιδήρου στους ιστούς προκαλεί σοβαρές κλινικές καταστάσεις, ηπατοπάθεια, διαβήτη και καρδιοπάθειες. Η θεραπεία με επαναλαμβανόμενες φλεβοτομές [sic] αποτρέπει την εμφάνιση της κίρρωσης του ήπατος ή του διαβήτη εφόσον η διάγνωση γίνει νωρίς και επιτρέπει στα πάσχοντα άτομα να έχουν προσδόκιμο ζωής ίδιο με του γενικού πληθυσμού. (Orphanet 2010g, Adams 2004)

Εκτός από τον έλεγχο στην ενήλικη ζωή του ατόμου, και τα υπόλοιπα είδη διάγνωσης μπορούν αν χωριστούν εκ νέου σε εξέταση για ασθένειες με επικρατή ή υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης και εξέταση για άτομα με γενετική προδιάθεση για κάποια σοβαρή ασθένεια.

2. Εξέταση για εκτίμηση κινδύνου για τους απογόνους ή για ταυτοποίηση φορέα κάποιας ασθένειας

Ο έλεγχος αυτού του τύπου στοχεύει στην διερεύνηση για φορέα κάποιας ασθένειας. Το άτομο που είναι φορέας δεν θα νοσήσει ποτέ από την ασθένεια αυτή αλλά είναι πολύ πιθανό να τη μεταβιβάσει τους απογόνους του. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η β-θαλασσαιμία ή μεσογειακή αναιμία που εμφανίζεται συχνά σε Κύπρο, Μάλτα, Σαρδηνία αλλά και άλλες περιοχές γύρω από τη Μεσόγειο. Για να νοσήσει κάποιος πρέπει να έχει κληρονομήσει από καθέναν από τους γονείς του ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, οπότε και οι δυο γονείς του είναι υποχρεωτικά φορείς του αλληλομόρφου αυτού.

Αυτού του είδους ο έλεγχος πραγματοποιείται είτε λόγω παρουσίας οικογενειακού ιστορικού στο όποιο εμφανίζεται συχνά κάποια γενετική ασθένεια, είτε σε πληθυσμούς με υψηλό ποσοστό κινδύνου, όπως στο παράδειγμα της β-θαλασσαιμία για την Κύπρο. (Emedicine 2010, Γνώμη Επιτροπής Βιοηθικής της Κύπρου 2008)

3. Γενετική εξέταση για προδιάθεση σε σοβαρή ασθένεια σε ενήλικα άτομα

Η εξέταση για έλεγχο γενετικής προδιάθεσης παρέχει πληροφορίες για τη γενετική συνιστώσα μιας πολυπαραγοντικής νόσου. Το πιο χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι η μετάλλαξη σε ένα από τα BRCA γονίδια. Η εύρεση της μετάλλαξης αυτής σηματοδοτεί μια αυξημένη πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου. Πιο συγκεκριμένα, η παρουσία του BRCA1 συνοδεύεται από πιθανότητα 40% για την ανάπτυξη καρκίνου του στήθους πριν την ηλικία των 50 ετών, ενώ για το BRCA2 η αντίστοιχη πιθανότητα είναι 20%. Παρόλα αυτά είναι σημαντικό να ξεκαθαριστεί ότι τα νούμερα αυτά αφορούν μόνο τη γενετική

πλευρά της ασθένειας. Πολλοί μη-γενετικοί παράγοντες επηρεάζουν επίσης την εμφάνιση της (Marcus et al 1996).

2.Β. Στάδια γενετικής εξέτασης

Μια τυπική γενετική εξέταση περιλαμβάνει ή θα έπρεπε να περιλαμβάνει τα παρακάτω στάδια (European Seminar, 2007:5-7) :

1. Ενημέρωση και γενετική συμβουλευτική

Στο άτομο που θα υποβληθεί στην εξέταση πρέπει να παρέχονται προηγουμένως όλες οι απαραίτητες πληροφορίες σχετικά με τη φύση της εξέτασης, τα πιθανά αποτελέσματα αλλά και τις υπάρχουσες θεραπείες. Σκοπός είναι να είναι σε θέση το άτομο να πάρει μια ενήμερη απόφαση σχετικά με το αν επιθυμεί ή όχι να υποβληθεί στην εξέταση. Οι πληροφορίες πρέπει, εκτός των άλλων να καλύπτουν τις πιθανές επιπτώσεις, από την διεξαγωγή της εξέτασης, για το άτομο και την οικογένεια του. Οι γενετικές πληροφορίες, σε αντίθεση με τις υπόλοιπες πληροφορίες που αφορούν το άτομο και την υγεία του, διαφέρουν γιατί μαρτυρούν ταυτόχρονα τόσο την μοναδικότητα του ατόμου, όσο και τη σύνδεση του με τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας του, παρούσας ή μελλοντικής. Η δυαδικότητα αυτή των γενετικών πληροφοριών είναι που κάνει τις γενετικές εξετάσεις να χρήζουν περισσότερης προσοχής από τις υπόλοιπες ιατρικές εξετάσεις.

Ανάλογα με το είδος της εξέτασης, πρέπει να παρέχεται στο άτομο και γενετική συμβουλευτική για να το βοηθήσει να κατανοήσει τις επιπτώσεις της εξέτασης ώστε να πάρει μια ενήμερη απόφαση. Σύμφωνα με το Ινστιτούτο Ιατρικής των ΗΠΑ ως γενετική συμβουλευτική θεωρείται «*η διαδικασία μέσω της οποίας άτομα και οικογένειες κατανοούν τη γενετική συμμετοχή στην αιτιολογία της νόσου που τους ενδιαφέρει και η προσφορά βοήθειας για την αποσαφήνιση πιθανών διαθέσιμων επιλογών για το χειρισμό της επίδρασης της γενετικής πληροφορίας στη ζωή του ατόμου και της οικογένειας*» (Institute of Medicine, 1993).

Η διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής περιλαμβάνει καταγραφή λόγων προσέλευσης, υπολογισμό κινδύνου νόσησης, παροχή συμβουλών, αλλά και άλλα ανάλογα με την περίπτωση, και πραγματοποιείται συνήθως από γιατρό ή άλλη συναφή ειδικότητα ειδικά εκπαιδευμένη για να παρέχει γενετική συμβουλευτική. (Παπαδημητρίου, 2005)

2. Συναίνεση ή συγκατάθεση (consent)

Το άτομο, μετά την ενημέρωση και τη γενετική συμβουλευτική καλείται να δώσει τη συναίνεση του για την διεξαγωγή της εξέτασης. Η συναίνεση αυτή πρέπει να είναι ελεύθερη, ειδική και ανάλογα με το είδος της εξέτασης, προφορική ή και γραπτή.

3. Λήψη βιολογικού υλικού

Για τη διεξαγωγή της γενετικής εξέτασης είναι απαραίτητη η λήψη γενετικού υλικού. Το γενετικό υλικό απομονώνεται από μερικά κύτταρα τα όποια προέρχονται συνήθως από το αίμα. Ανάλογα με το είδος της εξέτασης μπορεί να χρησιμοποιηθεί επεμβατική ή μη

επεμβατική μέθοδος. Επεμβατική είναι η λήψη βιολογικού υλικού χρησιμοποιώντας μια μέθοδο που περιλαμβάνει εισδοχή στο σώμα του ανθρώπου, όπως για παράδειγμα η λήψη δείγματος αίματος με την χρήση βελόνας και σύριγγας. Μη επεμβατική είναι η λήψη βιολογικού υλικού με τη χρήση μεθόδων που δεν περιλαμβάνουν εισδοχή στο σώμα του ανθρώπου, όπως τα στοματικά επιχρίσματα[4]. Ανάλογα με την εξέταση, μπορεί να ληφθεί εκτός από αίμα, και σάλιο, δέρμα ή άλλος ιστός από τον οποίο θα απομονωθεί στη συνέχεια το γενετικό υλικό (Medline, 2010) .

4. Γενετική ανάλυση

Περιλαμβάνει χρωμοσωμική ή γονιδιακή μελέτη.

α) χρωμοσωμική μελέτη : για τη μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι απαραίτητη η προετοιμασία του καρυοτύπου. Για τον καρυότυπο χρειάζεται μια σειρά χρωμοσωμάτων τα όποια να βρίσκονται σε μεταφασικό στάδιο. Μετά τη λήψη των χρωμοσωμάτων και χρήση ειδικών τεχνικών χρώσεις, κατασκευάζεται ο καρυότυπος με την διάταξη των χρωμοσωμάτων ανά ζευγάρι, με σειρά μειούμενου μεγέθους. Η μελέτη για χρωμοσωμικές ανωμαλίες γίνεται απευθείας από τη μελέτη του καρυότυπο (βλέπε κεφάλαιο 1, εικόνα 2).

β) μελέτη γονιδίων : Το DNA απομονώνεται από τα κύτταρα και καθαρίζεται. Τα γονίδια που πρόκειται να μελετηθούν προσδιορίζονται και πολλαπλασιάζονται πολλές φορές με τη βοήθεια PCR. Η αναγνώριση των μεταλλαγών γίνονται με τη βοήθεια ηλεκτροφόρησης και την σύγκριση του υπό ανάλυση γονιδίου με το γονίδιο μάρτυρα. Οι διαφορές που ανιχνεύονται μαρτυρούν την ύπαρξη γενετικών ανωμαλιών.

5. Ερμηνεία των αποτελεσμάτων

Τα αποτελέσματα από τις γενετικές εξετάσεις είναι συχνά δύσκολο να ερμηνευτούν. Ειδική εκπαίδευση είναι συνήθως απαραίτητη και το οικογενειακό ιστορικό του ατόμου που εξετάστηκε πρέπει να λαμβάνεται υπόψη. Σε πολλές χώρες, την ερμηνεία των αποτελεσμάτων μπορεί να την κάνει μόνο γιατρός.

6. Γενετική συμβουλευτική

Η γενετική συμβουλευτική βοηθάει το άτομο που εξετάστηκε να κατανοήσει τις επιπτώσεις των αποτελεσμάτων πάνω στη υγεία του και την υγεία των μελών της οικογένειας του. Του δίνει το απαραίτητο πλαίσιο για να πάρει αποφάσεις για το μέλλον και ειδικότερα για τις αναπαραγωγικές του επιλογές.

Είναι εμφανές ότι ανάλογα με τον τύπο της γενετικής εξέτασης και το άτομο το όποιο υποβάλλεται σε αυτήν, τα στάδια μπορεί να ποικίλλουν. Για το λόγο αυτό και η προγεννητική και προεμφυτευτική διάγνωση θα εξεταστούν μεμονωμένα στη συνέχεια.

Τέλος, ανάλογα με τον τύπο της γενετικής νόσου ποικίλει και ο τρόπος διάγνωσης. Πιο συγκεκριμένα η διάγνωση για χρωμοσωμικές ανωμαλίες γίνεται με χρωμοσωμική ανάλυση, δηλαδή με λήψη γενετικού υλικού και δημιουργία καρυότυπου για το υπό εξέταση άτομο. Για την ανίχνευση μονογονιδιακών νοσημάτων, δημιουργείται και αναλύεται το

γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας του ατόμου, διενεργούνται κλινικές και βιοχημικές εξετάσεις και γίνεται ανάλυση DNA. Η διαγνωστική δοκιμασία για πολυπαραγοντικές διαταραχές περιλαμβάνει κλινική και βιοχημική ανάλυση, ανάλυση DNA και άλλες εξετάσεις π.χ. λειτουργικές ή απεικονιστικές. Για την ανίχνευση μιτοχονδριακών νοσημάτων γίνεται ανάλυση γενεαλογικού δέντρου, κλινική εξέταση και ανάλυση DNA, ενώ για την περίπτωση γενετικών διαταραχών σωματικών κυττάρων διενεργείται ιστοπαθολογο-ανατομική εξέταση, ανάλυση DNA και χρωμοσωμική ανάλυση.

2.Γ. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση

2.Γ.1. Η διαδικασία και οι χρήσεις της Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης

Η Προ-Εμφυτευτική Γενετική Διάγνωση (ΠΓΔ, Preimplantation Genetic Diagnosis - PGD) είναι μία σχετικά νέα τεχνική. Με τον όρο αυτό περιγράφεται η διαδικασία κατά την όποια προ-έμβρυα ελέγχονται για τυχόν γενετικές ανωμαλίες. Χρησιμοποιείται σε συνδυασμό με την εξωσωματική γονιμοποίηση για διάγνωση γενετικών ή χρωμοσωμάτων ανωμαλιών σε προ-έμβρυα ώστε μόνο τα υγιή εξ' αυτών να μεταφερθούν στη μήτρα της γυναίκας που θα τα κυοφορήσει (γενετική μητέρα ή παρένθετη[7]) (Dayal et al, 2008)

Ενώ με τον όρο ΠΓΔ γίνεται αναφορά στο σύνολο των διαδικασιών ελέγχου πριν την εμφύτευση των προ-εμβρύων η χρήση αυτή δεν είναι απολύτως σωστή. Η ΠΓΔ, είναι αυστηρά, η διαδικασία ελέγχου προ-εμβρύων που προέρχονται από γονείς, ο ένας τουλάχιστον εκ των όποιων, εμφανίζει κάποια γενετική ανωμαλία, και αφορά τον εστιασμένο έλεγχο για την ανωμαλία αυτή. Από τη άλλη υπάρχει και η Προεμφυτευτική γενετική διαλογή ή προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος (PGS Screening ή ΠΓΔ) η όποια είναι μια παραλλαγή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης (PGD). Ένα ή περισσότερα κύτταρα του προ-εμβρύου ελέγχονται για τις πιο γνωστές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που παρατηρούνται στον γενικό πληθυσμό. Χρησιμοποιείται ειδικά για ανίχνευση ανευπλοειδιών (ESHRE PGD Consortium, 2005).

Στο σύνολο των διαδικασιών της ΠΓΔ περιλαμβάνεται και η «Προοδευτική επί τόπου υβριδική ανάλυση (FISH)», η όποια είναι η πιο σχετικά πρόσφατη τεχνολογία εργαστηρίου χρησιμοποιούμενη στην Προεμφυτευτική γενετική διαλογή (PGS). Χρησιμοποιείται για τον καθορισμό του εάν κάποια συγκεκριμένα χρωμοσώματα του εμβρύου είναι φυσιολογικά. Αναλύονται τα χρωμοσώματα που πιο συχνά σχετίζονται με ανωμαλίες κατά την εγκυμοσύνη. Αυτά είναι τα χρωμοσώματα 13,16,18 και 21 καθώς και τα φυλετικά χρωμοσώματα (Χ και Υ). Η τεχνική παρέχει δημοσιευμένη ακρίβεια 95% (Κέντρο Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής και Γυναικολογίας)

Ουσιαστικά η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση χωρίζεται σε 2 τύπους: στη διάγνωση που σχετίζεται με ασθένειες γονιδιακού τύπου και στον έλεγχο που σχετίζεται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες (πίνακας 5). Από τον πρώτο τύπο διάγνωσης μπορούν να επωφεληθούν και ζευγάρια οπού και οι 2 είναι φορείς συγκεκριμένου γενετικού

[7] Γυναίκα στην όποια έχει δοθεί δικαστική άδεια να κυοφορήσει παιδί άλλης

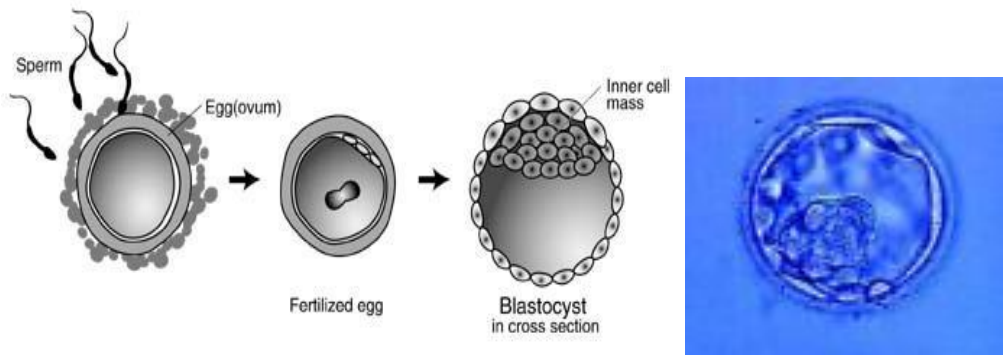
νοσήματος, όπως της β- μεσογειακής αναιμίας, της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, της κυστικής ίνωσης, του συνδρόμου Tay - Sachs, της χορείας του Huntington, της αιμορροφιλίας ή της μυϊκής δυστροφίας. Ο δεύτερος τύπος έλεγχου αφορά τις αριθμητικές ανωμαλίες και τις δομικές αλλοιώσεις των χρωμοσωμάτων. Οι πιθανότητες για χρωμοσωμικές ανωμαλίες (π.χ. Σύνδρομο Down) αυξάνονται με την ηλικία της γυναίκας. Ανεξαρτήτου ηλικίας, όμως, είναι οι περιπτώσεις ανωμαλιών της δομής των χρωμοσωμάτων (αναστροφή η μετατόπιση χρωμοσωμικού υλικού). Δεν είναι σπάνιες οι περιπτώσεις ζευγαριών που ο καθένας ανεξάρτητα ή και οι 2 μαζί φέρουν κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία (όχι απαραίτητα την ίδια), η οποία δεν εκφράζεται στους ίδιους αλλά μπορεί να οδηγεί σε καθ' έξην αποβολές ή σε επανειλημμένες αποτυχημένες προσπάθειες εξωσωματικής γονιμοποίησης.

Για να χρησιμοποιήσει ένα ζευγάρι την ΠΓΔ πρέπει να χρησιμοποιήσει πρώτα τη διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης, έστω και αν έχει αποδεδειγμένη γονιμότητα. Αυτό γίνεται προκείμενου να δημιουργηθούν, σε συνθήκες εκτός σώματος, τα προ-έμβρυα τα οποία θα υποβληθούν σε έλεγχο. Τα αποτελέσματα είναι διαθέσιμα σε σύντομο χρονικό διάστημα (1-2 μέρες από την βιοψία). Η επιλογή των προ-εμβρύων γίνεται με βάση τη διάγνωση και μόνο τα υγιή προέμβρυα (που δεν έχουν κάποια γενετική ανωμαλία) θα περάσουν σε διαδικασία εμβρυομεταφοράς εξασφαλίζοντας στο ζευγάρι υψηλά ποσοστά επιτυχίας και ασφάλειας, εάν βέβαια η εγκυμοσύνη συνεχιστεί κανονικά. Τα ερευνητικά δεδομένα μέχρι σήμερα, δεν υποδεικνύουν αυξημένα ποσοστά επιτυχών κυήσεων σε περιπτώσεις που χρησιμοποιήθηκε η ΠΓΔ, συγκριτικά με την παραδοσιακή μέθοδο της εξωσωματικής γονιμοποίησης. (Khalaf 2007)

Η συχνότερη τεχνική που χρησιμοποιείται είναι η ΠΓΔ που πραγματοποιείται στο στάδιο της βλαστοκύστης. Την 4η ημέρα περίπου συγκεντρώνεται υγρό ανάμεσα στα κύτταρα της εσωτερικής κυτταρικής μάζας του μοριδίου[8]. Βαθμιαία οι χώροι που περιέχουν το υγρό ενώνονται και σχηματίζουν την κοιλότητα της βλαστοκύστης (5η ημέρα). Η βλαστοκύστη περιβάλλεται από την διάφανη ζώνη η οποία εξαφανίζεται την 6η-7η ημέρα (εκκόλαψη της βλαστοκύστης). Αποτελείται από δύο τύπους κυττάρων : α) την εσωτερική κυτταρική μάζα, την εμβρυοβλάστη, η οποία ευθύνεται για τον σχηματισμό των ιστών του εμβρύου, και β) την εξωτερική κυτταρική μάζα, τη τροφοβλάστη, που συμβάλλει αργότερα στο σχηματισμό του πλακούντα (εικόνα 5).

Η ΠΓΔ στο στάδιο της βλαστοκύστης ανακοινώθηκε για πρώτη φόρα από τους Gardner και Edwards το 1968 και αφορούσε πειράματα σε ποντίκια και σε κουνέλια για τον καθορισμό του φύλου. Στον άνθρωπο εκτεταμένες μελέτες πραγματοποιήθηκαν από τα τέλη του 1980, αρχικά για επιλογή φύλου για αποφυγή ασθενειών που σχετίζονται με το Χ χρωμόσωμα. (Wikipedia 2010c)

[8] Αναπτυξιακό στάδιο του εμβρύου



Εικόνα 5 : Η γονιμοποίηση, το ζυγωτό (γονιμοποιημένο ωάριο) και το στάδιο της βλαστοκύστης (αριστερά) και πραγματική φωτογραφία προεμβρύου στο στάδιο της βλαστοκύστης (δεξιά).

Το πρώτο παιδί που γεννήθηκε μετά από ΠΓΔ, ήταν το 1990, οπότε και γεννήθηκε ένα κοριτσάκι μετά από έλεγχο για κυστική ίνωση (Handside et al, 1992).

Η βιοψία στο στάδιο της βλαστοκύστης γίνεται με μία από τις τρεις παρακάτω τεχνικές, που αφορούν ουσιαστικά τον τρόπο λήψης των κυττάρων που θα ελεγχθούν. Οι τεχνικές αυτές είναι η αναρρόφηση, οι παλινδρομικές κινήσεις και η προεκβολή.

Η βιοψίας στο στάδιο της βλαστοκύστης παρουσιάζει αρκετά πλεονεκτήματα και μειονεκτήματα (Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής , 2008). Τα πλεονεκτήματα αυτά είναι :

- Μεγάλος αριθμός κυττάρων είναι διαθέσιμος για διάγνωση (10-30) → μεγαλύτερη αξιοπιστία.
- Απαιτείται μικρός αριθμός εμβρύων για εμφύτευση (ακόμη και μόνο ενός).
- Τα κύτταρα προέρχονται από το τροφοεξώδερμα, τα οποία συμβάλλουν στο σχηματισμό του πλακούντα.
- Δε θίγεται η εσωτερική κυτταρική μάζα, από την οποία θα προέλθουν οι ιστοί του εμβρύου.
- Στο στάδιο της βλαστοκύστης η έκφραση του εμβρυϊκού γονιδιώματος θα έχει επιτευχθεί σε υψηλό βαθμό → διάγνωση ορισμένων κληρονομικών ασθενειών με ευαίσθητες βιοχημικές μεθόδους.

Ενώ τα μειονεκτήματα είναι:

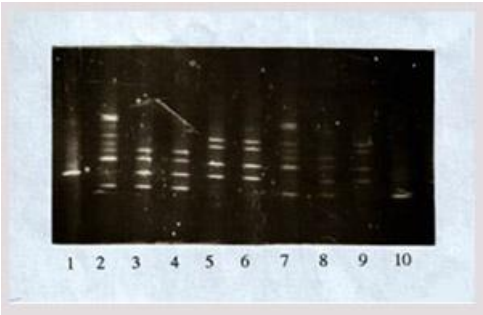
- Μόλις τα μισά έμβρυα επιζούν μέχρι το στάδιο της βλαστοκύστης.
- Σημειώθηκε σε ορισμένες κλινικές χαμηλό ποσοστό εγκυμοσύνης σε ασθενείς που ακολούθησαν εξωσωματική γονιμοποίηση και εμφύτευση στο στάδιο αυτό.
- Μερικοί θεωρούν ότι η απομάκρυνση σημαντικού ποσοστού κυττάρων από το τροφοεξώδερμα μπορεί να επηρεάσει την επιτυχή εμφύτευση του εμβρύου.

Εναλλακτικά, τα κύτταρα για ανάλυση γενετικού υλικού, παίρνονται από προ-έμβρυα σε πιο πρώιμο στάδιο της αναπτυξιακής πορείας. Τρεις ήμερες μετά την πραγματοποίηση της, εξωσωματικής πάντα, γονιμοποίησης, το προ-έμβρυο έχει φτάσει στο στάδιο των 8

κυττάρων. Τότε με την βοήθεια μικροπιπετών, αφαιρούνται 1 με 2 κύτταρα τα όποια με την βοήθεια μοριακών τεχνικών, θα απομονωθούν και το γενετικό τους υλικό, αφού πολλαπλασιαστεί με κάποια από τις τεχνικές, θα υποβληθεί σε ανάλυση.

Μετά την απομόνωση των κυττάρων χρησιμοποιείται διαφορετική τεχνική ανάλογα με το τι θέλουμε να ελέγξουμε. Για τις μονογονιδιακές ασθένειες, η τεχνική διάγνωσης που χρησιμοποιείται είναι η PCR (Polymerase chain reaction) ή Αλυσιδωτή αντίδραση της Πολυμεράσης (εικόνα 6). Με την τεχνική αυτή το DNA που έχει απομονωθεί από το κύτταρο μετά τη βιοψία αντιγράφεται σε πολλαπλά αντίγραφα, έτσι ώστε η ποσότητά του να είναι ανιχνεύσιμη.

Για τις Χ-φυλοσύνδετες παθήσεις, γίνεται επιλογή φύλου με την τεχνική FISH και μεταφέρονται μόνο τα θηλυκά έμβρυα.



Εικόνα 6: Φωτογραφία από την τεχνική PCR

Η ΠΓΔ όταν γίνεται με χρήση PCR έχει κάποιους περιορισμούς. Ωστόσο η PCR που χρησιμοποιείται, είναι πολύ ευαίσθητη σε επιμολύνσεις με ξένο DNA. Μία τέτοια επιμόλυνση θα μπορούσε να οδηγούσε σε λάθος διάγνωση, δεδομένου ότι θα ανιχνεύονταν άλλο γενετικό υλικό πέραν αυτού του προ-εμβρύου. Η πιθανότητα αυτή βέβαια είναι μηδαμινή. Επίσης υπάρχει μια εξίσου μικρή πιθανότητα αποτυχίας πολλαπλασιασμού του DNA με συνέπεια να υπάρξει και πάλι λάθος διάγνωση. Για το λόγο αυτό συνιστάται προγεννητικός έλεγχος κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης για επιβεβαίωση της διάγνωσης που έγινε με τη χρήση της ΠΓΔ (Κέντρο Γονιμότητας και Εξωσωματικής Γονιμοποίησης).

Από ιατρικής άποψης, τα πλεονεκτήματα της Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης είναι πολλά και ανάμεσά τους συγκαταλέγονται:

(α) η πολύ έγκαιρη διάγνωση, δεδομένου ότι χρονικά γίνεται πολύ νωρίτερα από τον προγεννητικό έλεγχο (αμνιοπαρακέντηση ή βιοψία τροφοβλάστης). Κατ’ αυτόν τον τρόπο αποφεύγεται το ενδεχόμενο της θεραπευτικής απόξεσης σε στάδιο προχωρημένης εγκυμοσύνης, σε περίπτωση που η διάγνωση είναι θετική για το συγκεκριμένο νόσημα, εάν φυσικά η γυναίκα επιλέξει τη διακοπή της εγκυμοσύνης. Αποφεύγονται κατά αυτό τον τρόπο, η σωματική και η ψυχολογική επιβάρυνση της γυναίκας όσο η ψυχολογική επιβάρυνση του άνδρα που επιθυμούν να αποκτήσουν ένα παιδί.

(β) Δεν είναι επίπονη σαν διαδικασία

(γ) και δεν απαιτεί ιδιαίτερα υψηλό κόστος σε σύγκριση με αυτό της ανατροφής, ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης και κοινωνικής ένταξης ενός πάσχοντος παιδιού.

Αυτή τη στιγμή οι ασθένειες που μπορούν να ανιχνευτούν με τη βοήθεια της ΠΓΔ χωρίζονται σε δύο κατηγορίες, στην πρώτη κατηγορία εντάσσονται οι μονογονιδιακές ασθένειες ενώ στη δεύτερη κατηγορία περιλαμβάνονται ασθένειες που οφείλονται σε χρωμοσωμικές ανευπλοειδίες, δηλαδή την ύπαρξη επιπλέον ή την απουσία χρωμοσωμάτων.

Πιο συγκεκριμένα, οι κυριότερες μονογονιδιακές και χρωμοσωμικές ασθένειες που διαγιγνώσκονται με ΠΓΔ, για το έτος 2005, παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα (Goossens et al, 2009: 1787-1791)

ΜΟΝΟΓΟΝΙΔΙΑΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ	ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ
α & β-Μεσογειακή αναιμία	Σύνδρομο Down (Τρισωμία 21)
Δρεπανοκυτταρική αναιμία	Σύνδρομο Edwards (Τρισωμία 18)
Κυστική Ίνωση	Σύνδρομο Patau (Τρισωμία 13)
Σύνδρομο Tay -Sachs	Σύνδρομο Turner (X0)
Χορεία του Huntington	Σύνδρομο Klinerfelter (XXY)
Μυϊκή Δυστροφία Ducheene/ Becker	
Αιμορροφιλία	
Νόσος του Wilson (ηπατοφακοειδής εκφύλιση)	
Νωτιαία Μυϊκή ατροφία	
Σύνδρομο Prader- Willy	
Σύνδρομο Angelman	
Σύνδρομο Εύθραυστου Χ	
Μικροελλείμματα Χρωμοσώματος Υ	

Πίνακας 5: Ενδεικτική λίστα γενετικών νοσημάτων και χρωμοσωμικών ανωμαλιών για τις οποίες παρέχεται προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (Goossens et al, 2009: 1787-1791).

Η ΠΓΔ χρησιμοποιείται επίσης για την επιλογή φύλου, ή για ιατρικούς λόγους –αποφυγή γενετικής ασθένειας που σχετίζεται με το φύλο- ενώ σε κάποιες χώρες και για κοινωνικούς λόγους (Goossens et al, 2009).

Τέλος η χρήση ΠΓΔ, πραγματοποιείται και για επιλογή προ-εμβρύου με συγκεκριμένο αντιγόνο ιστοσυμβατότητας (HLA-typing). Οικογένειες με ένα παιδί το όποιο πάσχει από σοβαρή ασθένεια, συνήθως του αιμοποιητικού συστήματος, καταφεύγουν συχνά στην χρήση της ΠΓΔ προκειμένου να αποκτήσουν παιδί με αντιγόνο ιστοσυμβατότητας (HLA) ίδιο με αυτό που πρώτου παιδιού. Το έμβρυο επιλέγεται έτσι ώστε εκτός από το ίδιο HLA να είναι επίσης απαλλαγμένο από τη νόσο από την οποία πάσχει το πρώτο παιδί. Μετά τη γέννηση του παιδιού, βλαστοκύτταρα από το ομφαλοπλακουντικό αίμα λαμβάνονται και μεταγγίζονται στο παιδί που πάσχει.

Μετά την ανάλυση, επιλέγονται τα προ-έμβρυα τα όποια δεν έχουν κάποια γενετική ανωμαλία, και από αυτά εμφυτεύονται συνήθως δύο (ή τρία, ανάλογα με την ηλικία της μητέρας) στη μήτρα της γυναίκας που πρόκειται να τα κυοφορήσει. Τα προέμβρυα που φέρουν κάποια γενετική ασθένεια καταστρέφονται. Στην περίπτωση που δεν βρεθεί κανένα προέμβρυο χωρίς γενετικές ανωμαλίες, η διαδικασία επαναλαμβάνεται.

Η πορεία και η εξέλιξη των ειδικών μεθόδων που χρησιμοποιούνται τείνουν όχι μόνο στο να βελτιώσουν το ποσοστό της έγκυρης διάγνωσης αλλά και να διευρύνουν τον κατάλογο των γενετικών νοσημάτων για τα οποία θα παρέχεται γενετικός έλεγχος. Χαρακτηριστικό παράδειγμα της ταχείας βελτίωσης των μεθόδων της Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης είναι το παράδειγμα μίας βρετανικής οικογένειας. Η οικογένεια αυτή, λόγω της έντονης κληρονομικότητας και της γενετικής προδιάθεσης στον καρκίνο του μαστού οδηγήθηκε στην αναζήτηση έγκαιρης διάγνωσης. Έτσι με τη βοήθεια της Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης η οικογένεια απέκτησε πολύ πρόσφατα ένα υγιές κοριτσάκι. Το κοριτσάκι δεν φέρει μια από τις παθολογικές παραλλαγές του γονιδίου BRC1 που φαίνεται να συμβάλει στην εμφάνιση του καρκίνου του μαστού ή των ωοθηκών, γεγονός που θα οδηγήσει κατά πολύ στην μείωση του κίνδυνου εκδήλωσης της νόσου.

Καθώς ο κατάλογος των νοσημάτων όπου υπάρχει δυνατότητα έλεγχου αυξάνει, αυξάνονται και οι ελπίδες για την έγκαιρη εξάλειψη ασθενειών με γενετικό υπόβαθρο. Στόχος του παγκόσμιου επιστημονικού κόσμου, μετά την χαρτογράφηση όλου του ανθρώπινου γονιδιώματος, είναι ο έλεγχος του συνόλου του γενετικού υλικού στο στάδιο πριν την εμφύτευση.

Τέλος, αξίζει να αναφερθεί ότι η νομοθεσία που αφορά στη ΠΓΔ διαφέρει από χώρα σε χώρα. Το 2007-08 το συμβούλιο της Ευρώπης διεξήγαγε μια έρευνα σε 31 ευρωπαϊκές χώρες[9]. Από τις χώρες αυτές οι 20 απάντησαν ότι διαθέτουν κάποιο ρυθμιστικό πλαίσιο σχετικά με την ΠΓΔ, ενώ 12 ότι στερούνται αυτού.

22 χώρες αναφέρουν ότι η πρακτική της ΠΓΔ χρησιμοποιείται για κάποιες περιπτώσεις, (στις 20, βάσει συγκεκριμένου νομικού πλαισίου) ενώ σε τέσσερις (Αυστρία, Ιταλία, Γερμανία και Ελβετία), η πρακτική είναι απαγορευμένη. Στις περισσότερες Ευρωπαϊκές χώρες, ανάμεσα τους και στην Ελλάδα, η ΠΓΔ επιτρέπεται μόνο για ιατρικούς λόγους,

[9] Αυστρία, Βέλγιο, Βουλγαρία, Τσέχικη Δημοκρατία, Δανία, Εσθονία, Φιλανδία, Γαλλία, Γεωργία, Γερμανία, Ελλάδα, Ιρλανδία, Ιταλία, Λεττονία, Λουξεμβούργο, Μάλτα, Ολλανδία, Νορβηγία, Πολωνία, Πορτογαλία, Ρουμανία, Ρωσία, Σερβία, Σλοβακία, Σλοβενία, Ισπανία, Σουηδία, Ελβετία, Τουρκία, Ουκρανία και Ηνωμένο Βασίλειο.

δηλαδή μόνο για την αποφυγή σοβαρής γενετικής ασθένειας. Η χρήση ΠΓΔ για επιλογή αντιγόνων ιστοσυμβατότητας επιτρέπεται σε 9 από τις χώρες που απάντησαν, ενώ καμία χώρα δεν απάντησε ότι σε αυτήν επιτρέπεται η χρήση ΠΓΔ για επιλογή φύλου για λόγους εξισορρόπησης της οικογένειας. (Council of Europe, 2010) Σε πολλές πολιτείες των Ηνωμένων Πολιτειών της Αμερικής, η ΠΓΔ επιτρέπεται ακόμα και χωρίς ιατρική αιτιολογία, ενώ στην Κίνα, παρόλο που η πρακτική απαγορεύεται, οι αρχές παραδέχονται ότι η πρακτική είναι πολύ διαδεδομένη. (Msnbc, 2010)

2.Γ.2 Τα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από την Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση

Παραπάνω παρουσιάστηκε η διαδικασία της ΠΓΔ και οι διάφορες περιπτώσεις στις όποιες χρησιμοποιείται. Γίνεται εμφανές ότι από την πρακτική αυτή προκύπτουν πλήθος βιοηθικών ερωτημάτων. Σκοπός του υποκεφαλαίου αυτού είναι να αναγνωριστούν τα βιοηθικά αυτά ερωτήματα, ώστε στο επόμενο κεφάλαιο, να μπορέσουμε να δούμε τι απαντά κάθε επιτροπή και με ποιό κριτήριο παίρνει την όποια απόφαση. Για το λόγο αυτό, εδώ θα γίνει μόνο αναφορά στα βιοηθικά ερωτήματα, ενώ η ανάπτυξη και οι πιθανές απαντήσεις τους θα παρουσιαστούν παρακάτω.

Το πρώτο ζήτημα που προκύπτει αυτό της ανθρώπινης αξιοπρέπειας και το κατά πόσο αυτή εξαρτάται ή όχι από την γενετική ταυτότητα του ατόμου. Έχουν δηλαδή τα άτομα που φέρουν κάποια γενετική ασθένεια, διαφορετική ηθική υπόσταση από τα υγιή άτομα; Παραδείγματος χάρη τα άτομα με σύνδρομο Down, πρέπει να αντιμετωπίζονται με λιγότερο σεβασμό, λόγω του τρίτου χρωμοσώματος 21 που έχουν; Το ερώτημα αυτό, παίρνει ακόμα μεγαλύτερη διάσταση όταν αφορά τον γενικευμένο Προεμφυτευτικό Γενετικό Έλεγχο που πραγματοποιείται σε πληθυσμιακές ομάδες. Μήπως η ΠΓΔ είναι μια πρακτική ευγονικής; Σκοπός είναι η εξάλειψη των ατόμων με γενετικές ανωμαλίες;

Ένα δεύτερο ζήτημα που προκύπτει, αφορά τον έλεγχο για ασθένειες που είναι όψιμα εμφανιζόμενες, όπως η χορεία του Huntington. Στις περιπτώσεις αυτές, το άτομο-φορέας, θα ζήσει τουλάχιστον 20-25 χρόνια απολύτως υγιούς ζωής, πριν την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων. Το γενικότερο βιοηθικό ερώτημα που προκύπτει εδώ αφορά το είδος των ασθενειών για τις οποίες είναι , εάν είναι, ηθικά δικαιολογημένη η πρακτική της ΠΓΔ και το κριτήριο που θα χρησιμοποιηθεί για τη δημιουργία αυτής της «λίστας ασθενειών».

Είδαμε ότι, για να χρησιμοποιήσει μια γυναίκα ή ζευγάρι, την πρακτική της ΠΓΔ, πρέπει υποχρεωτικά να χρησιμοποιήσει κάποια από τις μεθόδους της Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής (συχνότερα την IVF). Η ανάγκη αυτή συντελεί στο να ιατρικοποιηθεί όλο και περισσότερο η αναπαραγωγή με δεδομένο ότι, ζευγάρια που δεν έχουν προβλήματα υπογονιμότητας αναγκάζονται να καταφύγουν στις πρακτικές της εξωσωματικής αναπαραγωγής προκειμένου να χρησιμοποιήσουν την ΠΓΔ. Η αναπαραγωγή παύει να είναι μία φυσική διαδικασία και ταυτίζεται σταδιακά με την διαδικασία της εκτός-του-σώματος γονιμοποίησης.

Τα διάφορα αναπτυξιακά στάδια του προ-εμβρύου, στα όποια μπορεί να γίνει η ΠΓΔ, φέρνουν στο προσκήνιο το ζήτημα της ηθικής υπόστασης του εμβρύου. Το ίδιο συμβαίνει

και από την πρακτική της καταστροφής των προ-εμβρύων τα όποια βρίσκονται με τη βοήθεια της ΠΓΔ, να φέρουν κάποια γενετική ανωμαλία. Πότε το έμβρυο αποκτά ηθική υπόσταση; Η στιγμή της σύλληψης, η στιγμή της γέννησης ή κάποια χρονική στιγμή στο ενδιάμεσο είναι η κρίσιμη για την απόδοση ηθική υπόστασης στο υπό ανάπτυξη έμβρυο; Στο ίδιο πλαίσιο συμπεριλαμβάνεται και το ερώτημα σχετικά με την πιθανότητα πρόκλησης βλάβης στο έμβρυο. Η ΠΓΔ είναι μια ιδιαίτερα επεμβατική μέθοδος και προς το παρόν δεν υπάρχουν επιστημονικά στοιχεία που να αποδεικνύουν εάν προκαλεί ή όχι βλάβες στο έμβρυο. Μήπως η αρχή της προφύλαξης θα έπρεπε να ληφθεί υπόψη;

Ένα πέμπτο βιοηθικό πρόβλημα προκύπτει από τους κινδύνους που απορρέουν για τη γυναίκα. Προκειμένου να χρησιμοποιηθεί η ΠΓΔ, ένας σχετικά μεγάλος αριθμός ωαρίων πρέπει να παραχθεί και για να συμβεί αυτό, η γυναίκα πρέπει να υποβληθεί σε ορμονοθεραπεία, της όποιας τα αποτελέσματα δεν γνωρίζουμε.

Η ακρίβεια της μεθόδου και η προβλεψιμότητα των αποτελεσμάτων αποτελεί ένα επιπλέον ζήτημα, ειδικά σε συνδυασμό με τα προηγούμενα. Σκοπός της ΠΓΔ είναι να παρέχει στα ενδιαφερόμενα άτομα τις πληροφορίες για να πάρουν μια ενημερωμένη και αυτόνομη απόφαση ώστε να προγραμματίσουν την οικογένεια τους, αλλά για να συμβεί αυτό η ΠΓΔ πρέπει να είναι σε θέση να παρέχει έγκυρα αποτελέσματα.

Η χρήση της ΠΓΔ για επιλογή φύλου για λόγους μη ιατρικούς, όπως και η επιλογή χαρακτηριστικών, φέρνει στην επιφάνεια το ζήτημα των κοινωνικών και φυλετικών διακρίσεων, που αφορά την ισότητα μεταξύ των ανθρώπων και την ανθρώπινη αξιοπρέπεια.

Η ΠΓΔ που χρησιμοποιείται για επιλογή εμβρύου με συγκεκριμένο HLA απλότυπο, έρχεται σε αντίθεση με μία από τις πιο καίριες θεωρητικές βάσεις της κλασσικής Βιοηθικής που είναι η Καντιανή κατηγορική προσταγή και η «απαγόρευση» αντιμετώπισης ενός ατόμου μόνο ως εργαλείο. Κατά πόσο λοιπόν το παιδί που θα γεννηθεί μετά τη χρήση της πρακτικής αυτής αντιμετωπίζεται ως εργαλείο για να σωθεί άλλο μέλος της οικογένειας του; Και για ποιά μέλη είναι ηθικά δικαιολογημένο κάτι τέτοιο;

Η χρήση της ΠΓΔ για επιλογή εμβρύου που δεν φέρει γονίδια που φαίνεται να σχετίζονται με γενετική προδιάθεση για κάποια ασθένεια, είναι ένα άλλο σημαντικό ζήτημα που προκύπτει. Γνωρίζουμε ότι οι περισσότερες νόσοι είναι πολυπαραγοντικές, οπότε ακόμα και αν το γονίδιο που σχετίζεται με την εμφάνιση της νόσου απομακρυνθεί, τίποτα δεν εγγυάται ότι το άτομο που θα γεννηθεί δεν θα νοσήσει. Επιπλέον τα επιστημονικά δεδομένα αδυνατούν, στις περισσότερες των περιπτώσεων να πουν με σιγουριά το κατά πόσο ένα συγκεκριμένο γονίδιο επηρεάζει και σε ποιο βαθμό, την εμφάνιση μιας νόσου, όπως λ.χ. ο καρκίνος. Επίσης, υπάρχει η πιθανότητα να καλλιεργηθούν λανθασμένες ελπίδες στα άτομα με γενετικό ιστορικό για κάποια ασθένεια, που να τους οδηγήσουν στο να μην παίρνουν τα προφυλακτικά μέτρα που θα έπαιρναν σε διαφορετική περίπτωση.

Τέλος, λόγω των διαφορών που υπάρχουν στη νομοθεσία μεταξύ των χωρών, ακόμα και μέσα στα πλαίσια της Ευρωπαϊκής Ένωσης, προκύπτει το ζήτημα του αναπαραγωγικού

τουρισμού. Τι γίνεται σε περιπτώσεις όπου ένα άτομο προερχόμενο από μια χώρα που η ΠΓΔ δεν επιτρέπεται, καταφύγει σε άλλη χώρα για να χρησιμοποιήσει την πρακτική αυτή;

2.Δ. Προγεννητική διάγνωση

2.Δ.1. Η διαδικασία και οι χρήσεις της Προγεννητική Διάγνωσης

Με τον όρο "προγεννητική διάγνωση" (prenatal diagnosis - PND) εννοούμε τον έλεγχο του εμβρύου in vivo, με τη βοήθεια ορισμένων μεθόδων, προκειμένου να εντοπισθούν εγκαίρως πιθανές ανωμαλίες ή παθήσεις. Από το 1966, οπότε και καλλιεργήθηκαν για πρώτη φορά κύτταρα που είχαν απομονωθεί από το αμνιακό υγρό, οι τεχνικές της προγεννητικής διάγνωσης και η συχνότητα της χρήσης της έχουν αυξηθεί ιδιαιτέρως, ειδικά σε συνδυασμό με την μεταστροφή της νομοθεσίας και την νομιμοποίηση της άμβλωσης.(Ferguson-Smith et al, 2010). Η ανάπτυξη νέων τεχνικών έδωσε σε πολλά ζευγάρια, με οικογενειακό ιστορικό για κάποια γενετική ασθένεια, τη δυνατότητα να αποκτήσουν ένα υγιές παιδί, σε περιπτώσεις που απουσία της πρακτικής δεν θα το επιχειρούσαν.

Μέχρι το 1980, η χρήση της προγεννητικής διάγνωσης (ΠΔ) είχε αυξηθεί, φτάνοντας το 2-3% επί του συνόλου των κυήσεων στο Ηνωμένο Βασίλειο και τη Βόρεια Αμερική, κυρίως για τον έλεγχο εμβρύων για το σύνδρομο Down και βλάβες του νευρικού σωλήνα. Από τότε πολλές οδηγίες έχουν δημοσιευτεί, προτείνοντας την παροχή πρακτικών της ΠΔ όπως η αμνιοπαρακέντηση και η μέτρηση της α-φετοπρωτείνης, σε όλες της γυναίκες άνω των 37 ετών. (Ferguson-Smith et al, 2010)

Η προγεννητική διάγνωση περιλαμβάνει όλο το φάσμα της διαγνωστικής προσπέλασης των εμβρυικών παθήσεων. Επί του παρόντος η προγεννητική διάγνωση των γενετικών νοσημάτων ενδείκνυται στο 8% περίπου των κυήσεων αυξημένου κινδύνου για κάποιο σοβαρό γενετικό νόσημα. Έτσι παρέχεται η δυνατότητα στις οικογένειες με γενετικό πρόβλημα να επιχειρήσουν μία νέα κύηση. Στην πράξη, στο 93% των προγεννητικών δοκιμασιών το αποτέλεσμα είναι φυσιολογικό ενώ μόνο στο 7% είναι απαραίτητη η επιλεκτική διακοπή της κύησης. Η διακοπή της κύησης απαγορεύεται δια νόμου για άλλες ενδείξεις που δε συνδέονται με κίνδυνο σοβαρής εμβρυικής ανωμαλίας. Συγκεκριμένα, με την τρέχουσα νομοθεσία, δεν επιτρέπεται να χρησιμοποιείται η διαδικασία της προγεννητικής διάγνωσης αποκλειστικά για τον καθορισμό του φύλου του εμβρύου, όταν γίνεται με σκοπό την επιλεκτική διακοπή σε περιπτώσεις ανεπιθύμητου φύλου.

Οι κυήσεις υψηλού κινδύνου αναφέρονται στον πίνακα 4. Ανεξάρτητα από το λόγο της εξέτασης, είναι σημαντικό, όπως είδαμε και προηγουμένως, να ενημερωθεί το ζευγάρι όχι μόνο για τις δυνατότητες αλλά και για τους περιορισμούς της ενδεικνυόμενης προγεννητικής εξέτασης και να επισημανθεί ότι δεν υπάρχει εξέταση που να μπορεί να αποκλείσει όλες τις ανωμαλίες. Στην περίπτωση μίας εξέτασης με παθολογικό αποτέλεσμα, η όποια ακολουθείται από διακοπή της κύησης, είναι σημαντικό να αποστέλλεται στο εργαστήριο για επιβεβαίωση το σύνολο των προϊόντων της κύησης.

	Χρωμοσωμικές Διαταραχές	Μονογονιδιακές Διαταραχές	Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες
Παράγοντες προσδιοριζόμενοι πριν την κύηση			
Προχωρημένη ηλικία μητέρας	+	-	-
Συγγένεια γονέων	-	+	+
Εθνική προέλευση	-	+	(+)
Θετικό οικογενειακό ιστορικό	+	+	+
Μητρική νόσος ή φαρμακευτική αγωγή	-	-	+
Πληθυσμιακή ανίχνευση φορέων	-	+	-
Παράγοντες προσδιοριζόμενοι κατά τη διάρκεια της κύησης			
Ανώμαλη υπερηχογραφική απεικόνιση	(+)	(+)	+
Έλεγχος α-εμβρυικής πρωτεΐνης	(+)	(+)	(+)
Άλλες βιοχημικές ανιχνευτικές δοκιμασίες	(+)	-	-
Μητρική έκθεση σε τερατογόνα	-	-	+
+ Συσχέτιση **(+) Πιθανή συσχέτιση** **- Απουσία συσχέτισης**			

Πίνακας 4.1 Αναγνώριση των κυήσεων υψηλού κινδύνου (Connor & Ferguson-Smith, 2004:282)

Οι τεχνικές προγεννητικής διάγνωσης μπορούν να διαιρεθούν σε δύο μεγάλες ομάδες : τις επεμβατικές και τις μη επεμβατικές. Στις επεμβατικές περιλαμβάνονται οι αμνιοπαρακέντηση, λήψη χοριακών λαχνών, παρακέντηση ομφαλίου λώρου, βιοψία εμβρυικού δέρματος, ενώ από τις μη επεμβατικές κυριότερες είναι ο υπερηχογραφικός έλεγχος, ο έλεγχος εμβρυικών κυττάρων στη μητρική κυκλοφορία και άλλοι τύποι απεικονιστικού ελέγχου.

Πιο συγκεκριμένα, το υπερηχογράφημα χρησιμοποιείται σε πολλά στάδια της εγκυμοσύνης και συχνά σε συνδυασμό με κάποια άλλη μέθοδο. Χρησιμοποιείται :

- Σαν οδηγός στις μεθόδους της αμνιοκέντησης και λήψης των χοριακών λαχνών
- Για διάγνωση εκτός θέσεως εγκυμοσύνης
- Για προσδιορισμό του ρυθμού ανάπτυξης και του σταδίου της κύησης
- Μερικές φορές για καθορισμό του φύλου καθώς και για τη διάγνωση πολλαπλών κυήσεων

- Για προσδιορισμό ανατομικών στοιχείων στις 18-20 εβδομάδες κύησης
- Μπορεί επίσης να βοηθήσει στη διάγνωση ενός αριθμού εμβρυϊκών ανωμαλιών όπως καρδιακές ανωμαλίες ή βλάβες νευρικού σωλήνα, πχ δισχιδούς ράχης.
- Δυνατότητα προγεννητικής θεραπείας, εάν η διάγνωση γίνει νωρίς, δυστυχώς όχι για γενετικές ασθένειες (Rodeck, 2010).

Η αμνιοπαρακέντηση περιλαμβάνει την διακοιλιακή λήψη αμνιακού υγρού υπό άμεσο υπερηχογραφικό έλεγχο. Πραγματοποιείται συνήθως στο $2^{ο}$ τρίμηνο της εγκυμοσύνης, συνήθως μετά την $15^{η}$ βδομάδα με πολύ σημαντικά ποσοστά επιτυχίας και συχνότητα επιπλοκών 0,3-0,5%. Χρησιμοποιείται για :

- Υπόδειξη ορατών προβλημάτων στον καρυότυπο, πχ σύνδρομο Down
- Υπόδειξη του φύλου
- Έλεγχο ομάδας αίματος (Έλεγχος Rh όταν η μητέρα είναι Rh-)
- Έλεγχο γονιδίων για πιθανές ανωμαλίες
- Μέτρηση επιπέδων χημικών ουσιών, όπως α) Υπόδειξη μεταβολικών προβλημάτων, πχ νόσος Tay-Sachs. β) Βλάβες νευρικού σωλήνα (αυξημένη α-εμβρυϊκή πρωτεΐνη).

Η λήψη τροφοβλαστικού ιστού γίνεται με διακοιλιακή ή διατραχηλική λήψη με ταυτόχρονη υπερηχογραφική καθοδήγηση. Η διαδικασία πραγματοποιείται την 10 με $12^{η}$ βδομάδα και η συχνότητα επιπλοκών είναι περίπου 0,5%. Χρησιμοποιείται κυρίως για την απομόνωση εμβρυικού DNA. (Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής, 2006)

Τέλος έλεγχος μπορεί να γίνει και με τη λήψη δείγματος εμβρυικού αίματος ή την απομόνωση εμβρυικών κυττάρων που κυκλοφορούν ελεύθερα στο μητρικό αίμα.

Μετά τη λήψη του εμβρυικού ιστού (σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις εκτός του υπερηχογραφήματος) ακολουθούν εργαστηριακές εξετάσεις που περιλαμβάνουν συνήθως τη μέτρηση επιπέδων πρωτεϊνών-δεικτών, την ανάλυση DNA, κυτταρογενετικές ή βιοχημικές διαδικασίες.

Στα πλαίσια της παρούσας εργασίας, θα αναφερθούμε μόνο στις κυτταρογενετικές αναλύσεις δεδομένου ότι είναι αυτές που μπορούν να παρέχουν γενετικές πληροφορίες.

Το κύτταρα απομονώνονται από τον εμβρυικό ιστό και καλλιεργούνται. Από τα κύτταρα απομονώνουμε DNA το όποιο θα χρησιμοποιηθεί τόσο για την κατασκευή καρυοτύπου και την παρατήρηση δομικών ανωμαλιών, όσο και για άλλες μοριακές διαδικασίες. Η ανάλυση του DNA γίνεται είτε με χρήση συνδεδεμένων ανιχνευτών (έμμεσες τεχνικές) είτε με απευθείας διάγνωση της μετάλλαξης (άμεσες τεχνικές).

Ο προγεννητικός έλεγχος των χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου με κυτταρογενετική ανάλυση συνιστάται κυρίως στις κυήσεις με αυξημένο κίνδυνο λόγω :

-προχωρημένης αναπαραγωγικής ηλικίας της μητέρας,
-ενδείξεων κατά τον βιοχημικό προγεννητικό έλεγχο πρώτου και δευτέρου τριμήνου,

-υπερηχογραφικών ανωμαλιών του εμβρύου,
-όταν ένας από τους γονείς είναι φορέας χρωμοσωμικής ανωμαλίας.

Ανίχνευση ανευπλοειδιών με μοριακές μεθόδους

Α) Φθορίζον in situ υβριδισμός (FISH: fluorescent in situ hybridization)

Με τη *FISH* είναι δυνατό να ανιχνευθούν υπομικροσκοπικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που δε φαίνονται στον καρυότυπο. Η τεχνική *FISH* είναι επίσης δυνατό να εφαρμοσθεί σε μη καλλιεργημένους μεσοφασικούς πυρήνες αμνιακού υγρού και αυτό επιτρέπει την ταχεία προγεννητική διάγνωση των συχνότερων χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου. Η ανάπτυξη ειδικών DNA ανιχνευτών για τα χρωμοσώματα 13, 18, 21, X και Y κατέστησε δυνατή την ταχεία διάγνωση των συχνότερων ανευπλοειδιών σε μικρές ποσότητες αμνιακού υγρού και χοριακών λαχνών σε 24 με 48 ώρες

Β) Η ποσοτική φθορίζουσα αντίδραση της πολυμεράσης (QF-PCR: quantitative fluorescent polymerase chain reaction)

Αποδεικνύεται η πλέον αξιόπιστη μέθοδος για την ταχεία διάγνωση των συχνοτέρων χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου (Sahoo et al, 2006). Βασίζεται στη σχετική ποσοτικοποίηση μικροδορυφορικών αλληλομόρφων για τον καθορισμό επαναλήψεων που ποικίλλουν από άτομο σε άτομο. Πολλαπλασιάζεται το DNA με τη χρήση φθοριζόντων εκκινητών και στη συνέχεια διαχωρίζεται βάση μεγέθους με την εμφάνιση χαρακτηριστικών κορυφών (Iafrate et al, 2004).

Γ) Η πολλαπλή ενίσχυση ανιχνευτών εξαρτώμενη από την αντίδραση λιγάσης (MLPA: multiplex ligation-dependent probe amplification) (Sebat, 2004).

Η μέθοδος αυτή εφαρμόζεται για τη διερεύνηση μεγάλου αριθμού νοσημάτων των οποίων η αιτιολόγηση περιλαμβάνει μικροελλείμματα ή/και μικροδιπλασιασμούς.

Ο έλεγχος με *MLPA* συνιστάται σε περιπτώσεις που στο έμβρυο παρατηρούνται σοβαρά υπερηχογραφικά ευρήματα, όπως καρδιακές ανωμαλίες, αυξημένη αυχενική διαφάνεια, υπολειπομένη ανάπτυξη κ.α. ενώ ο καρυότυπος είναι φυσιολογικός. Όλες οι παραπάνω μέθοδοι και τεχνολογίες έχουν το μειονέκτημα ότι είναι σε θέση να ανιχνεύσουν τις συγκεκριμένες ανευπλοειδίες για τις οποίες έχουν σχεδιαστεί. Σε αναδρομική μελέτη αναφέρεται ότι αν εφαρμοσθεί μόνο ταχεία προγεννητική διάγνωση με *FISH* ή *QF-PCR*, 1 στα 100 δείγματα αμνιακών υγρών και 1 στα 40 δείγματα χοριακών λαχνών θα είχαν κάποια μη διαγνωσμένη χρωμοσωμική ανωμαλία. Από αυτές 30% και 45% αντίστοιχα, σχετίζονται με παθολογικό έμβρυο (Rodriguez del Alba et al, 2001). Επίσης, υπολογίζεται ότι αν στο αμνιακό υγρό το αποτέλεσμα εξάγεται μόνο από τη *QF-PCR* δεν θα διαγνωσθούν 32.2% κλινικά σημαντικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (Slunga-Tallberg et al 1995) Λόγω λοιπόν αυτών των περιορισμών, η επιστημονική κοινότητα συμφωνεί ότι ο συμβατικός καρυότυπος μετά από καλλιέργεια πρέπει να εξακολουθεί να

εφαρμόζεται και ότι οι μοριακές μέθοδοι πρέπει να συμπληρώνουν και όχι να αντικαθιστούν (Rodriguez del Alba et al, 2001, Slunga-Tallberg et al 1995, Troeger et al 1999).

Δ) Μοριακός Καρυότυπος

Η νέα μέθοδος με την οποία ανιχνεύονται όλες οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε ολόκληρο το γονιδίωμα με μία εξέταση είναι η *microarray-CGH* (*comparative genomic hybridization*: συγκριτικός γενωμικός υβριδισμός με μικροσυστοιχίες) ή πιο απλά ο μοριακός καρυότυπος. Εξαίρεση αποτελούν οι ισοζυγισμένες μεταθέσεις και αναστροφές, καθώς και οι πολυπλοειδίες που διαγιγνώσκονται μόνο με το συμβατικό καρυότυπο.

Πρόσφατα δύο ανεξάρτητες επιστημονικές ομάδες έδειξαν ότι ο μοριακός καρυότυπος είναι δυνατό να εφαρμοσθεί με επιτυχία στην προγεννητική διάγνωση εξασφαλίζοντας τη διάγνωση όλου του φάσματος των χρωμοσωμικών ανωμαλιών μεγέθους >1Mb, υπενθυμίζοντας ότι η διακριτική ικανότητα του συμβατικού καρυότυπου είναι 3-5Mb (Mavrou et al, 2007 , Dennis Lo YM et al, 1997).

Από τις παραπάνω μεθόδους αυτή που ενέχει τους λιγότερος κινδύνους για τη λήψη του δείγματος είναι ο έλεγχος των κύτταρων του εμβρύου που κυκλοφορούν στο αίμα της εγκύου. Παρ' όλο που αρχικά η χρήση αυτών των κυττάρων φαινόταν να υπόσχεται πολλά για την προγεννητική διάγνωση, στην πορεία αποκαλύφθηκαν σοβαρά προβλήματα.

Τα κυριότερα φαίνεται να είναι:

- ο εξαιρετικά μικρός αριθμός τους στο μητρικό αίμα
- τα εμπύρηνα ερυθροκύτταρά στο αίμα της εγκύου είναι μητρικής προέλευσης (Dennis Lo et al, 2007, Troeger et al 1999).
- η κακή ποιότητα των πυρήνων αυτών των κυττάρων η οποία δεν επιτρέπει πάντα την επιτυχή εφαρμογή της *FISH* (Troeger et al 1999).

Η συνύπαρξη μεγάλης ποσότητας μητρικού DNA καθιστά την πρακτική αυτή ανέφικτη σε περιπτώσεις μονογονιδιακών νοσημάτων όπου και οι δύο γονείς είναι φορείς κάποιας μεταλλαγής.

Προς το παρόν η αποτελεσματικότερη προσέγγιση για την προγεννητική διάγνωση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου παραμένει η εξαγωγή ενός πρώτου αποτελέσματος σε οριακές λάχνες ή αμνιακό υγρό με την τεχνική ταχείας προγεννητικής διάγνωσης *QF-PCR* για τις συχνότερες τρισωμίες (τρισωμίες-13, 18, 21) σε 24-48 ώρες και στη συνέχεια ολοκλήρωση της εξέτασης με το συμβατικό καρυότυπο μετά από καλλιέργεια.

Η εφαρμογή τεχνικών όπως της *MLPA* για τη διάγνωση συνδρόμων μικροελλειμάτων ή μικροδιπλασιασμών ή του μοριακού καρυότυπου συνιστώνται σε ειδικές περιπτώσεις όπου, είτε παρατηρούνται υπερηχογραφικές ανωμαλίες του εμβρύου, είτε *de novo* χρωμοσωμικές ανακατατάξεις που δεν ανιχνεύονται στους γονείς.

Σε κάθε περίπτωση όμως δεν θα πρέπει να ξεχνάμε ότι για εγκυμοσύνες όπου η ηλικία της μητέρας υπερβαίνει τα 30 έτη ο συμβατικός προγεννητικός καρυότυπος έχει αποτελέσει το πλέον χρήσιμο εργαλείο στη διάγνωση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου.

Μέχρι να αποδειχθεί ότι οι νέες μεθοδολογίες είναι εξίσου αποτελεσματικές οφείλουμε να είμαστε ιδιαίτερα προσεκτικοί προκειμένου να μη διακοπούν κυήσεις υγιών εμβρύων ή γεννηθούν νεογνά με χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

2.Δ.2. Τα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από την Προγεννητική Διάγνωση

Παραπάνω παρουσιάστηκε η διαδικασία της ΠΔ και οι διάφορες περιπτώσεις στις όποιες χρησιμοποιείται. Γίνεται εμφανές ότι από την πρακτική αυτή προκύπτουν πλήθος βιοηθικών ζητημάτων, πέρα από τα βιοηθικά ζητήματα που είναι κοινά στην ΠΔ και ΠΓΔ τα όποια παρουσιάστηκαν παραπάνω (βλέπε 3.Γ.2.).

Το πρώτο ζήτημα που προκύπτει αφορά στις επεμβατικές μεθόδους και τις επιπλοκές που έχουν αυτές. Όπως είδαμε κάθε μέθοδος παρουσιάζει ένα μικρό ποσοστό επιπλοκών της τάξης του 0.5-1%. Το ποσοστό αυτό είναι σχετικά μικρό αλλά εάν το αναλογιστούμε στο σύνολο των περιπτώσεων το νούμερο παύει να είναι πια αμελητέο. Τι συμβαίνει στις περιπτώσεις εκείνες που λόγω κάποιας μεθόδου της ΠΔ προκαλείται τερματισμός της εγκυμοσύνης λόγω προβλημάτων ή λαθών κατά τη διαδικασία της διάγνωσης; Το ερώτημα αυτό σε συνδυασμό με την ηθική υπόσταση του εμβρύου δημιουργεί ένα σοβαρό βιοηθικό δίλημμα. Έχει σημασία εάν το έμβρυο έφερε σοβαρές ή άλλες γενετικές ανωμαλίες; Κατά πόσο η επιπλοκή αυτή είναι λιγότερο ή περισσότερο σημαντική ανάλογα με το αναπτυξιακό στάδιο του εμβρύου;

Ένα δεύτερο ζήτημα που αφορά τη ΠΔ απορρέει από τις μοριακές τεχνικές. Οι τεχνικές αυτές μπορούν μόνο να χρησιμοποιηθούν για την ανίχνευση συγκεκριμένης γενετικής ανωμαλίας, αυτής για την όποια σχεδιάστηκαν. Αυτό το χαρακτηριστικό τους προϋποθέτει μια εκ των προτέρων κρίση αναφορικά με τους μη-φυσιολογικούς γονότυπους που επιχειρούμε να ανιχνεύσουμε, έτσι προκύπτει το θέμα της κατασκευής ενός καταλόγου με μη-φυσιολογικές καταστάσεις τις όποιες επιθυμούμε να αποφύγουμε. Επιστρέφουμε δηλαδή στο ζήτημα της ανθρώπινης αξιοπρέπειας και το κατά πόσο αυτή σχετίζεται με την γενετική ταυτότητα του ατόμου.

Από τη χρήση νέων μεθόδων προκύπτει το θέμα της ακρίβειας και της αποτελεσματικότητας της διάγνωσης τους. Οι μέθοδοι αυτές είναι λίγο δοκιμασμένες με αποτέλεσμα να μην έχουν μεγάλη ακρίβεια.

Τέλος όπως είδαμε και προηγουμένως η απομόνωση γενετικού υλικού του εμβρύου από ελεύθερα κύτταρα αποτελεί μία μέθοδο χρήσιμή αλλά με όχι ιδιαίτερη ακρίβεια ή εγκυρότητα. Ως εκ τούτου, εύλογα δημιουργείται το ερώτημα του κατά πόσο τα αποτελέσματα που παίρνουμε είναι αρκετά έγκυρα για να μπορέσουμε να κάνουμε

διάγνωση και πιο ειδικά να συμβουλεύει ο γιατρός ή ο σύμβουλος το ζευγάρι σχετικά με την κατάσταση υγείας του εμβρύου και κατά συνέπεια για τη συνέχιση ή όχι της κύησης.

2.Ε. Γενετικές εξετάσεις και γενετική διάγνωση μετά τη γέννηση

2.Ε.1. Η διαδικασία και οι χρήσεις των γενετικών εξετάσεων και της γενετικής διάγνωσης μετά τη γέννηση

Γενετικές εξετάσεις μπορούν επίσης να πραγματοποιηθούν μετά τη γέννηση. Οι εξετάσεις αυτές μπορούν να πραγματοποιηθούν πριν ή μετά την ενηλικίωση του ατόμου ανάλογα με το σκοπό της εξέτασης. (Genetics and Health - Genetic Testing In Children and Adults)

Όπως είδαμε και παραπάνω, οι γενετικές εξετάσεις σε ενήλικες μπορούν να γίνουν πριν ή μετά την εμφάνιση των συμπτωμάτων.

Οι προσυμπτωματικές εξετάσεις χωρίζονται σε :

1. Προσυμπτωματική διάγνωση ασθενειών με επικρατή τύπο κληρονόμησης
2. Προσυμπτωματική διάγνωση ασθενειών με υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης
3. Εξέταση για εκτίμηση κινδύνου για τους απογόνους ή για ταυτοποίηση φορέα κάποια ασθένειας
4. Γενετική εξέταση για προδιάθεση σε σοβαρή ασθένεια σε ενήλικα άτομα

Επί του παρόντος ο προσυμπτωματικός έλεγχος των ενηλίκων κατά κύριο λόγο αφορά μέλη οικογενειών που πάσχουν από αυτοσωμικά επικρατή νοσήματα και εμφανίζουν όψιμα την εκδήλωση των συμπτωμάτων. Έτσι είναι δυνατή η γενετική συμβουλευτική των προσυμπτωματικών ατόμων στα οποία έχει ανευρεθεί το μεταλλαγμένο γονίδιο, όπως επίσης και η έγκαιρη και αποτελεσματική θεραπευτική παρέμβαση. Ενδεικτικά αναφέρεται η κατά τακτά χρονικά διαστήματα διερεύνηση για όγκους στους φορείς γονιδίων κληρονομικών μορφών καρκίνου με σκοπό την έγκαιρη διάγνωση κακοήθων όγκων. (Connor et al, 2004).

Μετά την εμφάνιση των συμπτωμάτων, μπορούν να διεξαχθούν εξετάσεις για επιβεβαίωση της διάγνωσης και για την εκτίμηση του κινδύνου για τους απογόνους.
Εκτός από τους παραπάνω ιατρικούς λόγους, γενετικές εξετάσεις σε ενήλικα άτομα μπορούν να πραγματοποιηθούν για λόγους ταυτοποίησης (π.χ. πατρότητας), για λόγους εργασιακούς ή ασφαλιστικούς (όπως θα δούμε στη συνέχεια) ή για λόγους εγκληματολογικούς (π.χ. λήψη γενετικού υλικού με σκοπό την τοποθέτηση υπόπτου/ενόχου σε μία εγκληματική πράξη).

Η διαδικασία ωστόσο παραμένει η ίδια. Το γενετικό υλικό απομονώνεται, πολλαπλασιάζεται και ελέγχεται για μεταλλάξεις με κάποια από τις τεχνικές που αναφέρθηκαν στις προηγούμενες παραγράφους.

Με τον ίδιο τρόπο μπορούν να πραγματοποιηθούν γενετικές εξετάσεις σε παιδιά μικρής ή μεγαλύτερης ηλικίας. Η εξέταση αυτή πραγματοποιείται συνήθως μετά την εμφάνιση συμπτωμάτων σε κάποιο μεγαλύτερο μέλος της οικογένειας. Διαφορετικά μπορεί να πραγματοποιηθεί γενετική εξέταση σε παιδιά λόγω σοβαρού οικογενειακού ιστορικού, παραδείγματος χάρη για κάποια όψιμα εμφανιζόμενη κληρονομική ασθένεια.

Το 2000 η Παιδιατρική Επιτροπή για τη Γενετική της Ακαδημίας των Ηνωμένων Πολιτειών εξέδωσε οδηγίες σχετικά με τη διεξαγωγή γενετικών εξετάσεων πριν την ενηλικίωση. Η οδηγία προέτρεπε τη διεξαγωγή γενετικών εξετάσεων σε παιδιά, μόνο στην περίπτωση που τα αποτελέσματα της εξέτασης προσφέρουν άμεσα οφέλη στο παιδί ή άλλο μέλος της οικογένειας του, και πάντα εφόσον δεν υπάρχουν αναμενόμενες επιπλοκές για το υπό εξέταση άτομο. Η επιτροπή θεώρησε τη γενετική συμβουλευτική, πριν και μετά την πραγματοποίηση της εξέτασης, ως καίριο στάδιο της διαδικασίας (Khoury et al, 2003). Η ίδια επιτροπή δεν αποδέχεται την πραγματοποίηση γενετικής εξέτασης σε παιδιά προκειμένου να διαπιστωθεί εάν είναι ή όχι φορέας, εκτός από την περίπτωση έφηβης εγκύου.

Τα τελευταία χρόνια, οι γενετικές εξετάσεις πραγματοποιούνται σε νεαρά ενήλικα άτομα σε συνδυασμό με άλλα είδη φυσικών, απεικονιστικών ή άλλου τύπου εξετάσεων, προκειμένου να διαπιστωθεί η ύπαρξη αυξημένης προδιάθεσης για την εμφάνιση ασθένειας με κάποια γενετική προδιάθεση όπως συγκεκριμένα είδη καρκίνου ή Alzheimer. Συγκεκριμένα σε μία έρευνα, μετά από διενέργεια γενετικής εξέτασης που έδειξε σχετική γενετική προδιάθεση για Alzheimer, τα υπό εξέταση νεαρά άτομα υποβλήθηκαν σε PET-scan (positron emission tomography) προκειμένου να διαπιστωθεί εάν εμφάνιζαν ανωμαλίες στην εγκεφαλική δραστηριότητα, όπως αυτές που εμφανίζονται σε άτομα που νοσούν από τη συγκεκριμένη ασθένεια. Η έρευνα έδειξε ότι τα νεαρά άτομα εμφάνιζαν ανωμαλίες στην εγκεφαλική δραστηριότητα αρκετές δεκαετίες πριν την αναμενόμενη εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων. (Reimana et al, 2003)

Γίνεται εμφανές ότι η κατάλληλη χρήση των γενετικών εξετάσεων, ειδικότερα σε συνδυασμό με άλλες μεθόδους, μπορούν να αποδειχθούν ιδιαίτερα βοηθητικές στην προληπτική ιατρική.

ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΟΣ ΑΝΙΧΝΕΥΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Γενετικές εξετάσεις μετά τη γέννηση μπορούν να πραγματοποιηθούν και στα πλαίσια πληθυσμιακού ανιχνευτικού ελέγχου. Ο πληθυσμιακός έλεγχος συνεπάγεται την εξέταση όλου του πληθυσμού ή τμήματος του προκειμένου να ανιχνευτούν τα άτομα που είτε τα ίδια είτε οι απόγονοι τους έχουν κίνδυνο εμφάνισης μίας γενετικής νόσου. Οι βασικές αρχές που πρέπει να τηρούνται για την εφαρμογή προγράμματος πληθυσμιακού ελέγχου είναι(Connor et al, 2004:291-292) :

- Σαφώς καθορισμένη γενετική διαταραχή
- Εκτιμώμενη συχνότητα

- Πλεονέκτημα από την πρώιμη διάγνωση
- Ελάχιστα ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα
- Ελάχιστα ψευδώς θετικά αποτελέσματα
- Τα οφέλη να υπερτερούν του κόστους

Έτσι παρά το γεγονός ότι πολλά γενετικά νοσήματα έχουν πλήρως προσδιοριστεί, δεν είναι πολλά εκείνα που δικαιολογούν έναν τέτοιου τύπου έλεγχο. Η πρώιμη διάγνωση πρέπει να προσφέρει κάποιο πλεονέκτημα, για παράδειγμα η ανίχνευση φορέων επιτρέπει τη γενετική συμβουλευτική και πιθανώς την προγεννητική διάγνωση σε μελλοντική ή επόμενη κύηση. Η προγεννητική διάγνωση παρέχει τη δυνατότητα επιλεκτικής διακοπής της κύησης, ενώ η διάγνωση στη νεογνική ηλικία επιτρέπει τη προσυμπτωματική θεραπεία. Σε περίπτωση απουσίας θεραπείας η συνεχής παρακολούθηση μπορεί να διευκολύνει την αποτελεσματικότερη αντιμετώπιση της ασθένειας ή την καθυστέρηση της εμφάνισης των συμπτωμάτων.

Ο πληθυσμιακός έλεγχος μπορεί να εφαρμόζεται και σε προγεννητικό στάδιο. Παραδείγματος χάρη στο Ηνωμένο Βασίλειο εφαρμόζονται δύο προγράμματα ανιχνευτικού προγεννητικού ελέγχου : ο έλεγχος α-εμβρυικής πρωτεΐνης, προκειμένου να εντοπιστούν ανωμαλίες του νευρικού σωλήνα, και ο έλεγχος χρωμοσωμικών ανωμαλιών με βάση την ηλικία της μητέρας, όπως είδαμε και προηγουμένως.

ΑΝΙΧΝΕΥΤΙΚΕΣ ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ ΣΕ ΝΕΟΓΝΑ

Ο ανιχνευτικός έλεγχος μπορεί να πραγματοποιηθεί και κατά τη νεογνική ηλικία. Εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1961 για τη φαινυλκετονουρία και η επιτυχία του έχει ενθαρρύνει την ανάπτυξη και άλλων δοκιμασιών νεογνικού ελέγχου. Ο έλεγχος αυτός, ειδικά για την περίπτωση της φαινυλκετονουρίας εξασφάλισε σε μεγάλο αριθμό νεογνών μία φυσιολογική ανάπτυξη. Η συχνότητα της εμφάνισης της φαινυλκετονουρίας είναι σήμερα 1/10000 νεογνά. (Orphanet 2010h). Για να εξασφαλιστεί η φυσιολογική ανάπτυξη νεογνού που πάσχει απαιτείται η έγκαιρη διάγνωση και έναρξη της θεραπείας. Απουσία της εξέτασης αυτής, η οποία δεν έχει καμία αρνητική επίπτωση στο νεογνό, η νόσος ταυτοποιούνταν μετά την εμφάνιση των συμπτωμάτων με αποτέλεσμα συνήθως την πνευματική καθυστέρηση λόγω συσσώρευσης της φαινυλαλανίνης που έχει τοξική δράση στον εγκέφαλο.

ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΙΑ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΦΟΡΕΩΝ

Επί του παρόντος ο έλεγχος για την ανίχνευση φορέων εστιάζεται κυρίως σε εθνικές ομάδες, οι οποίες βρίσκονται σε υψηλό κίνδυνο για συγκεκριμένες μονογονιδιακές διαταραχές. Παράλληλα πραγματοποιούνται έρευνες για τη δυνατότητα ελέγχου ολόκληρου του πληθυσμού για φορείς της κυστικής ίνωσης και του συνδρόμου του εύθραυστου Χ μεταξύ ατόμων της Ευρώπης. Τα πιο χαρακτηριστικά παραδείγματα τέτοιων ασθενειών είναι η β-θαλασσαιμία που εμφανίζεται σε μεγάλη συχνότητα στις μεσογειακές χώρες και τη νοτιοανατολική Ασία, η δρεπανοκυτταρική αναιμία, με μεγάλη συχνότητα σε

άτομο με καταγωγή από τη Μεσόγειο και την Αφρική, η νόσος Tay-Sachs που εμφανίζεται με πολύ μεγάλη συχνότητα στους Εβραίους Ashkenazi (περίπου 1:30) και τέλος η κυστική ίνωση που θεωρείται το πιο σοβαρό κληρονομικό νόσημα στη βόρεια Ευρώπη και τις Ηνωμένες Πολιτείες με συχνότητα νεογνών με κυστική ίνωση που ανέρχεται σε 1:2500 και συχνότητα φορέων 1:25 (Connor & Ferguson-Smith, 2004).

2.Ε.2. Τα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση μετά τη γέννηση

Παραπάνω παρουσιάστηκαν οι διάφορες πρακτικές που αφορούν τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων μετά τη γέννηση, είτε αυτές αφορούν ανήλικά είτε αφορούν ενήλικα άτομα. Για άλλη μία φορά θα επικεντρωθούμε στα βιοηθικά ερωτήματα που προκύπτουν και όχι στις δυνατές απαντήσεις, δεδομένου ότι με αυτές θα ασχοληθούμε στο κεφάλαιο 5 που σκοπό έχει να παρουσιάσει τη γνώμη των τεσσάρων εθνικών επιτροπών βιοηθικής πάνω στα θέματα που προκύπτουν από τις γενετικές εξετάσεις.

Το πρώτο ζήτημα αφορά τη διενέργεια γενετικής εξέτασης για την εύρεση ασθένειας σε προσυμπτωματικό στάδιο. Είναι εμφανές ότι είτε η εξέταση πραγματοποιηθεί σε ανήλικο είτε σε ενήλικο άτομο, τα αποτελέσματα της επηρεάζουν αναγκαστικά την ανάπτυξη της προσωπικότητας του ατόμου ανεξάρτητα από τα θετική ή τα αρνητικά αποτελέσματα αυτής. Το δικαίωμα στην άγνοια εμφανίζεται και πάλι, ειδικά για περιπτώσεις ασθενειών όπου θεραπευτική πρακτική δεν υπάρχει και τα συμπτώματα τις ασθένειας θα εκδηλωθούν σε μεγαλύτερη ηλικία του ατόμου. Ειδικά για τη διενέργεια των προσυμπτωματικών εξετάσεων σε ανήλικά ή νεαρά ανήλικα άτομα, το βιοηθικό αυτό ερώτημα αποκτά ακόμα μεγαλύτερη σημασία και απαιτεί μία άμεση απάντηση.

Αναφορικά με τις γενετικές εξετάσεις που πραγματοποιούνται πριν την τεκνοποίηση, είναι σημαντικό στα πλαίσια της συμβουλευτικής τόσο πριν όσο και μετά την εξέταση, να υποστηρίζεται η αυτόνομη επιλογή του ζευγαριού και η αναπαραγωγική του ελευθερία ανεξάρτητα από τα αποτελέσματα των εξετάσεων.

Ένα άλλο ζήτημα που προκύπτει, παρότι κοινό σε όλους τους τύπους γενετικών εξετάσεων, είναι το ζήτημα των πιθανοτήτων που απορρέουν από τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων. Είναι σημαντικό να είναι ξεκάθαρό ότι οι γενετικές εξετάσεις, πέραν αυτών που γίνονται για μονογονιδιακά νοσήματα, δεν παρέχουν κανένα επίπεδο βεβαιότητας για την εμφάνιση των συμπτωμάτων, αλλά πάντα, πιθανότητας, μικρότερες ή μεγαλύτερες ανάλογα με τη φύση της ασθένειας, αλλά πάντα πιθανότητες για την εμφάνιση ή όχι της νόσου.

Στην περίπτωση γενετικής εξέτασης σε άτομα που έχουν ήδη οικογένεια, τίθεται το ζήτημα της ενημέρωσης και της συμβουλευτικής και των υπολοίπων μελών της οικογένειας του ατόμου που εξετάστηκε είτε αυτά πρόκειται να νοσήσουν είτε είναι απλά φορείς. Με τον τρόπο αυτό επανερχόμαστε στο ζήτημα της εμπιστευτικότητας που αφορά τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων.

Ένα πολύ σημαντικό πρόβλημα που απορρέει από τις γενετικές εξετάσεις είναι η χρήση τους για λόγους διάφορους των ιατρικών. Είτε η χρήση γίνεται για να εξυπηρετηθεί η δικαιοσύνη είτε για εργασιακούς – ασφαλιστικούς λόγους, το βιοηθικό ερώτημα παραμένει.

Παρατηρήσαμε ότι υπάρχει η δυνατότητα διενέργειας γενετικής εξέτασης σε ανήλικο άτομο με σκοπό τη χρήση των αποτελεσμάτων προς όφελος άλλου μέλους της οικογένειας, οπότε γίνεται εμφανές ότι είναι σημαντικό να αντιμετωπιστεί το θέμα της εργαλειοποίησης του ατόμου, ειδικά για τις περιπτώσεις των παιδιών που δεν μπορούν με την ίδια ευκολία να υπερασπιστούν τα συμφέροντα τους.

Ο πληθυσμιακός ανιχνευτικός έλεγχος εγείρει πλήθος βιοηθικών ερωτημάτων, ειδικά αναφορικά με τις αρχές που πρέπει να τηρούνται προκειμένου να είναι, σχετικά ή απόλυτα, ηθικά δικαιολογημένος. Ποιος φορέας είναι κατάλληλος να αποφασίσει και να αδειοδοτήσει για την ηθική υπόσταση τους ελέγχου είτε αυτός γίνεται για λόγους υγείας, είτε για καθαρά επιστημονικούς λόγους.

Ιδιαίτερη περίπτωση αποτελεί ο έλεγχος για την ανίχνευση φορέα, ειδικά για τις περιπτώσεις ασθενειών που σχετίζονται με κάποια εθνική ομάδα και ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί προκειμένου να εξασφαλιστεί η ανωνυμία και η εμπιστευτικότητα των πληροφοριών που θα προκύψουν. Ωστόσο ο κίνδυνος του στιγματισμού και των φυλετικών ή άλλου είδους διακρίσεων είναι πάντα υπαρκτός.

Τέλος, όπως και σε όλες τις γενετικές εξετάσεις προκύπτει το ζήτημα της εκπαίδευσης και της ενημέρωσης σχετικά με τις δυνατότητας, τους κινδύνους και τα οφέλη που προκύπτουν από κάθε πρακτική. Η εκπαίδευση αφορά τόσο τους γιατρούς και τις συναφείς ειδικότητες ερευνητικού προσωπικού που σχετίζονται με τις γενετικές εξετάσεις όσο και το γενικό πληθυσμό.

2.Στ. Κείμενα που σχετίζονται με την βιοηθική και ειδικά με τα γενετικά δεδομένα και τη γενετική διάγνωση

2.Στ.1. Γενικά

Το Σεπτέμβριο του 1947 η Διεθνής Οργάνωση Υγείας σε συνεργασία με την UNESCO συνέταξε τον Διεθνή Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας, σαφώς επηρεασμένο από το πνεύμα της Δίκης της Νυρεμβέργης. Η Διακήρυξη της Γενεύης, όπως έμεινε γνωστή στην ιστορία, έθεσε 10 κανόνες που θα πρέπει να τηρούνται σε κάθε πειραματική διαδικασία που σχετίζεται με ανθρώπους. Ένας από τους κανόνες προέβλεπε ότι οφείλεται να εξασφαλίζεται η συγκατάθεση του υποκειμένου, βασική αρχή που αποτέλεσε τον θεμέλιο λίθο της Βιοηθικής. Οι δεκαετίες που ακολούθησαν ήταν εξαιρετικά παραγωγικές για τη Βιολογία και οι γνώσεις που συσσωρεύτηκαν άρχισαν να βρίσκουν πρακτικές εφαρμογές ήδη από τα τέλη της δεκαετίας του `60 (Wikipedia, 2010d).

Ακολουθεί η διακήρυξη του Ελσίνκι που υιοθετήθηκε το 1964 και τροποποιήθηκε για τελευταία φορά το 2008. Η διακήρυξη αυτή θέτει τις ηθικές αρχές που θα πρέπει να γίνονται σεβαστές από τους ιατρούς όταν διεξάγουν ιατρική έρευνα με ανθρώπους ή ανθρώπινο υλικό.

Ένα από τα κύρια άρθρα της Διακήρυξης αυτής είναι ότι κανένα εθνικό, νομικό ή θεσμικό αίτημα δεν μπορεί να μειώσει ή να εξαλείψει οποιαδήποτε πρόνοια, σε σχέση με την προστασία των ανθρωπίνων υποκειμένων που συμμετέχουν σε έρευνα.

Ανάμεσα στις βασικές αρχές της Διακήρυξης αυτής είναι[10]:

1. το καθήκον του ιατρού σε μια ιατρική έρευνα να διασφαλίσει την ζωή, υγεία, ιδιωτική ζωή και αξιοπρέπεια των ανθρώπινων υποκειμένων της έρευνας του.
2. ο σχεδιασμός και εφαρμογή πειραματικών διαδικασιών με την χρήση ανθρώπινων υποκειμένων θα πρέπει να παρατίθεται ξεκάθαρα σ' ένα ερευνητικό πρωτόκολλο, το οποίο θα πρέπει να υποβάλλεται σε ανεξάρτητη επιτροπή βιοηθικής για αξιολόγηση.
3. οποιαδήποτε έρευνα με ανθρώπινα υποκείμενα διεξάγεται μόνο όταν αποδειχθεί ότι η έρευνα αυτή θα έχει οφέλη για τα άτομα του πληθυσμού της έρευνας
4. απαιτείται ειδική πρόνοια για λήψη ενημερωμένης συγκατάθεσης από τους συμμετέχοντες σ' ένα ερευνητικό πρόγραμμα, με ιδιαίτερη έμφαση σε άτομα που δεν είναι σε θέση να δώσουν την συγκατάθεση τους (ανήλικοι, άτομα με ειδικές ανάγκες).

2.Στ.2. Ειδικά κείμενα σχετικά με την βιοιατρική και τις γενετικές εξετάσεις

Ειδικού ενδιαφέροντος νομοθετικό κείμενο στη βιοιατρική και στις γενετικές εξετάσεις αποτελεί η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική, γνωστή και ως Σύμβαση του Οβιέδο. Υιοθετήθηκε από την Επιτροπή Μονίμων Αντιπροσώπων του Συμβουλίου της Ευρώπης και υπογράφηκε τον Απρίλιο του 1997. Στην Ελλάδα έχει ενσωματωθεί στη νομοθεσία με τον νόμο 2619/1998. Ιδιαίτερο ενδιαφέρον επίσης παρουσιάζει το Πρόσθετο Πρωτόκολλο της Σύμβασης για την βιοιατρική έρευνα (2005), το πρόσφατο Πρόσθετο Πρωτόκολλο για την βιοιατρική έρευνα αναφορικά με τις Γενετικές εξετάσεις για λόγους Υγείας (2008), και η Διακήρυξη της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα (1997), η οποία παρόλο που δεν έχει δεσμευτική ισχύ, αποτελεί βασικό κείμενο αναφοράς.

Πιο συγκεκριμένα από τη <u>σύμβαση του Οβιέδο</u> μας[11] αφορούν κυρίως τα παρακάτω άρθρα:

Άρθρο 5 : Ελεύθερη συναίνεση μετά από ενημέρωση και ελεύθερη ανάκληση της συναίνεσης

Άρθρο 10 : Ελευθερία επιλογής ενημέρωσης ή όχι

[10] World Medical Association Declaration of Helsinki, (2008), Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects,pp.2-5

[11], Council of Europe, (1997). 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

Άρθρο 11 : Απαγόρευση διακρίσεων με βάση το γενετικό υλικό

Άρθρο 12 : Γενετικές εξετάσεις μόνο για λόγους υγείας ή επιστημονικής έρευνας

Άρθρο 14 : Απαγόρευση επιλογής φύλου παρά μόνο για λόγους υγείας

Από το Πρόσθετο Πρωτόκολλο για την βιοιατρική έρευνα αναφορικά με τις Γενετικές εξετάσεις για λόγους Υγείας[12] :

Άρθρο 1 : Σκοπός του Πρωτοκόλλου είναι η προστασία της ανθρώπινης αξιοπρέπειας, χωρίς διακρίσεις

Άρθρο 3 : Η ευημερία του ατόμου υπερτερεί σε σχέση με το κοινωνικό συμφέρον ή το ενδιαφέρον της επιστήμης

Άρθρο 5 : οι γενετικές εξετάσεις πρέπει να έχουν πιστοποιημένη ποιότητα

Άρθρο 8-9 : Ανάγκη πληροφόρησης και γενετικής συμβουλευτικής πριν τη διενέργεια γενετικής εξέτασης

Άρθρα 10-12 : Γενετικές εξετάσεις για ανήλικα άτομα μόνο εάν υπάρχει άμεσο κέρδος και επιπλέον ανάλογα με την ηλικία και το βαθμό ωριμότητας του παιδιού η γνώμη του πρέπει να λαμβάνεται υπόψη.

Άρθρα 13-15: Πραγματοποίηση γενετικής εξέτασης σε βιολογικό υλικό ατόμου που δεν έχει συναινέσει με σκοπό να επωφεληθεί άλλο μέλος της οικογένειας του, μόνο εάν δεν υπάρχει εναλλακτική και το άτομο του όποιου το υλικό θα χρησιμοποιηθεί δεν έχει ρητά συναίνεση για την απαγόρευση της χρήσης του γενετικού του υλικού.

Άρθρο 16 : Δικαίωμα στη μη ενημέρωση

Άρθρο 17 : Προτροπή για αποθήκευση γενετικού υλικού σε ειδικές εγκαταστάσεις, που να διαφυλάσσουν την εμπιστευτικότητα της πληροφορίας, για μελλοντική χρήση

Άρθρο 18 : Εάν κατά τη διάρκεια γενετικής εξέτασης, προκύψουν πληροφορίες για άλλον άτομο της οικογένειας, τότε το άτομο που εξετάστηκε πρέπει να ενημερώνεται και μόνο μετά από άδεια του να κοινοποιούνται τα αποτελέσματα στο άλλο μέλος.

Άρθρο 19 : Γενετικός έλεγχος, μόνο μετά από ειδική άδεια που εξασφαλίζει την επιστημονικότητα της μεθόδου, και πάντα υπό την αρχή των ίσων ευκαιριών πρόσβασης. Εθελοντική συμμετοχή και δυνατότητα άρσης της συναίνεσης.

[12] Council of Europe, (2008), Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes

Άρθρο 20 : Προτροπή λήψης μέτρων για την ενημέρωση και πρόσβαση των πολιτών σε πληροφορίες που αφορούν τις γενετικές εξετάσεις.

Από τη Διακήρυξη της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα[13] :

Άρθρο 1 : Το ανθρώπινο γονιδίωμα υπογραμμίζει την ανθρώπινη ενότητα και συμβολικά αποτελεί την κληρονομιά της ανθρωπότητας.

Άρθρο 2 : Όλοι έχουν δικαίωμα σεβασμού, και η αξιοπρέπεια είναι ανεξάρτητη από τα γενετικά χαρακτηριστικά.

Άρθρο 5 : Ακόμα και στην περίπτωση της γενετικής διάγνωσης, πρέπει να γίνεται συνυπολογισμός των κινδύνων που ενδέχεται να προκύψουν και μόνο εάν το κέρδος είναι σημαντικό πρέπει να πραγματοποιούνται οι γενετικές εξετάσεις.

Άρθρο 7 : Τα γενετικά δεδομένα που μπορούν να συσχετιστούν με συγκεκριμένο άτομο, πρέπει να αποθηκεύονται και να χρησιμοποιούνται για ερευνητικούς ή διαγνωστικούς λόγους μόνο εάν διασφαλίζεται το απόρρητο των πληροφοριών.

Άρθρο 16 : Τα κράτη πρέπει να αναγνωρίζουν την ανάγκη για προώθηση, σε διάφορά επίπεδα, και δημιουργία πολυεπιστημονικών και πλουραλιστικών επιτροπών ηθικής για να εκτιμούν τα ηθικά, νομικά και κοινωνικά ζητήματα που προκύπτουν από την έρευνα στο ανθρώπινο γονιδίωμα και τις εφαρμογές του.

Άρθρο 17 : Τα κράτη πρέπει να σέβονται και να προωθούν την αλληλεγγύη προς τα άτομα, τις οικογένειες και τις πληθυσμιακές ομάδες που είναι ιδιαίτερα ευάλωτα ή προσβεβλημένα από ασθένειες ή αναπηρίες γενετικού τύπου.

Τέλος, το μοναδικό, αλλά μη δεσμευτικό, κείμενο που αναφέρεται ειδικά στα γενετικά δεδομένα είναι η Διακήρυξη της UNESCO για τα Γενετικά Δεδομένα[14] (2003). Από τη διακήρυξη μας αφορούν ιδιαίτερα τα άρθρα (σελίδες : 5-9 και 13) :

Άρθρο 3 : Κάθε άτομο έχει μια χαρακτηριστική γενετική σύσταση. Ωστόσο, η ταυτότητα ενός προσώπου δεν πρέπει να περιορίζεται στα γενετικά του χαρακτηριστικά, καθώς υπεισέρχονται σύνθετοι εκπαιδευτικοί, περιβαλλοντικοί και προσωπικοί παράγοντες καθώς και συναισθηματικοί, κοινωνικοί, πνευματικοί και πολιτιστικοί δεσμοί με άλλους ανθρώπους κι ως εκ τούτου, η ταυτότητα του προσώπου, εμπεριέχει μια διάσταση ελευθερίας.

Άρθρο 4 : Τα γενετικά δεδομένα είναι ιδιαίτερα γιατί μπορεί να προβλέπουν τη γενετική προδιάθεση των ατόμων, επηρεάζουν την οικογένεια αλλά και τις μελλοντικές γενιές, ακόμα και την ομάδα στην όποια ανήκει το άτομο, ενδέχεται να περιέχουν πληροφορία της

[13] UNESCO, (1997), Οικουμενική Διακήρυξη της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα και τα Δικαιώματα του Ανθρώπου

[14] UNESCO, (2003), Οικουμενική Διακήρυξη για τα Γενετικά Δεδομένα του Ανθρώπου

οποίας η σημασία δεν είναι απαραιτήτως γνωστή κατά την συλλογή των βιολογικών δειγμάτων και τέλος ενδέχεται να έχουν πολιτιστική σημασία για πρόσωπα ή ομάδες.

Άρθρο 5 : Τα γενετικά δεδομένα του ανθρώπου μπορούν να συλλεχθούν, να αποτελέσουν αντικείμενο επεξεργασίας, να χρησιμοποιηθούν και να αποθηκευτούν μόνο για τους εξής σκοπούς:
(i) διάγνωση και περίθαλψη, συμπεριλαμβανομένων των γενετικών ελέγχων και γενετικών εξετάσεων προδιάθεσης,
(ii) ιατρική και άλλη επιστημονική έρευνα, συμπεριλαμβανομένων των επιδημιολογικών μελετών, και ειδικά των πληθυσμιακών γενετικών μελετών, καθώς και των ανθρωπολογικών ή αρχαιολογικών ερευνών, από τούδε και στο εξής συλλογικά αναφερόμενες ως «ιατρική και επιστημονική έρευνα»,
(iii) ιατροδικαστική έρευνα καθώς και των αστικών, ποινικών και κάθε είδους νομικών διαδικασιών, λαμβάνοντας υπόψη τις διατάξεις του άρθρου 1 (γ),

Άρθρο 7 : Οφείλει να καταβληθεί κάθε προσπάθεια ώστε να διασφαλιστεί ότι τα γενετικά και πρωτεομικά δεδομένα του ανθρώπου δεν χρησιμοποιούνται για σκοπούς που οδηγούν σε διάκριση κατά τρόπο που υπάρχει πρόθεση παραβίασης ή συντρέχει η συνέπεια της παραβίασης των δικαιωμάτων του ανθρώπου, των θεμελιωδών ελευθεριών ή της αξιοπρέπειας ενός προσώπου ή για σκοπούς που οδηγούν στον στιγματισμό ενός προσώπου, μιας οικογένειας, μιας ομάδας ή κοινοτήτων.

Άρθρο 8δ : Κατά την διάγνωση και περίθαλψη, γενετικές εξετάσεις και γενετικοί έλεγχοι επί ανηλίκων και ενηλίκων προσώπων ανίκανων να συναινέσουν μπορούν να είναι, υπό κανονικές συνθήκες, ηθικά αποδεκτοί μόνο εφόσον έχουν σημαντικές συνέπειες για την υγεία και είναι προς το συμφέρον του ενδιαφερόμενου προσώπου.

Άρθρο 11: Όταν γενετικές εξετάσεις, οι οποίες ενδέχεται να έχουν σημαντικές συνέπειες για την υγεία ενός προσώπου, κρίνονται σκόπιμες είναι ηθικά επιβεβλημένο να υπάρχει διαθέσιμη γενετική συμβουλευτική με κατάλληλο τρόπο. Η γενετική συμβουλευτική οφείλει να γίνεται με αντιαυταρχικό τρόπο, να είναι προσαρμοσμένη στα πολιτιστικά πρότυπα και να εξυπηρετεί το συμφέρον του ενδιαφερόμενου προσώπου.

Άρθρο 14β: Απαγορεύεται η γνωστοποίηση επώνυμων γενετικών και πρωτεομικών δεδομένων καθώς και επώνυμων βιολογικών δειγμάτων όπως επίσης απαγορεύεται και η πρόσβαση τρίτων προσώπων σε αυτά, ιδιαίτερα των εργοδοτών, ασφαλιστικών εταιρειών, εκπαιδευτικών ιδρυμάτων και της οικογενείας, εκτός εάν συντρέχει λόγος δημοσίου συμφέροντος στις περιπτώσεις που προβλέπονται περιοριστικά από την εσωτερική νομοθεσία, η οποία είναι συνεπής με το διεθνές δίκαιο των δικαιωμάτων του ανθρώπου, ή εκτός εάν υπάρχει η πρότερη, ελεύθερη, κατόπιν ενημέρωσης και ρητή συναίνεση του ενδιαφερόμενου προσώπου, υπό τον όρο ότι αυτή η συναίνεση είναι συνεπής με το εσωτερικό δίκαιο και το διεθνές δίκαιο των δικαιωμάτων του ανθρώπου.

Άρθρο 24 : Προκειμένου τα Κράτη να προωθήσουν τις αρχές που διατυπώνονται στην παρούσα Διακήρυξη, οφείλουν να καταβάλουν κάθε προσπάθεια για να ενθαρρύνουν όλες τις μορφές εκπαίδευσης και επαγγελματικής επιμόρφωσης σε θέματα βιοηθικής σε όλα τα επίπεδα καθώς και να ενθαρρύνουν προγράμματα με στόχο τη διάδοση των πληροφοριών και των γνώσεων που αφορούν τα γενετικά δεδομένα του ανθρώπου. Τέτοιου είδους δραστηριότητες πρέπει να στοχεύουν σε εξειδικευμένα ακροατήρια, ιδιαίτερα τους ερευνητές και τα μέλη των επιτροπών βιοηθικής, ή να απευθύνονται στο ευρύ κοινό.

Στην Ελλάδα, το ζήτημα των **ιατρικών και γενετικών δεδομένων** των προσώπων, ρυθμίζεται κυρίως από τον νόμο 2472/1997 που προστατεύει όλα τα προσωπικά δεδομένα, και δη τα ευαίσθητα, όπως τα ιατρικά και γενετικά. Υπεύθυνη Εθνική Αρχή για την εφαρμογή του νόμου είναι η Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα.

Είδαμε στο κεφάλαιο αυτό τα διάφορα είδη της γενετικής διάγνωσής καθώς και τα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από αυτά, ενώ στην τελευταία ενότητα εξετάσαμε κείμενα διεθνών ή ευρωπαϊκών οργανώσεων, με ή χωρίς δεσμευτικό χαρακτήρα τα οποία όπως θα δούμε στα επόμενα κεφάλαια φαίνεται ότι αποτελούν έναν από τους παράγοντες από τους οποίους επηρεάζονται οι Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής προκειμένου να εκφέρουν μία γνώμη σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις, τη γενετική διάγνωση αλλά και τις χρήσεις τους. Στο κεφάλαιο που ακολουθεί θα δούμε μέσα από τις γνώμες της κάθε επιτροπής, τη στάση της απέναντί στα ζητήματα που αναφέρθηκαν στο κεφάλαιο αυτό.

Κεφάλαιο 3ο

Επιτροπές βιοηθικής και Γενετική Διαγνωστική

3.Α. Εισαγωγή

Τα τελευταία χρόνια οι τεχνικές και επιστημονικές ανακαλύψεις στον βιοιατρικό τομέα οδήγησαν σε σημαντικές πολιτικές εντάσεις στις δυτικές κοινωνίες (Κούση, 2010). Πιο πρόσφατα παρατηρείται μια μεταβολή στο ευρύτερο πεδίο της βιοηθικής, προς μία τάση πολιτικοποίησης των βιοηθικών ζητημάτων, όπου οι βιο-ηθικές απόψεις αντανακλούν ευρύτερες πολιτικές αντιλήψεις. Η πολυμορφία των απόψεων σχετικά με την πολιτική φύση της βιοηθικής, υποδηλώνει πως τα βιοηθικά ζητήματα είναι κατ' εξοχήν βιοπολιτικά (Κούση 2010, Bishop and Jotterant, 2006).

Η νέα αυτή πρόκληση ζητά μία μορφή διακυβέρνησης την οποία αδυνατούν να καλύψουν τόσο τα κλασικά μοντέλα νεωτερικότητας (πολιτική εκπροσώπηση), όσο και τα τεχνοκρατικά μοντέλα διακυβέρνησης (επιτροπές ειδικών) γιατί η αναφορά σε επιστημονικά δεδομένα από μόνη της, δεν προσφέρει πλέον μια ισχυρή βάση κανονιστικής ρύθμισης στους τομείς αυτούς. Η απάντηση στην ανάγκη αυτή, έρχεται από μία σχετικά νέα τεχνική διακυβέρνησης με χαρακτηριστικό παράδειγμα αυτό των επιτροπών βιοηθικής.

Οι επιτροπές βιοηθικής παρόλο που τα μέλη τους δεν επιλέγονται με άμεσες ή έμμεσες διαδικασίες από το λαό, δεν φαίνεται να διακινδυνεύουν τις δημοκρατικές αρχές, Αντιθέτως, μπορούν να βελτιώσουν μέσω της συμμετοχής τους, τη διαδικασία λήψης πολιτικών αποφάσεων, εάν δεν λειτουργούν ως υποκατάστατο στις κοινοβουλευτικές διαδικασίες αλλά βοηθούν στην προετοιμασία των βουλευτών ή άλλων πολιτικών φορέων, ώστε να οργανώνονται με τον λογικότερο δυνατό τρόπο, να αποφασίζουν και αυτοί στη συνέχεια να νομοθετούν ή να παίρνουν τις πολιτικές αποφάσεις (Friele, 2003).

Συμβουλευτικές επιτροπές όπως αυτές της βιοηθικής ασχολούνται κυρίως με βιοηθικά και βιοπολιτικά ζητήματα. Οι επιτροπές αυτές συνεισφέρουν στη βελτίωση των διαδικασιών λήψης αποφάσεων παρέχοντας συμβουλές και συστάσεις για εξαιρετικά σύνθετα προβλήματα. Πέρα από τη συνεισφορά της στην ηθική αποτίμηση της πολιτικής, η δημόσια βιοηθική (public bioethics) συμβάλει με την επιστημονική της γνώση και πληροφόρηση στην ενημέρωση του κοινού και των φορέων λήψης αποφάσεων (Κούση, 2010, Johnson, 2007).

Οι νέες εξελίξεις στη βιοιατρική και τη γενετική ειδικότερα, μπορούν, εφόσον σέβονται πάντα τα ανθρώπινα δικαιώματα να συμβάλουν στη βελτίωση των κοινωνικών συνθηκών και τη μείωση της κοινωνικής αδικίας. Δημιουργείται με τον τρόπο αυτό, μία «συμβιωτική σχέση» μεταξύ της δημόσιας βιοηθικής και της επιστήμης (Evans, 2006). Τα μέλη και οι δράσεις των επιτροπών βιοηθικής, λειτουργούν με τρόπους που εμποδίζουν το δογματισμό, τον υπερσυντηρητισμό, τις θρησκευτικές προκαταλήψεις και τη φιλοσοφική

θεωρητικολογία. Οι επιτροπές βιοηθικής δεν καταργούν υφιστάμενες ηθικές, ούτε προτείνουν μία νέα ηθική αλλά υπενθυμίζουν ότι «*η επιστήμη που χωρίζεται από τη δικαιοσύνη και την υπόλοιπη αρετή γίνεται πανουργία και όχι σοφία*» (Δραγώνα-Μονάχου, 2002:22). Ούτως ή άλλως, μέχρι σήμερα η ιστορία έχει δείξει ότι ήταν λανθασμένη η αξίωση των μαζών για μία απόλυτη ηθική (absolute demands of morality) όπως αυτή στηρίχθηκε σε διάφορες μη-δοκιμασμένες (untested) γνώμες και πεποιθήσεις (Friele, 2003).

Οι επιτροπές βιοηθικής στελεχώνονται πέραν των επιστημόνων και από επαγγελματίες ειδικευμένους στο χώρο της ηθικής (professional ethicists) και ενώ η ειδικότητα (expertise) των πρώτων δεν τίθεται υπό αμφισβήτηση, παρά μόνο σε ορισμένες περιπτώσεις όπου η επιστημονική κοινότητα εκφράζει εσωτερικές αντιρρήσεις (Kelly, 2003) η ειδικότητα των δεύτερων είναι συχνά προβληματική. Αυτό συμβαίνει επειδή αμφισβητείται έντονα η αναγνώριση ειδικότητας στο χώρο στης ηθικής (moral) αλλά ταυτόχρονα επειδή υπάρχει και ο κίνδυνος η συμμετοχή των ειδικών στο χώρο της ηθικής, να ενδυναμώσει άνισα κάποιες ηθικές προτιμήσεις έναντι κάποιων άλλων (Friele, 2003).

Το πρόβλημα της ειδικότητας στο χώρο της ηθικής μπορεί να λυθεί εάν μελετήσουμε τις επιτροπές βιοηθικής ενταγμένες μέσα στο πλαίσιο της δημόσιας βιοηθικής. Η δικαιολόγηση για τους ειδικούς των επιτροπών δεν χρειάζεται να στηρίζεται σε μία εντελώς τεχνοκρατική προσέγγιση για την ανωτερότητα των επιτροπών, την ηθική αιτιολόγηση και την κρίση τους, αλλά σε μία πιο πραγματιστική προσέγγιση αναφορικά με τη δημιουργία της δημόσιας πολιτικής, τη δημόσια συζήτηση καις τις ανάγκες που απαιτεί η δημιουργία πολιτικών (policymaking). Δεν χρειάζεται να φτάσουμε μέχρι τη διεκδίκηση ηθικής «αυθεντίας» για τις επιτροπές –με την αυστηρή έννοια του όρου- ώστε να συμμετέχουν στη διαμόρφωση πολιτικών ή να κρίνουν τις πράξεις μεμονωμένων πολιτών σε μία δημοκρατία (Johnson, 2006).

Οι «ειδικοί στο χώρο της ηθικής» (ethicists), αντίθετα με την κοινή γνώμη, δεν στηρίζονται σε απλές βασικές διαισθήσεις αλλά ούτε και είναι υποχρεωμένοι να προσφέρουν τελικές απαντήσεις σε ηθικά διλήμματα, η συμμετοχή τους στη συζήτηση είναι απαραίτητη για να παρουσιάζουν και να αναλύουν διαφορετικές ηθικές θέσεις. Δεν λειτουργούν ως «ηθική συνείδηση κανενός άλλου», αλλά ως επιστήμονες που ελέγχουν την μεθοδολογική και τεχνική συνοχή αλλά και τα ίδια τα ηθικά επιχειρήματα σχετικά με την συνοχή τους. Εννοείται ότι ο «ηθικιστής» [sic] δεν είναι υποχρεωτικά περισσότερο ηθικός από έναν άλλο οποιοδήποτε άνθρωπο, ούτε βέβαια κάποιος από τον οποίο λείπει παντελώς η αίσθηση της ηθικής, όπως κάποιος θα μπορούσε να πιστέψει, παρατηρώντας έναν «ηθικιστή» να ελέγχει (test) διαφορετικές, και συχνά αλληλοσυγκρουόμενες, ηθικές στάσεις με περίσσεια ικανότητα (Friele, 2003).

Το ζήτημα της αντικειμενικότητας της ηθικής επιμένει, όμως εκεί όπου υπάρχει υποκειμενικότητα στην ηθική αιτιολόγηση, μπορεί να υπάρχει μια έννοια αντικειμενικότητας στη μέθοδο αιτιολόγησης (Crosthwaite, 1995). Η ηθική αιτιολόγηση πρέπει να αποτελείται από μία καθαρή και συστηματική άρθρωση ηθικών αιτιολογήσεων βασισμένων σε γερή λογική, με τον τρόπο αυτό τα επιχειρήματα πρέπει να είναι διαυγή και

ικανά να αξιολογηθούν από άλλους. Ακόμα και αν η ηθική είναι υποκειμενική και η δημόσια βιοηθική δεν θα είναι ποτέ απαλλαγμένη από αξιακή αξιολόγηση (value-free), οι μέθοδοι δικαιολόγησης που χρησιμοποιούνται στη δημόσια ηθική συζήτηση (public moral discourse) μπορεί να είναι επαρκώς συστηματικοί και ακριβείς που να μετρούν ως πραγματογνωμοσύνη (expertise) (Johnson, 2007).

Είναι πολύ σημαντικό, να τονιστεί στο σημείο αυτό, ότι η συμμετοχή φιλοσόφων ειδικευμένων στο χώρο της ηθικής κάθε άλλο παρά υποβαθμίζεται. Οι επιτροπές βιοηθικής δεν έχουν τη δυνατότητα να υποχρεώσουν ή να απαιτήσουν υπακοή στις γνωμοδοτήσεις τους, ούτε από τους πολιτικούς ούτε από τους πολίτες. Είναι η δύναμη του επιχειρήματος που χρησιμοποιούν που μπορεί να πείσει, οι επιτροπές έχουν μόνο τη δύναμη της λογικής και της πειθούς σαν μέσα επιρροής, και στο σημείο αυτό είναι που οι ειδικοί στο χώρο της ηθικής έχουν τόσα να προσφέρουν (Brock, 1995).

Μέσω της συμμετοχής τους στη σφαίρα της δημόσιας πολιτικής, οι επιτροπές βιοηθικής αποτελούν αναπόσπαστο μέρος της δημόσιας βιοηθικής. Χρησιμοποιούνται ως θεσμοί διευκόλυνσης του κοινωνικού διαλόγου, επισήμανσης αξιακών ζητημάτων και γνωμοδότησης πολιτικών οργάνων.

Στη φιλοσοφία υπάρχει μία διάκριση που δεν μπορεί με ευκολία να μεταφερθεί στην Ελληνική γλώσσα, η διάκριση μεταξύ “ethics” και “morals”. Η μετάφραση και των δύο σαν «ηθική» αδυνατεί να μεταφέρει τη διαφοροποίηση στο λόγο μεταξύ της ηθικής (“ethics”) νοούμενης ως επαγγελματικής προσέγγισης ερωτημάτων της «ηθικής» (“morals”) με την έννοια ηθικών πεποιθήσεων, αρχών, διλημμάτων, κλπ. Έτσι, ενώ δεν μπορούμε να μιλήσουμε για “moral expertise”, μπορούμε να το κάνουμε, με όλα τα προβλήματα που αναφέρθηκαν παραπάνω, και πάντα μέχρις ενός βαθμού για “ethical expertise”. Ειδικότητα μόνο με τον όρο της ειδικευμένης γνώσης και της ανάπτυξης των απαραίτητων ικανοτήτων για μία συστηματική μελέτη της ηθικής (morality)(Johnson, 2007).

Οι ειδικοί στο χώρο της ηθικής και της βιοηθικής (ethicists and bioethicists), είναι μάλλον οι πλέον πιθανοί να έχουν σκεφτεί διεξοδικά σχετικά με τα περίπλοκα και προκλητικά θέματα που διακυβεύονται στη βιοηθική. Αυτό το γεγονός σε συνδυασμό με την προηγούμενη εμπειρία τους στη συζήτηση και την επίλυση άλλων αντίστοιχων θεμάτων, τους παρέχει περισσότερες δυνατότητες, από κάθε άλλο κλάδο, ώστε να αναπτύσσουν σταθερά και πειστικά ηθικά επιχειρήματα, από ότι οποιοσδήποτε, χωρίς προηγούμενη άλλη εμπειρία, μέσος πολίτης. Δεν θεωρούμε ότι οι ειδικοί στη βιοηθική είναι ηθικά σωστοί, ή ότι έχουν ηθική εξουσία, υπάρχει όμως η επιθυμία για μία όσο το δυνατόν, πιο αποτελεσματική επίλυση των ηθικών διαφωνιών. Στηριζόμαστε σε αυτούς που ήδη κατέχουν γνώσεις, ικανότητες και την κατάλληλη εκπαίδευση, να αναπτύξουν επιχειρήματα για εμάς, αλλά πάντα αφήνουμε σε αυτούς που έχουμε επιλέξει να διαμορφώνουν τις πολιτικές, να αποφασίσουν εάν τα επιχειρήματα είναι πειστικά. Οι ειδικοί στο χώρο της ηθικής και της βιοηθικής μπορεί να μην είναι «ειδικοί» με την έννοια της αυθεντίας, είναι όμως πιο ειδικοί από οποιονδήποτε άλλον (Johnson, 2007).

Με αντίστοιχο τρόπο γίνεται η διαφοροποίηση μεταξύ “bioethics” και “public bioethics”, με τον δεύτερο όρο να αναφέρεται πιο συγκεκριμένα στη «δημόσια βιοηθική» δηλαδή όχι τη

βιοηθική νοούμενη σαν φιλοσοφική προσέγγιση αλλά σαν διεπιστημονική προσέγγιση και επίλυση βιοηθικών και βιοπολιτικών ζητημάτων.

Κρίνεται λοιπόν σημαντικό, στο εισαγωγικό αυτό κεφάλαιο να γίνει η διευκρίνιση ότι οι αναφορές γίνονται κυρίως στα πλαίσια της ηθικής (ethics) και της δημόσιας βιοηθικής. Μίας δημόσιας βιοηθικής η οποία συμβάλλει στον επιστημονικό και πολιτικό διάλογο, αποτελώντας μέσω των επιτροπών της, τη νέα μορφή σύνδεσης μεταξύ ηθικής, επιστήμης και πολιτικής.

3.Α.1. Γενικά για τις Επιτροπές Βιοηθικής

Από τις αρχές της δεκαετίας του 1980 σε αρκετές χώρες διαπιστώθηκε η ανάγκη για μια συλλογική μελέτη των επιπτώσεων των επιτευγμάτων της γενετικής τεχνολογίας. Ο προβληματισμός αυτός συνδέθηκε με τη λειτουργία συμβουλευτικών επιτροπών ειδικών, που αναλάμβαναν να μελετήσουν τη σύνθετη υφή των νέων ζητημάτων που ανέκυπταν και να προσδιορίσουν τα σημεία διαπλοκής των επιστημονικών επιτευγμάτων.

Η πρώτη Εθνική Επιτροπή παγκοσμίως, ιδρύθηκε στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής το 1974. Η επιτροπή αυτή, η «National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research» ήταν υπεύθυνη για την προστασία των ανθρώπινων υποκειμένων της βιοιατρικής και συμπεριφορικής έρευνας. Η επιτροπή αυτή λειτούργησε μέχρι το 1978, οπότε και αντικαταστάθηκε από την «Ethics Advisory Board» (EAB) (μέχρι το 1979), την «President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research»(1979-1983), την «Biomedical Ethical Advisory Committee» (1988-1990), την «National Bioethics Advisory Commission» (NBAC) (1996-2001) και την «President's Council on Bioethics» (PCBE) που λειτουργεί από το 2001 μέχρι το 2009. Στο διάστημα από το 1974 μέχρι σήμερα, εκτός από τις παραπάνω, λειτούργησαν και άλλες Επιτροπές Ηθικής για πιο εξειδικευμένα θέματα (The Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues).

Η πρώτη Ευρωπαϊκή χώρα που σύστησε Εθνική Συμβουλευτική Επιτροπή Βιοηθικής ήταν η Γαλλία το 1983 (Comité Consultatif National d'Ethique). Λίγο αργότερα την ίδια χρονιά ακολούθησε η Γερμανία και στα επόμενα χρόνια αρκετές άλλες Ευρωπαϊκές χώρες. Μέχρι σήμερα έχουν συσταθεί και λειτουργούν Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής σε τουλάχιστον 26 Ευρωπαϊκές χώρες (European Group on Ethics in Science and New Technologies). Σύμφωνα με τα τελευταία δεδομένα που συλλέχτηκαν το 2008 από τη Επιτροπή Βιοηθικής του Συμβουλίου της Ευρώπης, έχουν συσταθεί εθνικές Επιτροπές σε 44 χώρες της Ευρώπης.

Οι περισσότερες από τις επιτροπές αυτές είναι μόνιμες και αποτελούνται από μέλη προερχόμενα από πολλούς διαφορετικούς γνωστικούς τομείς. Σκοπός είναι η εξασφάλιση του επιστημονικού πλουραλισμού που απαιτεί η προσέγγιση των θεμάτων μιας Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής. Τα κυριότερα θέματα που πραγματεύονται σχετίζονται με την ιατρική έρευνα ή την νομοθετική ρύθμιση. Πιο συγκεκριμένα, θέματα που σχετίζονται με την αρχή ή το τέλος της ανθρώπινης ζωής, έρευνα με χρήση βιολογικού υλικού ή βιοτεχνολογικές

εφαρμογές είναι τα συχνότερα εμφανιζόμενα ανάμεσα στα θέματα που συναντώνται στα προγράμματα των Ευρωπαϊκών Εθνικών Επιτροπών Βιοηθικής.

Στα πλαίσια του Συμβουλίου της Ευρώπης λειτουργεί η «Steering Committee on Bioethics» (CDBI) από το 1991. Από το 1985 μέχρι το 1991 αντίστοιχο ρόλο είχε η «Committee of Ministers, και η «Ad hoc Committee of experts on Bioethics» (CAHBI) που ήταν υπεύθυνη για τη σύνταξη της Σύμβασης για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοηθική (γνωστή και ως σύμβαση του Οβιέδο) (Oviedo convention, 1997).

Με τον τρόπο αυτό, άρχισε να διαφαίνεται η ανάγκη για κοινή στάση των κρατών σε ένα ζήτημα, το όποιο από τη φύση του διαπερνά τα εθνικά σύνορα και δεν περιορίζει την εμβέλεια του στα πλαίσια ενός μόνο κράτους.

Οι επιτροπές Βιοηθικής, όπως ορίζουν οι περισσότεροι νόμοι που τις θεσμοθετούν, έχουν ως σκοπό να γνωμοδοτούν πάνω στα ηθικά προβλήματα που ανακύπτουν από την πρόοδο στους τομείς της βιολογίας και της ιατρικής. Έτσι σε έναν πρώτο βαθμό η πολιτική εξουσία αποσύρθηκε, προτιμώντας να εμπιστευθεί τα ζητήματα βιοηθικής στις εν λόγω επιτροπές.

Το 1998, στα πλαίσια του Συμβουλίου της Ευρώπης, ιδρύθηκε η COMETH, μια Ευρωπαϊκή Επιτροπή με σκοπό να προάγει την συνεργασία μεταξύ των Εθνικών Επιτροπών Βιοηθικής των Ευρωπαϊκών χωρών, να βοηθάει στη σύσταση και οργάνωση νέων Εθνικών Επιτροπών και να προάγει, σε πλουραλιστική βάση, τον δημόσιο διάλογο στα ηθικά ζητήματα που προκύπτουν μέσα από τους τομείς της βιολογίας, της ιατρικής και της δημόσιας υγείας (European Conference of National Ethics Committees, 1998).

Πρώτη αρμοδιότητα της Επιτροπής αυτής ήταν να συντάξει ένα κείμενο με όλες τις βασικές πληροφορίες σχετικά με τις επιτροπές που λειτουργούσαν ήδη το 1998. (Etude comparative sur le fonctionnement des comités nationaux d'éthique dans 18 Etats members, 1998). Για το λόγο αυτό στάλθηκαν ερωτηματολόγια σε όλες τις χώρες που είχαν συστήσει Επιτροπές Βιοηθικής. Στο κείμενο που συντάχθηκε με βάση τα ερωτηματολόγια αυτά παρουσιάζονται στοιχεία από 18 επιτροπές βιοηθικής που λειτουργούσαν μέχρι και το Νοέμβριο του 1998. Οι επιτροπές αυτές προέρχονταν από τις παρακάτω χώρες : Βέλγιο, Γαλλία, Γερμανία, Ιρλανδία, Λεττονία, Ολλανδία, Πολωνία, Πορτογαλία, Ρωσία, Σλοβακία, Σλοβενία, Ελβετία, Τσέχικη Δημοκρατία, Εσθονία, Λουξεμβούργο, Μάλτα, Ρωσία και Τουρκία. Όλες οι επιτροπές είναι μόνιμες και σε κάποιες από τις χώρες λειτουργούν περιστασιακά και άλλες επιτροπές που πραγματεύονται συγκεκριμένο θέμα και των όποιων η λειτουργία παύει μετά την ολοκλήρωση του προγράμματος στα πλαίσια του όποιου δημιουργήθηκαν.

Από τις 18 επιτροπές οι 12 είναι ανεξάρτητες (Βέλγιο, Γαλλία, Γερμανία, Ιρλανδία, Λεττονία, Ολλανδία, Πολωνία, Πορτογαλία, Ρωσία, Σλοβακία, Σλοβενία και Ελβετία), 1 είναι μερικώς ανεξάρτητη (Τσέχικη Δημοκρατία), τέσσερις είναι κυβερνητικά όργανα (Εσθονία, Λουξεμβούργο, Μάλτα, Ρωσία) και μία είναι πανεπιστημιακή (Τουρκία).

Οι αποφάσεις παίρνονται σε με ομοφωνία (consensus) σε 7 από τις επιτροπές (Βέλγιο, Γαλλία, Λιθουανία, Λουξεμβούργο, Ολλανδία, Σλοβακία και Ελβετία), σε τέσσερις παίρνονται με ψηφοφορία (Λεττονία, Πολωνία, Ρωσία και Τουρκία), σε τέσσερις είτε με

ψηφοφορία είτε με ομοφωνία (Εσθονία, Γερμανία, Πορτογαλία και Τσέχικη Δημοκρατία) και σε τρείς σπανίως με ψηφοφορία (Ιρλανδία, Μάλτα και Σλοβενία).

Σχετικά με τα μέλη των επιτροπών, αυτά ορίζονται στις περισσότερες χώρες ενώ σε κάποιες άλλες εκλέγονται. Τα μέλη είναι συνήθως επιστήμονες, ήδη καταξιωμένοι και προερχόμενοι από τον τομέα της Ιατρικής, της Βιολογίας, της Φιλοσοφίας, της Θεολογίας, των Κοινωνικών Επιστημών ή σπανιότερα από άλλους τομείς. Ο αριθμός τους ποικίλλει, το Βέλγιο, η Γερμανία και η Γαλλία έχουν επιτροπές που αποτελούνται από πολλά μέλη (78,54 και 40 αντίστοιχα) ενώ οι υπόλοιπες επιτροπές αποτελούνται κατά μέσω όρο από 18 μέλη (τα λιγότερα μέλη έχει η επιτροπή της Εσθονίας, που στελεχώνεται από 11 μέλη).

Πιο συγκεκριμένα όλες οι επιτροπές έχουν ένα τουλάχιστον γιατρό, 16 από τις 18 επιτροπές έχουν έναν τουλάχιστον νομικό ή δικηγόρο, 9 από τις επιτροπές έχουν τουλάχιστον ένα φιλόσοφο –συνήθως ειδικευμένο στο χώρο της ηθικής φιλοσοφίας- 10 έχουν τουλάχιστον έναν εκπρόσωπο της επικρατούσας/επίσημης θρησκείας της χώρας, 9 έχουν τουλάχιστον ένα μέλος ιατρικού νοσηλευτικού προσωπικού (π.χ. νοσοκόμα), 3 έχουν τουλάχιστον έναν φαρμακοποιό, 5 έχουν έναν ψυχολόγο και άλλες 5 έχουν τουλάχιστον έναν ακόμα ερευνητή ή επιστήμονα προερχόμενο από άλλο επιστημονικό τομέα. Άλλες ειδικότητες που συναντώνται μεταξύ των μελών είναι βουλευτές, εκπρόσωποι οργανώσεων (π.χ. εκπρόσωπος αναπήρων), φοιτητές ακόμα και μη ειδικοί.

Αξίζει να αναφερθεί ότι η επιτροπή της Ιρλανδίας αποτελείται από 14 μέλη εκ των όποιων τα 12 προέρχονται από τον χώρο της Υγείας, ενώ στην επιτροπή της Τουρκίας τα μέλη προέρχονται αποκλειστικά από το χώρο της Υγείας[15]. Στην επιτροπή της Λεττονίας, τα μέλη είναι γιατροί, ερευνητές, φαρμακοποιοί, εκπρόσωποι σωματείων και εκπρόσωποι της Εκκλησίας, ενώ η Επιτροπή της Πολωνίας αποτελείται αποκλειστικά από γιατρούς και ερευνητές.

Είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι τα παραπάνω δεδομένα αφορούν μόνο τις Επιτροπές των 18 χωρών που αναφέρθηκαν, χωρίς αυτό να υπονοεί οποιαδήποτε αξιολόγηση των επιτροπών.

3.Α.2. Ειδικότερα για τις Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής των όποιων οι γνώμες θα εξεταστούν λεπτομερώς

Οι επιτροπές που θα εξεταστούν λεπτομερώς στη συνέχεια είναι η Ιταλική, η Σουηδική, η Ελληνική και η Γαλλική. Η επιλογή των επιτροπών έγινε με σκοπό να εξεταστούν τέσσερις επιτροπές, σχετικά διαφορετικές μεταξύ τους. Οι κοινωνικοπολιτικές και θρησκευτικές συνθήκες που επικρατούν στην αντίστοιχη χώρα αποτέλεσαν το βασικό κριτήριο, ενώ άλλα κριτήρια ήταν η σύσταση της επιτροπής και βέβαια η ύπαρξη δημοσιευμένης γνώμης σχετικά με το θέμα της Γενετικής Διαγνωστικής. Σκοπός είναι να διερευνηθεί το κατά πόσο οι επιτροπές αυτές έχουν ένα κριτήριο με το όποιο παίρνουν αποφάσεις σχετικά με τα διάφορα είδη της γενετικής διάγνωσης και ποιο είναι αυτό για κάθε επιτροπή. Για το λόγο αυτό και θα εξεταστεί η γνώμη ή οι γνώμες των τεσσάρων Εθνικών επιτροπών που

[15] Σημειώνεται ότι η επιτροπή της Τουρκίας είναι Πανεπιστημιακή και λειτουργεί στα πλαίσια της ιατρικής σχολής της Άγκυρας.

αφορούν τη γενετική διάγνωση και την χρήση των αποτελεσμάτων που προκύπτουν από αυτήν.

Επειδή από τις τέσσερις επιτροπές που θα εξεταστούν μόνο η επιτροπή της Γαλλίας παρουσιάστηκε στην παραπάνω έρευνα θα αναφερθούν στη συνέχεια τα αντίστοιχα στοιχεία και για τις άλλες τρεις επιτροπές.

Η Ιταλική Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής (National Bioethics Committee -NBC), δημιουργήθηκε με προεδρικό διάταγμα του Προέδρου του Υπουργικού Συμβουλίου τον Μάρτιο του 1990, «*με καθήκον να εκφράζει απόψεις, σκοπό να προετοιμάζει νομοθετικές πράξεις, και να ασχολείται με τα ηθικά και νομικά προβλήματα που απορρέουν από την επιστημονική έρευνα και τις τεχνολογικές εφαρμογές της στη ζωή*»[16]. Η επιτροπή είναι κυβερνητικό όργανο και αποτελείται από τον πρόεδρο, τέσσερις επίτιμους προέδρους, τέσσερις αντί-προέδρους και 26 μέλη. Η επιτροπή είναι μόνιμη και η αποφάσεις παίρνονται με ομοφωνία. Σε περίπτωση διαφωνίας η γνώμη της μειοψηφίας εκφράζεται στο τέλος της γνώμης, ονομαστικά. Η σύσταση της περιλαμβάνει εκπροσώπους από όλους τους τομείς που άπτονται της βιοηθικής, ενώ η πλειοψηφία είναι οι γιατροί, οι νομικοί και οι φιλόσοφοι. Η λεπτομερής σύσταση της επιτροπής παρουσιάζεται στη συνέχεια (5.Β.1.) (Italian National Bioethics Committee).

Η Σουηδική Επιτροπή Βιοηθικής (Swedish National Council on Medical Ethics -SMER) δημιουργήθηκε μετά από κυβερνητική απόφαση το 1985 (Swedish National Council on Medical Ethics - μόνο στα Σουηδικά) και είναι συμβουλευτικό όργανο της Σουηδικής κυβέρνησης σχετικά με ζητήματα ηθικής που προκύπτουν από τις επιστημονικές και τεχνολογικές εξελίξεις στο χώρο της βιοιατρικής. Η επιτροπή αποτελείται από ένα συμβούλιο πολιτικών εκπροσώπων και μια ομάδα ειδικών. Τα μέλη του συμβουλίου εκπροσωπούν τις 7 κύριες πολιτικές παρατάξεις της Σουηδίας καθώς και άλλους τομείς που σχετίζονται με την υγεία και την ιατρική φροντίδα και επιλέγονται αντίστοιχα από την κάθε παράταξη. Η ομάδα των ειδικών απαρτίζεται από εκπροσώπους της Ιατρικής, της Νομικής και της Φιλοσοφίας. Οι ειδικοί επιλέγονται με βάση την προηγούμενη εμπειρία τους και την αναγνωσιμότητα τους. Τα μέλη της επιτροπής έχουν 3-ετή θητεία και είναι 18 συνολικά. Η λεπτομερής σύσταση της επιτροπής παρουσιάζεται στη συνέχεια (5.Β.2.).

Τέλος, η Ελληνική Επιτροπή ιδρύθηκε με προεδρικό διάταγμα το 1998 και ξεκίνησε να λειτουργεί το 1999, υπάγεται στον Πρωθυπουργό ο οποίος ορίζει και τα μέλη της. Η Επιτροπή αποτελεί συμβουλευτικό όργανο της Πολιτείας και έχει ως αποστολή τη διαρκή παρακολούθηση των θεμάτων που σχετίζονται με τις εφαρμογές των βιολογικών επιστημών και τη διερεύνηση των ηθικών, κοινωνικών και νομικών διαστάσεων και επιπτώσεών τους. Αποτελείται από δύο επιστημονικούς συνεργάτες και μια εννεαμελή επιτροπή με 5-ετή θητεία. Η κάθε Επιτροπή απαρτίζεται από :

α) Τέσσερις (4) επιστήμονες εγνωσμένου κύρους που καλύπτουν τις περιοχές της Βιολογίας, της Γενετικής, της Ιατρικής και της Βιοτεχνολογίας.

[16] Italian National Bioethics Committee, Επίσημη ιστοσελίδα

β) Πέντε (5) επιστήμονες εγνωσμένου κύρους, εκ των οποίων δύο προέρχονται από τη Νομική Επιστήμη και ανά ένας από τη Φιλοσοφία, την Κοινωνιολογία και τη Θεολογία. Από τους νομικούς επιστήμονες ο ένας καλύπτει το Δημόσιο Δίκαιο ή το Δημόσιο Διεθνές Δίκαιο και ο άλλος το Ιδιωτικό Δίκαιο. (Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής) Η λεπτομερής σύσταση της επιτροπής παρουσιάζεται στη συνέχεια (5.Β.3.).

3.Β Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής

Στην ενότητα αυτή θα παρουσιαστούν οι γνώμες[17] των τεσσάρων Εθνικών Επιτροπών Βιοηθικής σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση. Σκοπός είναι να δούμε ποια είναι η στάση της κάθε επιτροπής απέναντι στα βιοηθικά ζητήματα που προκύπτουν από τις πρακτικές αυτές αλλά και τον τρόπο που η αντίστοιχη στάση αναπτύσσεται και δικαιολογείται βάση ηθικών αρχών.

3.Β.1. Ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής[18]

Η Ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής αποτελείται από 36 μέλη. Από αυτούς είναι 8 νομικοί (οι 4 εξ αυτών ειδικεύονται στη φιλοσοφία του Δικαίου), 7 γιατροί (ποικίλων ειδικοτήτων), 4 βιολόγοι, 2 ερευνητές άλλης ειδικότητας, 9 φιλόσοφοι (οι περισσότεροι είναι ειδικευμένοι στο χώρο της ηθικής φιλοσοφίας και της Βιοηθικής), 2 ψυχολόγοι και τέλος, 2 ιστορικοί.

Η γνώμη της επιτροπής δημοσιεύτηκε στις 19 Νοεμβρίου του 1999 και έχει ως τίτλο «Βιοηθικές Οδηγίες για τις Γενετικές εξετάσεις» (Bioethical Guidelines for Genetic Testing).

Α) «Βιοηθικές Οδηγίες για τις Γενετικές εξετάσεις»

Το πρώτο μέρος της γνώμης παρουσιάζει την επιτροπή και στη συνέχεια ασχολείται με τον ορισμό των γενετικών εξετάσεων, τα είδη που υπάρχουν και τα χαρακτηριστικά αυτά που διαφοροποιούν τις γενετικές εξετάσεις από όλα τα άλλα είδη εξετάσεων. Συνεχίζει με την επιστημονική έρευνα και την ανάγκη για αυστηρό έλεγχο των γενετικών εξετάσεων, και τελειώνει το εισαγωγικό κομμάτι με τη γενετική συμβουλευτική, την όποια ορίζει ως τη διαδικασία επικοινωνίας με τον γιατρό-γενετιστή, η όποια έχει σαν στόχο να βοηθάει τα άτομα που έχουν προσβληθεί ή έχουν οικογενειακό ιστορικό για κάποια κληρονομική ασθένεια. Πιο συγκεκριμένα, σκοπός του γιατρού/συμβούλου είναι να βοηθήσει στην κατανόηση της ασθένειας , τη μεταβίβαση της μέσα σε μία οικογένεια και τις υπάρχουσες εναλλακτικές, αναφορικά με τον οικογενειακό προγραμματισμό και τη διαχείριση της ασθένειας. Αναφέρεται, σε διάφορα σημεία στο κείμενο, στη γενετική συμβουλευτική και στον σημαντικό και απαραίτητο ρόλο που πρέπει να παίζει σε κάθε γενετική εξέταση. Η

[17] Το σύνολο των γνωμοδοτήσεων που θα παρουσιαστούν στη συνέχεια είναι σύνοψη των γνωμοδοτήσεων των επιτροπών όπως αυτές παρουσιάζονται στις αντίστοιχες ιστοσελίδες των επιτροπών. Η επιμέλεια καθώς και η μετάφραση τους έχει πραγματοποιηθεί από την υπεύθυνη για τη διεξαγωγή της παρούσας διπλωματικής.

[18] Italian National Bioethics Committee (NBC), [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.governo.it/bioetica/eng/opinions/genetictest.html>, [πρόσβαση: 11 Μαΐου 2010]

συμβουλευτική πρέπει να προηγείται της εξέτασης ώστε να μπορεί το άτομο να αποφασίσει αλλά και να επαναλαμβάνεται μετά από αυτήν για να βοηθήσει στη διαχείριση των καινούργιων πληροφοριών.

Υπογραμμίζει στη συνέχεια, την ιδιαιτερότητα των γενετικών εξετάσεων σχετικά με την εγκυρότητα και την προβλεψιμότητα τους. Κάνει το διαχωρισμό μεταξύ των γονιδίων αυτών των όποιων ο φορέας θα νοσήσει υποχρεωτικά, όπως η χορεία του Huntington[19] , και αυτών που προσδίδουν μόνο κάποια επιπλέον πιθανότητα στον φορέα τους να νοσήσει. Στη δεύτερη περίπτωση η εμφάνιση της νόσου επηρεάζεται κατά πολύ μεγάλο βαθμό και από άλλους περιβαλλοντικούς παράγοντες, όπως είναι τα γονίδια BRCA1 και BRCA2 που φαίνεται να σχετίζονται με υψηλά ποσοστά εμφάνισης καρκίνων, π.χ. του στήθους.

Το νομικό καθεστώς τη χρονική στιγμή που η επιτροπή ετοίμαζε την γνώμη, επέτρεπε τη διεξαγωγή γενετικών εξετάσεων σε ενήλικους ανθρώπους και μάλιστα το έτος 1997, πάνω από 48 χιλιάδες μοριακές διαγνωστικές εξετάσεις πραγματοποιήθηκαν σύμφωνα με τα επίσημα στοιχειά της χώρας. Οι πιο συχνές ασθένειες για τις όποιες ελέγχονται οι Ιταλοί, είναι αυτές που εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα στον πληθυσμό, δηλαδή η θαλασσαιμία, οι αιμοσφαιρινοπάθιες και η κυστική ίνωση[20]. Για τον γενετικό έλεγχο είναι απαραίτητη η ειδική άδεια από το ελεγκτικό συμβούλιο που παίζει το ρόλο του εγγυητή (Guarantor) [sic]–εφεξης Αρχή του Ελεγκτή- σύμφωνα με το νόμο 675 του 1996, και η άδεια αυτή δίνεται μόνο για τον έλεγχο συγκεκριμένων ασθενειών και μόνο όταν υπάρχει τέτοιο οικογενειακό ιστορικό που καθιστά το άτομο υποψήφιο φορέα κάποιας γενετικής ασθένειας.

Το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος που βρίσκονταν εν εξελίξει εκείνη τη χρονική περίοδο αποτέλεσε αιτία προβληματισμού για την επιτροπή. Συγκεκριμένα, κύρια πηγή ανησυχίας ήταν ότι ο άνθρωπος, μετά την χαρτογράφηση του γονιδιώματος του, θα ανάγονταν από κάποιους στις αλληλουχίες του γενετικού του υλικού, γεγονός που θα συνοδευόταν από πλήθος κοινωνικών προβλημάτων όπως ο στιγματισμός και η περιθωριοποίηση ομάδων ανθρώπων με κοινή γενετική ταυτότητα.

Ένας άλλος προβληματισμός, που τίθεται από την Ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής είναι η σύγκρουσή μεταξύ της προγνωστικής ιατρικής και του δικαιώματος στην άγνοια. Για το λόγο αυτό αναφέρεται άλλη μια φορά η αναγκαιότητα γενετικής συμβουλευτικής πριν από την πραγματοποίηση οποιασδήποτε γενετικής εξέτασης. Περισσότερα προβλήματα σχετικά με το δικαίωμα στη άγνοια προκύπτουν από την προεμφυτευτική και προγεννητική διάγνωση για την ανίχνευσή όψιμα εμφανιζόμενων κληρονομικών νοσημάτων, τα συμπτώματα των όποιων μπορεί να εμφανιστούν σε έναν ενήλικα μετά από πολλά χρόνια υγιούς ζωής. Η παρουσία θεραπείας ή η ύπαρξη οποιασδήποτε διαδικασίας, που θα μπορούσε να τροποποιήσει την πορεία της ασθένειας, διαφοροποιούν τους προβληματισμός που προκύπτουν σχετικά με την ηθική υπόσταση των συγκεκριμένων

[19] Για επιπλέον πληροφορίες σχετικά με τα είδη των γενετικών ασθενειών βλέπε κεφάλαιο 1

[20] Παρόλο που δεν είναι πολύ συχνή η εμφάνιση της είναι τέτοια τα συμπτώματα που την καθιστούν μία από τις συχνότερα ελεγχόμενες ασθένειες κατά την διάρκεια γενετικών εξετάσεων

εξετάσεων ειδικά στις περιπτώσεις που μία τέτοια θεραπεία δεν υπάρχει. Είναι αδιαμφισβήτητο το δικαίωμα του κάθε υποκειμένου στην πληροφόρηση, το δικαίωμα όμως αυτό συνοδεύεται πάντα και από το δικαίωμα να μην γνωρίζει, στη συγκεκριμένη περίπτωση, το είδος των πληροφοριών που στο γενετικό του υλικό ακόμα περισσότερο στις καταστάσεις εκείνες όπου η αναμενόμενη ασθένεια προκαλεί πόνο χωρίς καμία θεραπευτική προοπτική.

Η πιο εμβληματική περίπτωση είναι αυτή της χορείας του Huntingdon. Οι περιπτώσεις αυτές είναι ιδιαίτερες λόγω της επιθυμίας της μητέρας, σε πολλές περιπτώσεις, να μάθει για τον κίνδυνο ασθένειας για το κυοφορούμενο έμβρυο αλλά όχι για την ίδια. Η γνώση ότι ένας, προς το παρόν απόλυτα υγιής ενήλικας, πρόκειται να αναπτύξει συγκεκριμένες παθολογικές καταστάσεις, μπορεί να προκαλέσει μεγάλο ψυχολογικό και κοινωνικό κόστος. Το άτομο μπορεί να περιθωριοποιηθεί σε διάφορες κοινωνικές εκφάνσεις της ζωής του, στον επαγγελματικό τομέα, τον τομέα της ασφάλειας ή ακόμα και από τον κοινωνικό του περίγυρο ή το/τη σύντροφο του. Για τους λόγους αυτούς, η Ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής επιμένει[21] ότι κυριότερος στόχος είναι η προστασία του υποκειμένου από την κακή χρήση των γενετικών πληροφοριών που μπορεί να οδηγήσουν σε ομαδικές διακρίσεις και περιοριστικές συμπεριφορές σε οποιοδήποτε επίπεδο. Κάτι τέτοιο είναι εμφανώς αντίθετο με την ατομική ελευθερία και τα δικαιώματα του ανθρώπου.

Επιπλέον, η δυνατότητα επέμβασης και τροποποίησης της γενετικής πληροφορίας μπορεί να προκαλέσει μια καινούργια τάση προγραμμάτων για βελτίωση της ανθρώπινης «φυλής»[22]. Ο κίνδυνος του γενετικού ντετερμινισμού που αγνοεί τη σημαντική επιρροή των περιβαλλοντικών παραγόντων πάνω στη δημιουργία του φαινοτύπου, είναι μεγάλος και μπορεί μόνο να αποφευχθεί μέσω της σωστής πληροφόρησης των ορίων και των δυνατοτήτων της γενετικής. Από νομικής άποψης, πρόσβαση σε εξετάσεις προγνωστικής ιατρικής μπορεί να έχει μόνο κάποιος σε νόμιμη ηλικίας και με ικανότητες αυτοκαθορισμού.

Ένας επιπλέον προβληματισμός τίθεται από την χρήση των πληροφοριών που προκύπτουν από τις γενετικές αυτές εξετάσεις. Μπορεί ο γιατρός να χρησιμοποιήσει πληροφορίες που αντλούνται από εξετάσεις ενός ατόμου και να πληροφορήσει άλλα άτομα της οικογένειας του τα όποια μπορεί να κινδυνεύουν από κάποια γενετική ασθένεια; Ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζει η απόφαση της Αρχής του Ελεγκτή σύμφωνα με την όποια οι πληροφορίες μίας γυναίκας μετά από γενετικές εξετάσεις για αναπαραγωγικούς λόγους θα μπορούσαν να κοινοποιηθούν από το γιατρό, στον πατέρα της κοπέλας, και χωρίς την συναίνεση της. Η αιτιολόγηση της απόφασης αυτής στηρίχθηκε στο γεγονός ότι η ανάγκη για προστασία της ανθρώπινης ζωής υπερτερεί του δικαιώματος στην ιδιωτικότητα. Αυτού του τύπου η λύση μπορεί να προεκταθεί ώστε να συμπεριλάβει την περίπτωση του δικαιώματος στην άγνοια όταν αυτό έρχεται σε σύγκρουση με το συμφέρον τρίτου προσώπου και να καταλήξει στον περιορισμό του δικαιώματος στην άγνοια ή στην υποχρέωση του γιατρού να κοινοποιεί γενετικά δεδομένα στο σύντροφο του εξεταζόμενου ή σε μέλη της οικογένειας του. Παρόλα αυτά, σημειώνεται στο κείμενο, η γενική εξουσιοδότηση Νο 2198 του αρμόδιου φορέα,

[21] Σελίδες 9-11, part 9: Predictive medicine and the right not to know
[22] Σελίδα 10, , part 9: Predictive medicine and the right not to know

απαγορεύει την κοινοποίηση γενετικών πληροφοριών σε μέλη της οικογένειας του ενδιαφερόμενου.

Αναφορικά με τη διενέργεια εξετάσεων για την πρόγνωση των κοινών χρόνιων νοσημάτων και ιδιαίτερα των νεοπλασιών παθολογιών [sic] κάποια νέα διλήμματα έρχονται στο προσκήνιο. Η ύπαρξη πληροφοριών μπορεί να αποφέρει σημαντικά οφέλη όπως οι συχνοί έλεγχοι, η πρόληψη, ακόμα και οι προληπτικές επεμβάσεις, αλλά η γνώση του μελλοντικού ρίσκου μπορούν επίσης να έχουν αρνητικές επιπτώσεις, από ψυχολογικής σκοπιάς. Η αποδοχή ή όχι της χρήσης προγνωστικών εξετάσεων στον τομέα της ογκολογίας εξαρτάται κυρίως από τον σκοπό για τον όποιο διενεργούνται οι εξετάσεις. Οι περιπτώσεις στις όποιες τέτοιες εξετάσεις γίνονται αποδέκτες είναι[23] :

- για έναν ασθενή που ήδη νοσεί, εάν η γενετική διάγνωση ενδέχεται να αλλάξει τη θεραπεία και/ή επιτρέπει συσχετίσεις που διευκολύνουν τη πρόβλεψη ή διάγνωση της ασθένειας
- για τους ασυμπτωματικούς συγγενείς του ασθενή, με σκοπό να συμπεριληφθούν στη παρακολούθηση για μία όσο το δυνατόν πιο έγκαιρη διάγνωση και/ή τη διενέργεια προληπτικών χειρουργικών επεμβάσεων
- για ασυμπτωματικά άτομα στα όποια η γενετική διάγνωση θα προσφέρει τη δυνατότητα να αλλάξουν τρόπο ζωής ή διατροφικές συνήθειες που να τους προφυλάξουν από πιθανούς κινδύνους ή σε οποιαδήποτε περίπτωση που μπορούν να παρθούν προληπτικά μέτρα.

<u>Γενετικές εξετάσεις σε ανήλικα άτομα</u>

Όταν οι γενετικές εξετάσεις αφορούν ανήλικα άτομα, την ευθύνη για τις αποφάσεις που τα αφορούν αλλά και για την ευημερία τους γενικότερα, την έχουν οι γονείς. Είναι πολύ πιθανό οι επιπτώσεις από την γνωστοποίηση των αποτελεσμάτων γενετικών εξετάσεων να έχουν πολύ σοβαρές επιπτώσεις για το παιδί, για το λόγο αυτό και η διενέργεια τους πρέπει να γίνεται με μεγάλη προσοχή μετά από εκτεταμένη γενετική συμβουλευτική στα πλαίσια όλης της οικογένειας. Λόγω της σοβαρότητας μια τέτοιας απόφασης πολλοί παράγοντες πρέπει να συνεκτιμούνται για το λόγο αυτό υπάρχει εκτεταμένο κείμενο στην παρούσα γνώμη.

Οι παρακάτω οδηγίες πρέπει να λαμβάνονται υπόψη[24] :

1. *Συνεκτίμηση του πιθανού κέρδους και ζημίας που προκύπτουν από την απόφαση για τη διενέργεια της εξέτασης. Μόνο εάν υπάρχει σίγουρο ιατρικό κέρδος είναι αποδεκτή μια τέτοια εξέταση. Με τον όρο ιατρικό κέρδος εννοούνται οποιουδήποτε τύπου προληπτικά ή θεραπευτικά μέσα ή διαγνωστικές πληροφορίες για την περίπτωση συμπτωματικών ανηλίκων.*

[23] Σελίδα 11, part 10: Oncology
[24] Σελίδα 12, Part 11: Minors

2. *Εάν πρόκειται για έφηβο, πρέπει με προσοχή να συνεκτιμηθούν και οι επιπτώσεις σε ψυχολογικό επίπεδο. Εάν τα οφέλη είναι αβέβαια και ο έφηβος εκφράζει επιθυμία διαφορετική από αυτή της οικογένειας του, τότε η αρχή της αυτονομίας υπερισχύει και οι επιθυμίες του εφήβου πρέπει να γίνονται σεβαστές.*

3. *Στις περιπτώσεις όψιμα εμφανιζόμενων ασθενειών ή στη διενέργεια εξετάσεων για την διαπίστωση «φορέα» ασθένειας, οι εξετάσεις πρέπει να αναβάλλονται μέχρι την ενηλικίωση.*

4. *Η συμμετοχή της οικογένειας στην διαδικασία λήψης της απόφασης είναι πολύ σημαντική για αυτό και η γενετική συμβουλευτική πρέπει να έχει προηγηθεί, έτσι ώστε να εξασφαλίζεται η κατανόηση των πληροφοριών τόσο από τους γονείς όσο και από το/τα ανήλικα άτομα.*

5. *Ο γιατρός πρέπει να συνεκτίμα την άποψη του ανήλικού, ανάλογα με την ηλικία και το βαθμό ωριμότητας του και να είναι σε θέση να ελέγχει εάν η απόφαση έχει ληφθεί ελεύθερα.*

6. *Το αίτημα ανήλικου, που είναι σε θέση να σκεφτεί για τον εαυτό του, για ενημέρωση σχετικά με τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων πρέπει να υπερτερεί οποιουδήποτε αιτήματος από πλευράς της οικογένειας του που αφορά την μη αποκάλυψη των πληροφοριών.*

Ένα επιπλέον πρόβλημα που προκύπτει είναι η περίπτωση διενέργειας εξετάσεων σε ανήλικό άτομο, οι όποιες δεν έχουν άμεσο πιθανό κέρδος για το ίδιο το άτομο αλλά για την ευρύτερη οικογένεια του. Κατά τη γνώμη της επιτροπής, δεν θεωρείται κατακριτέο να επηρεαστούν οι αναπαραγωγικές επιλογές του ζευγαριού από το γενετικό προφίλ του ανήλικου παιδιού τους.

Το τελευταίο σημείο που πρέπει να εκτιμηθεί σχετικά με την διενέργεια γενετικών εξετάσεων σε ανήλικα άτομα, είναι η ηλικία τους και η συμμετοχή τους στη λήψη αποφάσεων. Παρόλο που θεωρητικά η ηλικία για τη νόμιμη λήψη αποφάσεων θεωρείται η ηλικία των 18 ετών, είναι σημαντικό να συνεκτιμώνται το επίπεδο ανάπτυξης και ωριμότητας του ατόμου, ανάλογα με την προσωπικότητα του, την οικογενειακή ατμόσφαιρά και τις υπάρχουσες πηγές στο περιβάλλον του[25].

<u>Γενετικές εξετάσεις σε ενήλικα άτομα</u>

Διακρίσεις, σχετικά με την πρόσληψη ή την επαγγελματική σταδιοδρομία, απέναντι σε εργαζομένους με μεγαλύτερη ευαισθησία απέναντι σε κάποιο παράγοντα, είναι πιθανό μετά τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων. Οι διακρίσεις αυτές θα μπορούσαν να προκύψουν σοβαρότερες στη περίπτωση που στο μέλλον, υπάρχει η δυνατότητα γενικευμένου γενετικού ελέγχου για όψιμα εμφανιζόμενες ασθένειες που δεν σχετίζονται με τις επαγγελματικές δραστηριότητες. Πρακτικές πτυχές του προβλήματος έχουν ήδη εμφανιστεί στη βιβλιογραφία για την χρήση γενετικού ελέγχου με σκοπό τη διερεύνηση προδιάθεσης

[25] Σελίδα 13, Part 11: Minors

για καρκίνο, πριν από την πρόσληψη εργαζομένων που θα εργάζονται σε συνθήκες με ενδεχόμενα υψηλότερα ποσοστά χημικα καρκινογόνων ουσιών.

Είναι πιθανόν κάποια άτομα, από γενετικής άποψης, να παρουσιάσουν καρκίνο συχνότερα από άλλα άτομα. Εξίσου πιθανό είναι και το να είναι κάποιοι πιο προστατευμένοι από κάποιες μορφές από άλλους, λόγω πάντα της γενετικής τους ταυτότητας. Εάν αποδειχθεί στατιστικά κάτι τέτοιο, ότι δηλαδή υπάρχει μία αιτιώδης σχέση που συνδέει τον φαινότυπο και τον καρκίνο τότε ο γενετικός έλεγχος για τη διαπίστωση προδιάθεσης για οποιαδήποτε ασθένεια στον εργασιακό χώρο, θα είναι ηθικά επιτρεπτός μόνο εάν στοχεύει στην προστασία του εργαζομένου και ικανοποιεί τα παρακάτω «ηθικά» κριτήρια[26] :

- *αυτόνομη απόφαση : ελευθερία στη πραγματοποίηση ή όχι της εξέτασης και ελευθερία επιλογής της συμβατής δουλειάς*
- *ύπαρξη κέρδους : είναι προφανές ότι και χωρίς τα γενετικά τεστ, ο εργαζόμενος έχει πολλά οφέλη από την αποφυγή έκθεσης του σε μεταλλαξογόνους παράγοντες, έτσι ο εργαζόμενος έχει ηθική υποχρέωση πριν περάσει κάποιο γενετικό έλεγχο, να αποφεύγει την χρήση καρκινογόνων ουσιών στο χώρο εργασίας*
- *δικαιοσύνη : η κατανομή των γενετικών πολυμορφισμών μπορεί να διαφέρει από έναν πληθυσμό σε έναν άλλο και οι εργαζόμενοι μπορεί να διαχωρίζονται από ομάδες που είναι πιο πιθανό να αναπτύξουν ασθένειες.*

<u>Ασφαλιστικές εταιρείες και υπηρεσίες υγείας</u>

Σχετικά με τη χρήση γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση, δύο απόψεις έχουν ευρέως υποστηριχθεί[27]. Από την μία βρίσκονται εκείνοι που υποστηρίζουν ότι οι ασφαλιστικές εταιρείες δεν πρέπει να έχουν πρόσβαση σε γενετικές πληροφορίες που συγκεντρώνονται και διατηρούνται για διαγνωστικούς, θεραπευτικούς ή ερευνητικούς σκοπούς. Από την άλλη, πολλοί πιστεύουν ότι, λόγω της όλο και αυξανόμενης χρήσης των γενετικών εξετάσεων κάτι τέτοιο είναι αδύνατο και απαιτούν τη ρύθμιση της χρήσης των γενετικών δεδομένων από το νόμο.

Με δεδομένο ότι οι γενετικές πληροφορίες σχετίζονται με θεμελιώδη ατομικά δικαιώματα, τόσο ο δημόσιος τομέας όσο και όλα τα συστήματα που συνδέονται με αυτόν, πρέπει να εγγυώνται το σεβασμό των απαραβίαστων δικαιωμάτων των χρηστών σε συμφωνία με την αρχή της ισότητας. Έτσι η χρηματοδότηση του τομέα της υγείας πρέπει να συμπεριλαμβάνει μέτρα για αυτούς που εμφανίζουν σοβαρούς γενετικούς κινδύνους και ταυτόχρονα να εξασφαλίζει ότι δε στερείται ασφάλισης κάποιος που είναι πιο πιθανό να νοσήσει.

Συνιστάται , προς το παρόν τουλάχιστον, οι ασφαλιστικές εταιρίες να μην λαμβάνουν υπόψη γενετικές πληροφορίες, ειδικότερα αυτές που σχετίζονται με πολυγονιδιακές και πολυπαραγοντικές ασθένειες, που ούτως ή άλλως είναι η πλειοψηφία των παθολογικών

[26] Σελίδα 14, Part 13: Working activities
[27] Σελίδα 15, Part 14: Insurance companies and health services

καταστάσεων. Τόσο οι ελλιπείς γνώσεις των μοριακών μηχανισμών που ευθύνονται για τις ασθένειες αυτές, όσο και η δυσκολία συνυπολογισμού του προσδοκώμενου της ζωής και του ρυθμού θανάτων, που σχετίζονται με τις παθολογικές αυτές καταστάσεις, κάνουν την χρήση τους μη αποδεκτή.

Στην Ιταλία, η ανάγκη για πρόσβαση των ασφαλιστικών εταιρειών σε ευαίσθητα δεδομένα, και ιδιαίτερα δεδομένα που σχετίζονται με την υγεία, έχει ανακύψει πολλές φορές και έχει δεχθεί σθεναρή αντίσταση. Η Αρχή του Ελεγκτή έχει ήδη προβεί σε απαγόρευση της χρήση των γενετικών δεδομένων από άτομα που σχετίζονται με ασφαλιστικές δραστηριότητες[28].

Ταυτοποίηση

Τα γενετικά δεδομένα μπορούν εκτός των άλλων χρήσεων τους, να χρησιμοποιηθούν και για ταυτοποίηση ατόμων. Αυτό μπορεί να συμβεί για την ταυτοποίηση πατρότητας ή ακόμα και την χρήση τους σε ποινικές υποθέσεις. Το βασικότερο πρόβλημα που προκύπτει σχετικά με τις εξετάσεις αυτές είναι πρακτικό και αφορά την ακρίβεια των αποτελεσμάτων, τον έλεγχο ποιότητας των μεθόδων και την απαιτούμενη εμπειρία του προσωπικού για την πραγματοποίηση των εξετάσεων. Επιπλέον όλων των τεχνικών δυσκολιών, τίθεται και το θέμα της διατήρησης και διαχείρισης των αρχείων με τις γενετικές πληροφορίες . Απουσία ορισμένων νομικών εγγυήσεων, η διατήρηση των πληροφοριών αυτών και η συνεχής σύγκριση τους με γενετικό υλικό που βρίσκεται σε τόπους εγκληματικών ενεργειών μπορεί να αποδειχθούν επιζήμιες για να ατομικά δικαιώματα και να οδηγήσουν σε αθέμιτα τεκμήρια βασισμένα σε ένα είδος γενετικού ντετερμινισμού.

Στην ιταλική νομοθεσία, η παράγραφος 4 του άρθρου 22 του νόμου 675/1996 εξετάζει τη υποθετική περίπτωση σύγκρουσης μεταξύ της εμπιστευτικότητας της πληροφορίας που σχετίζεται με θέματα υγείας και της χρήση της σε νομικές διαδικασίας, ποινικές ή όχι. Προβλέπεται η χρήση των γενετικών πληροφοριών με βάση έναν ηθικό κώδικα ο οποίος εξασφαλίζει ότι η χρήση πρέπει να στοχεύει, ώστε οι γενετικές πληροφορίες αυτές να αντιμετωπίζονται, κατά τη διάρκεια νομικών διαδικασιών, με τον ίδιο σεβασμό που αντιμετωπίζεται και το ίδιο το πρόσωπο.

Γενετικός έλεγχος, πληθυσμιακές ομάδες και γενετικές διακρίσεις

Ο κύριος ηθικός προβληματισμός αναπτύσσεται γύρω από τα κριτήρια με βάση των οποίων επιλέγεται ένας πληθυσμός και ή άτομα μέσα σε αυτόν που θα υποβληθούν στο γενετικό έλεγχο. Η αρχή της ισότητας απαιτεί ίση πρόσβαση στους ελέγχους και διανομή των οφελών που προκύπτουν από μία τέτοια διερεύνηση, τουλάχιστον σε κάθε ομάδα και πληθυσμό που επιλέγεται. Αυτό υπονοεί την ενεργή και ενήμερη συμμετοχή των υποκειμένων.

Οι πολιτιστικές και κοινωνικές συνθήκες που διαφέρουν ιδιαίτερα ανάμεσα στους πληθυσμούς, καθιστούν τη χάραξη ενιαίας στρατηγικής, για ίση κατανομή των θετικών αποτελεσμάτων, ιδιαίτερα δύσκολη. Συμβαίνει πολλές φορές, σε χώρες όπου δεν υπάρχει

[28] Σελίδες 15-16, Part 14: Insurance companies and health services

αντίστοιχη νομοθεσία, να συναινεί ένας «εκπρόσωπος» εκ μέρους του πληθυσμού ο όποιος πολλές φορές συναινεί έχοντας ελλιπή ή ακόμα και καθόλου ενημέρωση.

Οι προτάσεις που σχετίζονται με το θέμα αυτό είναι[29] :

- *Συμφωνία της επιστημονικής κοινότητας για τα οφέλη πριν την έναρξη ενός ελέγχου*
- *Αποδεδειγμένη ακρίβεια της μεθόδου ελέγχου (κριτήρια, επαναληψημότητα, ακρίβεια)*
- *Ύπαρξη τρόπου επικοινωνίας με τους συμμετέχοντες που να εγγυάται ότι έχουν λάβει τη σωστή ενημέρωση που τους επιτρέπει να έχουν ενήμερα συναινέσει*
- *Υπολογισμός κόστους/οφέλους από οικονομική άποψη που να επιτρέπει την πραγματοποίηση του ελέγχου*
- *Ανάλογα με τα αποτελέσματα, να υπάρχει η δυνατότητα επιπλέον, σε βάθος, μελέτης*
- *Εμπιστευτικότητα των πληροφοριών που θα προκύψουν*
- *Λήψη όλων των απαραίτητων μέτρων ώστε τα αποτελέσματα να μην μπορούν να χρησιμοποιηθούν σαν μέσο διακρίσεων*
- *Ελεύθερη συναίνεση και ανεξάρτητη από οποιαδήποτε επιλογή του υποκειμένου μετά την λήψη των αποτελεσμάτων του ελέγχου*
- *Προγεννητική διάγνωση μόνο στα πλαίσια ειδικών κέντρων. Προτείνεται η συλλογή των δεδομένων σε ένα κεντρικό σύστημα για παθολογικές καταστάσεις, με μελλοντικά οφέλη για την κοινωνία ως σύνολο*
- *Σε περιπτώσεις επεμβατικής προγεννητικής διάγνωσης πρέπει να λαμβάνονται υπόψη οι κίνδυνοι αποβολής ή πρόκλησης βλάβης στο έμβρυο*

Εάν από πληθυσμιακό έλεγχο για την παρουσία γενετικών ασθενειών σε μεμονωμένα άτομα, προχωρήσουμε στη μελέτη πληθυσμών ώστε να διαπιστωθεί η γενετική τους ταυτότητα, ένα γενικότερο ηθικό πρόβλημα θα προκύψει. Η ιδέα της ευγονικής προστάζει την επιλογή και αναπαραγωγή συγκεκριμένων «καλών γονιδίων». Οι γνώσεις μας, μας παρέχουν πια την δυνατότητα να γνωρίζουμε ότι η αξία ενός υποκειμένου δεν έγκειται στην ποιότητα των γονιδίων του αλλά στην μοναδικότητα τους. Η ευγονική φιλοσοφία έχει λοιπόν αντιστραφεί. Όχι μόνο είναι αδύνατο να βρεθούν ανθρώπινες «φυλές» που να είναι διαφοροποιημένες μεταξύ τους αλλά να είναι όμοιες εσωτερικά, αλλά η πραγματική βελτίωση των πληθυσμών εξαρτάται από τη διατήρηση της ποικιλότητας και τη διαφύλαξη του γενετικού πλούτου που εξασφαλίζεται μέσω της ταυτόχρονης παρουσίας διαφορετικών γονιδίων και πολιτισμών [30].

---

[29] Σελίδες 16-17, Part 16: Genetic screening, populations and genetic discrimination
[30] Σελίδα 17, Part 16: Genetic screening, populations and genetic discrimination

Μια τάση που ιστορικά πάντα, οδηγεί σε γενετικές διακρίσεις στην πιο βασική της μορφή, ο ρατσισμός, υποστηρίζει ότι είναι για το συμφέρον της ανθρωπότητας που ο πληθυσμός πρέπει να διατηρεί τα «θετικά γονίδια» (θετική ευγονική) ή να εξαλείφει τα «επιβλαβή» (αρνητική ευγονική[31]). Όλες αυτές οι ιδεολογίες οδήγησαν σε ένα μεγάλο σφάλμα. Ακόμα και αν ήταν δυνατόν να κάνουμε ουσιαστικές αλλαγές στη συχνότητα των γονιδίων κάτι τέτοιο δεν θα μπορούσε να συμβεί στο μικρό διάστημα των ιστορικών χρόνων και γεγονότων.

Προγεννητική και προεμφυτευτική Διάγνωση

Στην συνέχεια αναφέρεται στην πρακτική της προγεννητικής και προεμφυτευτικής διάγνωσης. Αξίζει στο σημείο αυτό να αναφερθεί ότι την χρονική περίοδο που δημοσιεύτηκε η γνώμη στην Ιταλία δεν υπήρχε νομική ρύθμισης για καμία από τις δύο διαδικασίες. (Medically Assisted Procreation And the Protection of the Human Embryo Comparative Study on the Situation In 39 States, 1998) παρόλο που τουλάχιστον η προεμφυτευτική διάγνωση ήταν ήδη ιδιαίτερα διαδεδομένη πρακτική. Τα θέματα των PGD και PGS ρυθμίστηκαν αρκετά αργότερα με το νόμο του 2004 και συγκεκριμένα και τα δύο απαγορευτήκαν (Bionews, 2004).

Η επιτροπή, όπως φαίνεται από τη μελέτη άλλης γνώμης[32], αποδέχεται τη χρήση μη επεμβατικών μεθόδων όπως είναι ο γενετικός έλεγχος των πολικών σωματίων, αλλά αναφορικά με τις επεμβατικές μεθόδους αντιτίθεται, κυρίως λόγω της υπό αμφισβήτησης αποτελεσματικότητας των μεθόδων και των πιθανών κινδύνων που ενέχουν για το έμβρυο (Italian National Bioethics Committee, 2007).

Διεθνής Κοινότητα και Παγκόσμια Νομοθεσία

Για την Ιταλική επιτροπή Βιοηθικής, τα κυριότερα κείμενα που αφορούν τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων και τις επιπτώσεις που απορρέουν από αυτά είναι τα παρακάτω[33] :

- το Πρωτόκολλο πάνω στα ανθρώπινα δικαιώματα και τη Βιοιατρική που υιοθετήθηκε στις 19 Νοεμβρίου του 1997 στο Οβιέδο. Σύμφωνα με αυτό, προστατεύεται το δικαίωμα στην παροχή πληροφοριών που αφορούν την υγεία, το δικαίωμα στην πληροφόρηση και το δικαίωμα στην άγνοια, απαγορεύονται κάθε είδους διακρίσεις με βάση το γενετικό υλικό και προβλέπεται ότι οι γενετικές εξετάσεις μπορούν να γίνονται μόνο για ιατρικούς σκοπούς ή για έρευνα που σχετίζεται με την προστασία της υγείας και μετά από γενετική συμβουλευτική.

- Η Παγκόσμια Διακήρυξη για το Ανθρώπινο γονιδίωμα και τα δικαιώματα του ανθρώπου, που υιοθετήθηκε το 1997 από την UNESCO. Εγγυάται την εμπιστευτικότητα των γενετικών εξετάσεων. Στο ίδιο κείμενο αναγνωρίζει και την

[31] Σελίδα 18, Part 16: Genetic screening, populations and genetic discrimination
[32] Italian National Bioethics Committee (NBC), [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.governo.it/bioetica/eng/pdf/destiny_embryos_4.pdf>, [πρόσβαση: 15 Μαΐου 2010]
[33] Σελίδα 18, Part 17: Community and international law

ανάγκη για ελεύθερη και ενήμερη συγκατάθεση πριν από την διενέργεια γενετικών εξετάσεων ή διάγνωσης.

Η ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής, αναγνωρίζει τη σημασία των αρχών αυτών και συνιστά να ενσωματωθούν στο Ιταλικό σύστημα με σκοπό η ανάπτυξη της βιοιατρικής έρευνας να είναι αυτόνομη, επωφελής και υπό συνθήκες που εξασφαλίζουν την ισότητα των μελών της. *Λόγω της πολυπλοκότητας του θέματος των γενετικών εξετάσεων, η Ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής δεν θεωρεί δυνατό να καταλήξει σε γενικά ηθικά συμπεράσματα που να είναι έγκυρα για όλες τις περιπτώσεις*[34] .

3.Β.2. Σουηδική Επιτροπή Βιοηθικής

Η Σουηδική Επιτροπή Βιοηθικής είναι κυβερνητικό όργανο και αποτελείται από 18 μέλη. Από αυτούς 9 είναι εκπρόσωποι των κομματικών παρατάξεων, 8 αποτελούν τους ειδικούς και 1 προεδρεύει. Ο πρόεδρος είναι καθηγητής πολιτικών επιστημών, ενώ μεταξύ των πολιτικών εκπροσώπων 3 είναι γιατροί, 2 είναι νοσοκόμες ενώ για τους υπόλοιπους δεν υπάρχουν επιπλέον πληροφορίες. Από τους ειδικούς, ένας είναι γιατρός, μία είναι νοσοκόμα και άλλη μία είναι ιστορικός κοινωνικών επιστημών, ένας είναι καθηγητής κλινικής γενετικής και τέσσερις είναι ειδικευμένοι στην ιατρική ηθική, εκ των οποίων οι δύο έχουν κάνει σπουδές στη φιλοσοφία.

Η επιτροπή έχει δημοσιεύσει τέσσερις γνώμες που αφορούν την Γενετική Διάγνωση, αυτές είναι : «Γνώμη σχετικά με την εφαρμογή της γενετικής ανθρώπου για λόγους υγείας» (Μάιος 2003), «Γνώμη σχετικά με την Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση» (Ιανουάριος 2004), «Προγεννητική διάγνωση : Η Ηθική» (Νοέμβριος 2006), και «Διαβούλευση σχετικά με την άμεση πρόσβαση των καταναλωτών στις γενετικές εξετάσεις» (Ιανουάριος 2010).

Λόγω του πλήθους και της έκτασης των κειμένων, θα γίνει αναλυτική αναφορά στην γνώμη που αφορά την «Ηθική προσέγγιση της Προγεννητικής Διάγνωσης» που είναι η πιο εκτενής και στη συνέχεια θα αναφερθούν μόνο τα στοιχεία αυτά, από τις υπόλοιπες, που διαφοροποιούνται ή προσθέτουν κάποια πληροφορία[35].

Α) «Προγεννητική διάγνωση : Η Ηθική» [36]

Κατά παράδοση υπάρχουν δύο στρατηγικές για να προσεγγιστεί ένα ζήτημα όπου προκύπτει σύγκρουση συμφερόντων. Η μία στρατηγική είναι η προσέγγιση μέσω των συνεπειών, δηλαδή η συνεπειοκρατεία, όπου με βάση τις συνέπειες μίας πράξης χαρακτηρίζεται το σωστό και το λάθος ή το καθήκον κάποιου. Από την άλλη βρίσκεται η δεοντοκρατεία , όπου η κύρια ιδέα είναι ότι υπάρχουν κάποια καθήκοντα ή δικαιώματα που εφαρμόζονται ανεξάρτητα των συνεπειών τους ή των εναλλακτικών που είναι διαθέσιμες(σελ..7).

---

[34] Σελίδα 19, Part 18: Conclusions
[35] Swedish National Council on Medical Ethics, Official page
[36] Swedish National Council on Medical Ethics, (2006), Prenatal diagnosis: the Ethics, [Internet], Διαθέσιμο από: http://www.smer.se/Uploads/Files/44.pdf, [πρόσβαση: 19 Μαΐου 2010]

Έχουν γίνει πολλές προσπάθειες να γεφυρωθούν οι προσεγγίσεις αυτές και μία από τις πιο ενδιαφέρουσες είναι αυτή του Richard Hare (1993). Στη θεωρία του υποστηρίζει ότι, η ηθική αξιολόγηση γίνεται σε δύο επίπεδα. Σε πρωταρχικό επίπεδο, χρησιμοποιείται η δεοντοκρατική ηθική, δηλαδή στη λήψη καθημερινών αποφάσεων κάτω από πίεση και με ελλείπεις πληροφορίες, βασιζόμαστε στην διαίσθηση και οι αποφάσεις παίρνονται με βάση αυτή. Όταν όμως επιλέγονται αρχές και δικαιολογείται η κάθε επιλογή, η απόφαση παίρνεται με βάση ποια αρχή θα έχει τις καλύτερες συνέπειες σε βάθος χρόνου.

Μια πρακτική προσέγγιση θα ήταν να σχηματιστούν μερικές αρχές που φαίνονται έγκυρες και μετά να τις δοκιμαστούν σε πραγματικές περιστάσεις. Εάν υπάρχει σύγκρουση μεταξύ των αρχών και των διαισθήσεων πρέπει και οι δύο να εξεταστούν κριτικά και να ελεγχθεί ποιά πρέπει να τροποποιηθεί ώστε να ταιριάζει με την άλλη. Με ταυτόχρονη επεξεργασία και των δύο μπορεί να επιτευχθεί σε μία αναστοχαστική ισορροπία όπου αρχές και διαισθήσεις θα βρίσκονται σε αρμονία.

Με βάση την προσέγγιση αυτή, η SMER (Swedish National Council on Medical-Ethics) επεξεργάζεται ένα ηθικό ζήτημα και εργάζεται προς μία κοινώς αποδεκτή λύση. Πρέπει να ληφθούν υπόψη οι θετικές και οι αρνητικές συνέπειες όπως επίσης και οι βραχυπρόθεσμες και μακροπρόθεσμες.

<u>Βασικές ηθικές αρχές που είναι σημαντικές για την προγεννητική διάγνωση (σελ .8-10)</u>

1. Αντίληψη για την ανθρώπινη φύση : Η ισότητα όλων των ανθρώπων δεν ταυτίζεται υποχρεωτικά με την ανθρώπινη αξιοπρέπεια.

2. Ανθρώπινη αξιοπρέπεια : Η ανθρώπινη αξιοπρέπεια είναι συνδεδεμένη με την ύπαρξη και όχι με λειτουργίες ή χαρακτηριστικά. Είναι αξίωμα και δεν μπορεί να αποδειχθεί εμπειρικά. Με βάση αυτήν, όλοι οι άνθρωποι έχουν κάποια θεμελιώδη δικαιώματα που όλοι πρέπει να σέβονται. Η ανθρώπινη αξιοπρέπεια δεν αποκλείει την αξιολόγηση ανθρώπινων χαρακτηριστικών ή της καταλληλότητας τους σε συγκεκριμένο περιεχόμενο.

   Έχει υποστηριχθεί ότι η προγεννητική διάγνωση αντιτίθεται στην ανθρώπινη αξιοπρέπεια γιατί επηρεάζει αρνητικά την αντίληψη για την ανθρώπινη φύση αποδίδοντας διαφορετικό βαθμό αξιοπρέπειας σε διαφορετικούς ανθρώπους. Αυτό συμβαίνει μέσω της επιλογής παιδιών που δε φέρουν σοβαρές ανωμαλίες ή αναπηρίες. Φόβοι έχουν επίσης εκφραστεί σχετικά με το ότι η διαδικασία ευνοεί τον στιγματισμό άρρωστων ή ανάπηρων ανθρώπων και τις διακρίσεις σε βάρος τους ή ακόμα και την αποφυγή ορισμένου τύπου ανθρώπων.

   Για τους λόγους αυτούς είναι πολύ σημαντικό να ξεκαθαριστεί ότι η προγεννητική διάγνωση δεν έχει σαν σκοπό τη συστηματική απόρριψη ορισμένων κατηγοριών, αλλά την προετοιμασία της κοινωνίας και της οικογένειας ώστε η συνέχιση και η ολοκλήρωση μίας εγκυμοσύνης να είναι μια ρεαλιστική εναλλακτική για τη γυναίκα που κυοφορεί ένα έμβρυο με σοβαρές ανωμαλίες.

3. Αυτονομία ή αυτοκαθορισμός : Η δυνατότητα λήψης αυτόνομων αποφάσεων ή αυτοκαθορισμού είναι μια από τις θεμελιώδεις έννοιες στην ιατρική ηθική. Με βάση αυτή, κάθε άτομο έχει δικαίωμα να παίρνει τις δικές του αποφάσεις με βάση τη δική του άποψη για το τι είναι «καλή ζωή». Με το ίδιο σκεπτικό, κάθε άτομο δικαιούται να επιλέξει τι θέλει και τι δεν θέλει να γνωρίζει. Για το λόγο αυτό και κάθε γυναίκα πρέπει να μπορεί να αποφασίσει για τον εαυτό της εάν θα χρησιμοποιήσει προγεννητική διάγνωση και τι απόφαση θα πάρει με βάση τα αποτελέσματα.

   Η αυτονομία μπορεί να ερμηνευτεί με διάφορους τρόπους. Είναι σημαντικό να διαχωρίζουμε την αυτονομία ως ικανότητα(ψυχολογικός όρος), την αυτονομία ως δικαίωμα(κανονιστικός όρος) και την αυτονομία ως αξία(αξιωματικός όρος), ο σκοπός της όποιας μπορεί να είναι είτε εργαλειακός είτε εγγενής.

   Η αυτονομία θεωρείται παραδοσιακά, λιγότερο ως αξία που πρέπει να προαχθεί και περισσότερο ως κάτι που παράγει «αρνητικά δικαιώματα» ή περιορισμούς στους τρόπους συμπεριφοράς. Η βασική ιδέα είναι ότι ένα ενήλικο άτομο, είναι ικανό να παίρνει αποφάσεις που οι άλλοι δε δύναται να εμποδίσουν να πραγματοποιηθούν, τουλάχιστον όσο δεν παραβιάζονται τα δικαιώματα κάποιου άλλου, ή κάποιος άλλος δεν βλάπτεται. Με βάση τη Σουηδική Αρχή για την υγεία και τις ιατρικές υπηρεσίες, κάθε άτομο έχει δικαίωμα να γνωρίζει τι περιλαμβάνει η θεραπεία του, πόσο επικίνδυνη είναι, πόσο επίπονη και ποιες θα είναι οι επιπτώσεις εάν δεν τη ακολουθήσει.

   Τα τελευταία χρόνια, η αυτονομία τίθεται σαν σκοπός που πρέπει να πραγματοποιηθεί μέσα στα πλαίσια των υπηρεσιών υγείας ή σαν αξία που πρέπει να ενδυναμωθεί μέσα από τη σχέση γιατρού-ασθενή. Η ιδέα είναι ότι η προγεννητική διάγνωση μπορεί να βοηθήσει τη γυναίκα να προγραμματίσει τη ζωή της με την παροχή περισσότερων πληροφοριών και να πάρει μια απόφαση σύμφωνη με της επιθυμίες και τα σχέδια της για το μέλλον.

   Η παροχή πληροφοριών δίνει τη δυνατότητα σε μια γυναίκα με ήδη ένα παιδί με κάποιο πρόβλημα υγείας να πάρει μία όσο το δυνατόν πιο ενήμερη απόφαση, ή σε αυτή που κυοφορεί ένα παιδί με κάποια ανωμαλία, να προετοιμαστεί για τον ερχομό του. Στο πλαίσιο αυτό δεν μιλάμε για την αυτονομία μόνο σαν κάτι στο όποιο πρέπει να αποδοθεί σεβασμός, αλλά σαν στόχος που πρέπει να επιτευχθεί ή σαν αξία που πρέπει να ενδυναμωθεί. Διαφωνίες με την ιδέα ότι οι υπηρεσίες υγείας θα έπρεπε να προωθούν την αυτονομία του ασθενή απορρέουν από το ότι ένας τέτοιος στόχος μπορεί να συγκρούεται με άλλες ηθικές αξίες, όπως η ανθρώπινη αξιοπρέπεια ή η ακεραιότητα άλλων υποκειμένων.

   Το γεγονός ότι ο προσωπικός αυτοκαθορισμός αποκτά τέτοια αξία σημαίνει ότι οι πιθανές αποφάσεις που αφορούν την πορεία ή την αλλαγή πορεία της ζωής του υποκειμένου, αφήνονται σε αυτόν. Αυτό συμβαίνει ιδιαίτερα στην περίπτωση της προγεννητικής διάγνωσης. Οι πληροφορίες που παρέχονται κατά τη διάρκεια της ενημέρωσης δεν πρέπει να κατανοούνται ως «απλή παροχή πληροφοριών»,

δηλαδή ότι ο γιατρός ή σύμβουλος ενημερώνει και μετά αποχωρεί αφήνοντας τη γυναίκα να πάρει μόνη της την απόφαση. Η λέξη «πληροφορία» δεν είναι στο παρόν πλαίσιο η σωστή λέξη. Καταλληλότερη είναι η έννοια της επικοινωνίας ως σύνθετης διαδικασίας μεταξύ του ιατρικού προσωπικού και της γυναίκας, που θα έχει σαν αποτέλεσμα τη λήψη μίας απόφασης για το τι είναι σωστό για αυτήν. Όταν η γυναίκα με την βοήθεια του συμβούλου καταλήξει σε μία απόφαση που είναι σωστή για αυτής, το προσωπικό πρέπει να την υποστηρίζει ανεξάρτητα από την δική του άποψη. Αυτή η διαδικασία είναι γνωστή σαν «μη κατευθυνόμενη προσέγγιση».

4. Ενήμερη συγκατάθεση : Εάν επιθυμούμε ένα πρόσωπο να δράσει ανεξάρτητα, να πάρει ανεξάρτητες αποφάσεις και να αναλάβει την ηθική ευθύνη για τις πράξεις του, τότε το άτομο αυτό έχει ανάγκη να έχει πρόσβαση σε πραγματικές πληροφορίες σχετικά με τις συνθήκες και τις συνέπειες των διαφορετικών δυνατοτήτων ή αποφάσεων που μπορεί να πάρει. Πρέπει επίσης να έχει κατανοήσει τις πληροφορίες αυτές και να έχει συναινέσει λαμβάνοντας τις υπόψη. Η δυσκολία επίτευξης της ελεύθερης και ενήμερης συγκατάθεσης δεν πρέπει να υποεκτιμάται. Κάποιοι παράγοντες που μπορεί να προκαλέσουν δυσκολίες είναι οι προσδοκίες του υποκειμένου, η χρήση της γλώσσας και η κοινωνική και του ψυχολογική κατάσταση.

5. Ακεραιότητα : Η έννοια της ακεραιότητας συνδέεται με την αξία και την αξιοπρέπεια του ανθρώπινου όντως. Μπορούμε να διακρίνουμε μεταξύ της φυσικής ακεραιότητας, που αφορά την ολότητα του σώματος, και την ψυχική ακεραιότητα που αφορά την ολότητα του χαρακτήρα και του προσωπικού συστήματος αξιών. Με βάση την πρώτη, κανείς δεν μπορεί να εξετάσει κάποιον χωρίς τη συναίνεση του, ενώ με βάση τη δεύτερη, οι αξίες, ιδέες, επιθυμίες, καθώς και οι θρησκευτικές και πνευματικές πεποιθήσεις είναι προσωπική υπόθεση.

   Η ακεραιότητα συνδέεται επίσης με τη μοναδικότητα του κάθε ατόμου που είναι το χαρακτηριστικό εκείνο που τον κάνει ξεχωριστό και με το δικαίωμα στην μη παραβίαση. Η γενετική ακεραιότητα περιλαμβάνεται στην προσωπική και χρίζει προστασίας ιδιαίτερα επειδή πληροφορίες που αφορούν τα γονίδια και τις κληρονομικές ασθένειες λένε πολλά για το ποιος είναι κάποιος και το τι μπορεί να γίνει. Αυτό σημαίνει ότι τα αποτελέσματα των προγεννητικών εξετάσεων, γενετικών ή απεικονιστικών, αξίζουν ιδιαίτερης προστασίας.

6. Ποιότητα ζωής : Αφού αναφερόμαστε στη προγεννητική διάγνωση, είναι χρήσιμο να κάνουμε τη διάκριση μεταξύ των όρων «υγεία» και «ποιότητα ζωής». Η υγεία μπορεί να οριστεί με ποσοτικούς όρους, για παράδειγμα με τη βοήθεια του προσδόκιμου ζωής, ενώ η ποιότητα ζωής είναι ποιοτική και βασίζεται κυρίως σε υποκειμενικές κρίσεις. Παρόλα αυτά, είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι γίνεται μια συστηματική προσπάθεια για την καθιέρωση μίας έννοιας της υγείας που να περιλαμβάνει μέσα της την έννοια της ποιότητας ζωής. Αφετηρία της προσπάθειας αυτής ήταν ο ορισμός της «υγειάς» από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγειάς όπου

ορίζεται ότι η υγεία είναι «*η κατάσταση της πλήρους σωματικής, ψυχικής και κοινωνικής ευεξίας και όχι μόνο η απουσία ασθένειας ή αναπηρίας*» (WHO, 1946).

7. Αρχή της ανάγκης και αλληλεγγύη: Λόγω της φύσης του θέματος θα περιοριστούμε στις ανάγκες που σχετίζονται με την υγεία. Η Σουηδική Αρχή για την Υγεία και τις Ιατρικές υπηρεσίες δηλώνει ότι ο στόχος είναι να διασφαλιστεί σε όλο τον πληθυσμό καλή υγεία και φροντίδα με όρους ισότητας. Αυτό είναι μια έκφραση της αλληλεγγύης. Η αλληλεγγύη δεν σημαίνει μόνο ίσες ευκαιρίες για πρόσβαση σε φροντίδα αλλά και φιλοδοξία ότι το αποτέλεσμα της φροντίδας θα είναι όσο ίσο, όσο το επιτρέπουν οι εκάστοτε συνθήκες.

   Η αρχή της ανάγκης και της αλληλεγγύης τροποποιείται ως εξής «οι πόροι πρέπει να αξιοποιούνται στους τομείς εκείνους όπου υπάρχει περισσότερη ανάγκη». Η αρχή αυτή είναι μια προέκταση της αρχής της δικαιοσύνης. Έτσι οι πόροι στην υγεία πρέπει να δίνονται σε αυτούς που τους έχουν μεγαλύτερη ανάγκη, δηλαδή σε αυτούς με τις σοβαρότερες ασθένειες και αυτούς με τη χαμηλότερη ποιότητα ζωής.

8. Ηθική υπόσταση εμβρύου: Ένα σημαντικό στοιχείο για να αναλύσουμε την ανθρώπινη αξιοπρέπεια στη προγεννητική διάγνωση είναι η έννοια της ηθικής υπόστασης του εμβρύου.

Υπάρχουν διαφορετικές γνώμες για το θέμα αυτό οι όποιες μπορούν να συνοψιστούν στις τρεις παρακάτω (σελ.10) :

α) η ανθρώπινη ζωή ξεκινά με τη σύλληψη και το γονιμοποιημένο ωάριο έχει πλήρη ανθρώπινη αξιοπρέπεια και κατ' επέκταση δικαίωμα στην προστασία και ένα αδιαμφισβήτητο δικαίωμα στη ζωή.

β) η γέννηση της ανθρώπινης ζωής είναι μία διαδικασία στην όποια το γονιμοποιημένο ωάριο αποτελεί τη ζωή στην απαρχή της και ως τέτοιο έχει κάποιο ηθικό στάτους. Η ηθική αυτή υπόσταση αυξάνεται παράλληλα με την ανάπτυξη του εμβρύου. Στο χρόνο εκείνον, όπου το έμβρυο μπορεί να επιζήσει έξω από το σώμα της μητέρα του τότε η ηθική του υπόσταση εξισώνεται με την ανθρώπινη αξιοπρέπεια.

γ) το γονιμοποιημένο ωάριο έχει τη δυνατότητα ανάπτυξης αλλά δεν έχει δική του ηθική υπόσταση.

Η SMER έχει, σε προηγούμενες γνώμες και κείμενα, ασχοληθεί εκτενώς με το ζήτημα αυτό και έχει καταλήξει ότι η δεύτερη προσέγγιση συμβαδίζει περισσότερο με την παρούσα νομοθεσία που αφορά την έκτρωση και με το πως αντιμετωπίζεται η προγεννητική διάγνωση στη Σουηδία (σελ.10).

<u>Γιατί να γίνεται προγεννητική διάγνωση;</u>

Σκοπός της κοινωνίας είναι να προσφέρει πληροφορίες για την προγεννητικής διάγνωση στην έγκυο γυναίκα μέσα σε ένα πλαίσιο που να της επιτρέπει να πάρει θέση αναφορικά με το αν επιθυμεί ή όχι να υποβληθεί σε οποιαδήποτε τύπου προγεννητική διάγνωση. Λόγω

της άμεσης σύνδεσης της προγεννητικής διάγνωσης με την έκτρωση είναι πολύ σημαντικό να δίνονται εκ των προτέρων οι πληροφορίες στη γυναίκα σχετικά με τα πιθανά αποτελέσματα εάν δεχτεί τη διαδικασία.

Από την άποψη της εγκύου, σκοπός της προγεννητικής διάγνωσης μπορεί να είναι ένας γενικός έλεγχος υγείας. Δεν προκύπτει ηθική σύγκρουση καθώς είναι προς όφελος τόσο της εγκύου όσο και του εμβρύου να γίνει ένας ιατρικός έλεγχος. Στα πλαίσια του απλού ελέγχου που γίνεται με εξετάσεις αίματος και απλό υπέρηχο, εξετάζεται το στάδιο της εγκυμοσύνης και ο αριθμός των εμβρύων που κυοφορούνται.

Οι λεπτομερείς απεικονιστικές μέθοδοι, και όλες οι γενετικές εξετάσεις που έχουν σχεδιαστεί για να ανιχνεύουν γενετικές ανωμαλίες και ασθένειες, έχουν όψεις που προκαλούν ηθική σύγκρουση. Το πιο σημαντικό είναι να δοθεί στην έγκυο η δυνατότητα να πάρει μία ανεξάρτητη απόφαση σχετικά με το αν θέλει να καταφύγει σε έκτρωση γιατί νιώθει ανίκανη, με βάση τα προσωπικά της βιώματα, να φροντίσει ένα παιδί που η διάγνωση έδειξε πως φέρει κάποια σοβαρή ασθένεια.

Ποιος όμως ωφελείται από την προγεννητική διάγνωση; Η πιο κοινή απάντηση είναι ότι ωφελείται τόσο η έγκυος όσο και το μελλοντικό παιδί. Η ικανότητα αυτοκαθορισμού της γυναίκας ωφελείται, δεδομένου ότι αποκτά καλύτερη βάση για να πάρει μία απόφαση να συνεχίσει ή όχι την εγκυμοσύνη εάν αποδειχθεί ότι το παιδί φέρει κάποια ανωμαλία. Ωφελείται επίσης η ποιότητα ζωής της γυναίκας από άποψη ψυχικής υγείας. Στην περίπτωση του παιδιού, το προσδόκιμο και η ποιότητα ζωής είναι οι κύριοι τομείς που μπορούν να επωφεληθούν εάν βρεθεί μια ασθένεια που μπορεί να αποφευχθεί ή να θεραπευτεί(σελ.11).

Σε διεθνές και εθνικό επίπεδο, υπάρχει σχετικά με το θέμα της ηθικής της προγεννητικής διάγνωσης, μεγάλη συζήτηση για τις περιπτώσεις όπου η ασθένεια που βρίσκεται συνεπάγεται πολύ σύντομη και επίπονη ζωή για το παιδί, για την όποια καμία θεραπεία ή ακόμα και ανακούφιση δεν υπάρχει. Ένα παράδειγμα τέτοιας ασθένειας είναι η ασθένεια του Krabb που προκαλεί κράμπες και δυσφορία στο άγγιγμα, μόλις μερικούς μήνες μετά τη γέννηση. Η ασθένεια συνήθως προκαλεί το θάνατο μέχρι της ηλικία του ενός έτους. Σε τέτοιες περιπτώσεις πολλοί επιχειρηματολογούν, ότι θα ήταν καλύτερο για το παιδί να μην έχει γεννηθεί καθόλου. Το επιχείρημα αυτό είναι τόσο αμφιλεγόμενο που δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί σαν βάση για τη λήψη πολιτικών αποφάσεων για την προγεννητική διάγνωση (σελ.12).

Δεδομένου ότι εμπλέκονται διαφορετικές πλευρές και αξίες, είναι φυσικό να υπάρχει σύγκρουση μεταξύ των ενδιαφερόντων και των αξιών. Ο στόχος «ποιότητα ζωής» μπορεί για παράδειγμα να συγκρουστεί με την αυτονομία αφού ενδέχεται η διάγνωση να προκαλέσει περισσότερη ανησυχία από αυτή που θα ανακουφίσει. Σύγκρουση μπορεί επίσης να υπάρξει μεταξύ του προσδόκιμου ζωής ή/και της ποιότητας ζωής του παιδιού και της προσδοκώμενης ποιότητας της ζωής της γυναίκας.

Διαφωνίες μπορούν να υπάρξουν και μέσα στα πλαίσια του ζευγαριού. Ο βασικός κανόνας είναι ότι η γυναίκα έχει το δικαίωμα να πάρει τις τελικές αποφάσεις ακόμα και αν ο

πατέρας αντιτίθεται, με δεδομένο ότι όλες οι εξετάσεις και οι παρεμβάσεις πραγματοποιούνται στο δικό της σώμα. Για το λόγο αυτό και μέσα στα πλαίσια της συμβουλευτικής πρέπει η γυναίκα να πάρει τη δική της απόφαση και να υποστηρίζεται από το ιατρικό προσωπικό όταν η απόφαση αυτή είναι αντίθετη με αυτή του πατέρα.

Η τάση στη Σουηδία και σε άλλες χώρες που κερδίζει έδαφος είναι η προαγωγή του αυτοκαθορισμού της γυναίκας, που ανάμεσα σε άλλα έχει και νομική βάση στη Σουηδική Νομοθεσία σχετικά με τις υπηρεσίες υγείας. Η προαγωγή της αυτονομίας φαίνεται και από τον όλο και αυξανόμενο ρόλο της γενετικής συμβουλευτικής στα πλαίσια της όποιας τα άτομα παίρνουν αποφάσεις που βασίζονται στην ελεύθερη επιλογή και τις αξίες τους (σελ.13).

Με τον τρόπο αυτό η αυτονομία έχει φτάσει να θεωρείται η πλέον βαρύνουσα σε περιπτώσεις διαφωνίας ή σύγκρουσης. Στη προγεννητική διάγνωση παρόλα αυτά, μία απόφαση υπέρ της αυτονομίας δεν χρειάζεται να σημαίνει ότι η αυτονομία είναι γενικότερα η σημαντικότερη αξία. Είναι επίσης σημαντικό να υποστηριχθεί ότι η γυναίκα πρέπει να είναι ελεύθερη να ελέγχει την αναπαραγωγή της όπως πιστεύει καλύτερα σε σχέση με το συμφέρον της, επικαλούμενη άλλες αξίες όπως αυτής της ευημερίας. Οπότε, ακόμα και αν η αυτονομία, τελικά, θεωρείται μόνο εργαλειακή αξία, ακόμα και ως τέτοια είναι σημαντικός στόχος για την προγεννητική διάγνωση.

<u>Στόχος της προγεννητικής διάγνωσης</u>

Οι στόχοι μπορούν να συνοψιστούν στους παρακάτω (σελ.14) :

- *για να καταστεί δυνατή η εκτίμηση της υγείας του κυήματος*
- *για να καταστεί δυνατή η λήψη ενήμερων επιλογών από τους γονείς, σχετικά με το πως, το πότε και το τι παιδιά θέλουν (οικογενειακός σχεδιασμός)*
- *για να καταστεί δυνατή η ενήμερη επιλογή της μητέρας σχετικά με τη συνέχιση ή όχι της εγκυμοσύνης*
- *για να αποφευχθεί η ταλαιπωρία από τη θεραπεία μιας ανωμαλίας ή ασθένειας που ανακαλύφθηκε στο κύημα*
- *για να αποφευχθεί η ταλαιπωρία (suffering) με την αποφυγή της γέννησης ενός παιδιού με σοβαρά προβλήματα*
- *για τη βελτίωση της δημόσιας υγείας μέσω της μείωσης του αριθμού των ανθρώπων που υποφέρουν από σοβαρές ασθένειες ή αναπηρίες*
- *για τη βελτίωση της δημόσιας υγείας μέσω της μείωσης του αριθμού των ανθρώπων που είναι φορείς σοβαρών γενετικών ασθενειών*
- *για να εξοικονομηθούν τα χρήματα μέσω της μείωσης του κόστους φροντίδας των ανθρώπων με σοβαρές γενετικές ασθένειες.*

Κάποιοι από τους παραπάνω στόχους είναι εμφανές ότι είναι αμφιλεγόμενοι και έχουν δεχτεί δριμεία κριτική. Ο κυριότερος λόγος για την κριτική αυτή είναι ότι μπορούν να οδηγήσουν σε διακρίσεις εις βάρος των ανθρώπων με προβλήματα υγείας η αναπηρίες. Ο πιο σημαντικός στόχος της προγεννητικής διάγνωσης είναι η προαγωγή της αυτονομίας της γυναίκας και η υγεία του προσδοκώμενου παιδιού. Αυτό δεν σημαίνει ότι αυτό που είναι καλό για τη γυναίκα είναι πάντα καλό και για το μελλοντικό παιδί και αντίστροφα. Η απουσία ευθείες σχέσης μεταξύ αυτών των δύο θα εξεταστεί στη συνέχεια.

Τι τύπου προγεννητική διάγνωση;

Η πιο σημαντική προϋπόθεση για να μπορεί να παρέχεται η προγεννητική διάγνωση είναι ο σεβασμός της ανθρώπινης αξιοπρέπειας, και για αυτό μια αφετηρία είναι η προηγούμενες θέσεις της επιτροπής σχετικά με την ηθική υπόσταση του εμβρύου.

Όπως είδαμε και προηγουμένως υπάρχουν συγκρούσεις μεταξύ διαφόρων αξιών. Η κυριότερη είναι αυτή ανάμεσα στην αυτονομία των μελλοντικών γονιών και την ακεραιότητα του κυήματος. Άλλη διαφωνία μπορεί να προκύψει λόγω των διαφόρων αντιλήψεων για την ανθρώπινη φύση και την αυτονομία. Η αξία ότι όλοι οι άνθρωποι είναι ίσοι, για παράδειγμα, έρχεται σε σύγκρουση με την χρήση προγεννητικής διάγνωσης για να διαγνωστούν χαρακτηριστικά όπως το φύλο. Αλλά και αναφορικά με τις ασθένειες για τις όποιες πρέπει να χρησιμοποιείται είναι σημαντικό να ξεκαθαριστεί ότι το κριτήριο είναι αυτό της σοβαρότητας της ασθένειας ή της αναπηρίας.

Είναι σημαντικό να τραβήξουμε μια θεωρητική γραμμή σημειώνοντας για ποιες ασθένειες ή καταστάσεις είναι δυνατό να πραγματοποιείται ΠΔ. Αυτό συμβαίνει γιατί κανείς δεν είναι «τέλειος» από κάθε άποψη και υπάρχουν πολλά χαρακτηριστικά που επηρεάζουν το προσδόκιμο και την ποιότητα ζωής με διαφορετικούς τρόπους. Παρόλα αυτά, οι σοβαρές αναπηρίες επηρεάζουν το άτομο σε τέτοιο βαθμό ώστε να μπορούμε να πούμε ότι αποτελούν έναν σημαντικό παράγοντα που επιδρά πάνω στη ζωή του ίδιου του παιδιού και της οικογένειας του. Γενικά οι λόγοι για χρήση της ΠΔ είναι περισσότεροι και πιο ισχυροί αναφορικά με τις σοβαρές ασθένειες ή αναπηρίες.

Το πρόβλημα που προκύπτει είναι με ποιο ή ποια κριτήρια θα «τραβήξουμε τη γραμμή». Η αυτονομία της γυναίκας δεν είναι ένα κριτήριο χρήσιμο για την περίπτωση αυτή, το ίδιο συμβαίνει και με την ευζωία της γυναίκας. Επίσης, εξετάσεις που έχουν χαμηλή προγνωστικότητα ή είναι αναξιόπιστες, είναι δύσκολο να δικαιολογηθούν. Τέτοιες εξετάσεις δεν συμβαδίζουν ούτε με τον στόχο για την αυτονομία ή την ποιότητα ζωής της γυναίκας, αφού αυτές εξυπηρετούνται μόνο εάν η διάγνωση είναι σωστή. Εάν η διάγνωση είναι λανθασμένη, περισσότερο βλάπτει παρά ωφελεί την πιθανότητα να ληφθεί μία απόφαση που θα στηρίζεται στις επιθυμίες της γυναίκας.

Είναι εμφανές ότι η αξιοπιστία των γενετικών εξετάσεων είναι σχετική. Όσο πιο αξιόπιστα, τα αποτελέσματα τόσο μεγαλύτερες πιθανότητες έχουν να κατευθύνουν τις αποφάσεις των γονιών. Το σημαντικό είναι να είναι ξεκάθαρο ότι η ΠΔ, ακόμα και αν δεν προσφέρει σίγουρες απαντήσεις, σίγουρα προσφέρει κάποια καθοδήγηση.

Μία άλλη έννοια που είναι σημαντική είναι η έννοια της δικαιοσύνης (νοούμενη ως προτεραιότητα). Σε αυτό το πλαίσιο, δικαιοσύνη σημαίνει ότι όλοι οι πολίτες μίας κοινότητας πρέπει να λαμβάνουν την ίδια ΠΔ ανεξάρτητα από το μέρος που ζουν, οπότε η αρχή της αλληλεγγύης πρέπει να εφαρμόζεται.

Με δεδομένο ότι οι πόροι σε μία κοινωνία και ειδικότερα στις υπηρεσίες υγείας είναι περιορισμένοι, είναι λογικό να δοθεί προτεραιότητα στη ΠΔ για σοβαρές περιπτώσεις. Η χρήση πόρων για ΠΔ περιπτώσεων που δεν είναι ασθένειες ή αναπηρίες λ.χ. η επιλογή φύλου δεν είναι ούτε ηθικά ούτε οικονομικά αποδεκτή. Το πρόβλημα που παραμένει είναι ότι με το πέρασμα του χρόνου αλλάζει η αξιολόγηση των διάφορων ασθενειών και της σοβαρότητας τους. Ακόμα και η ίδια η έννοια της ασθένειας είναι πιθανό στο μέλλον να μεταβληθεί.

Ένα άλλο ζήτημα είναι το ζήτημα του ιατρικού τουρισμού. Η απαγόρευση ΠΔ για κάποια περίπτωση που επιτρέπεται σε άλλη χώρα είναι πολύ πιθανό να ωθήσει ζευγάρια να ταξιδέψουν και να λάβουν ιατρικές υπηρεσίες σε άλλη χώρα. Για το λόγο αυτό και υπάρχει η ανάγκη για μια κοινή πολιτική αλλιώς η θέσπιση των ορίων χάνει την αξία της.

Η ανάγκη για προτεραιότητες δημιουργεί θεμελιώδεις διαφωνίες στο θέμα της ΠΔ. Εάν επιμείνουμε στο στόχο της αυτονομίας, αυτό σημαίνει ότι οι αξίες και οι επιθυμίες της εγκύου θα πρέπει να καθορίσουν το τι τύπου ΠΔ θα πραγματοποιηθεί. Σε αυτή την περίπτωση εάν προτάξουμε το στόχο του αυτοκαθορισμού υπάρχει σύγκρουση. Η κοινωνία θέτει όρια για το τι είναι επιτρεπτό τόσο με κοινωνικά όσο και με οικονομικά κριτήρια. Η σύγκρουση μεταξύ της αυτονομίας της γυναίκας, η όποια για να εξυπηρετηθεί προϋποθέτει πληροφόρηση και καθοδήγηση, και την ανάγκη για επιπλέον πόρους, για να συμβεί κάτι τέτοιο, δημιουργεί την ανάγκη θέσπισης προτεραιοτήτων.

<u>Πως πρέπει να προσφέρεται;</u>

Για να υπάρχει η δυνατότητα να ζητηθεί προγεννητική διάγνωση, πρέπει προηγουμένως η γυναίκα να είναι ενημερωμένη για την ύπαρξη της. Η γυναίκα πρέπει να έχει λάβει την πληροφόρηση αυτή πριν μείνει έγκυος που σημαίνει ότι η κοινωνία πρέπει να έχει την ευθύνη να ενημερώνει είτε μέσω εκπαιδευτικών προγραμμάτων είτε μέσω των Μέσων Μαζικής Επικοινωνίας.

Σε πρώτη προσέγγιση, πρέπει η έγκυος γυναίκα να ερωτάται εάν θέλει να γνωρίζει περισσότερα για την ΠΔ ή όχι. Εάν επιλέξει να αρνηθεί, στο μέλλον πρέπει να τις προσφέρονται μόνο οι εξετάσεις εκείνης που είναι αμιγώς ιατρικές όπως το υπερηχογράφημα. Η αναγκαστική ενημέρωση σε μία γυναίκα που δεν το επιθυμεί είναι απαράδεκτη και μπορεί να περιορίσει τον αυτοκαθορισμό της. Εάν η γυναίκα επιθυμεί να ενημερωθεί πιο λεπτομερώς για την ΠΔ, ένα ραντεβού πρέπει να κανονίζεται με κάποιον που έχει λάβει εξειδικευμένη εκπαίδευση (σελ.16).

Μια χρήσιμη προσέγγιση για την παροχή πληροφοριών είναι η γενετική συμβουλευτική. Ο κύριος σκοπός της είναι να παρέχει γενετικές συμβουλές και να βοηθά ανθρώπους με

κάποια γενετική ασθένεια στην οικογένειας τους. Η γενετική συμβουλευτική επιχειρεί να περιφρουρήσει την αυτονομία του ασθενή, αξία ιδιαίτερα σημαντική για την ΠΔ.

Μέχρι τώρα υποθέσαμε ότι η πρωτοβουλία για την χρήση της ΠΔ ανήκει στη γυναίκα ή το ζευγάρι που πρόκειται να αποκτήσει παιδί. Μπορεί όμως η πρωτοβουλία αυτή να ανήκει σε κάποια ιατρική υπηρεσία ή την κοινότητα. Εξετάσεις αυτού του τύπου ονομάζονται «γενικευμένος προσυμπτωματικός έλεγχος» (PGS) και παρέχονται κατά κανόνα σε όλα τα άτομα μιας συγκεκριμένης ομάδας ή σε ένα συγκεκριμένο αναπτυξιακό στάδιο. Στις περιπτώσεις αυτές, πέραν των ηθικών προβληματισμών που εξετάστηκαν, έρχεται να προστεθεί και η γενετική ακεραιότητα του υποκειμένου που απειλείται περισσότερο.

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας έχει θεσπίσει δέκα κριτήρια για τον γενετικό έλεγχο νεογνών, τα όποια μπορούν να χρησιμοποιηθούν και στην περίπτωση της ΠΔ.(σελ.19). Τα κριτήρια αυτά περιλαμβάνουν την προϋπόθεση, η υπό-εξέταση ασθένεια να είναι ιάσιμη ή να υπάρχει κατάλληλη ιατρική προσέγγιση για αυτήν.

Ο γενετικός έλεγχος μειώνει επίσης και την αυτονομία των υποκειμένων, μιας και αποκλίνει από τον κανόνα ότι οι υπηρεσίες υγείας πρέπει να ζητούνται από το υποκείμενο. Όταν το ιατρικό προσωπικό προσφέρει φροντίδα και εξετάσεις, το άτομο μπορεί να νιώσει την υποχρέωση να υποβληθεί στις διαδικασίες. Η γενετική συμβουλευτική και πάλι είναι αυτή που μπορεί να βοηθήσει το άτομο να πάρει μια ανεξάρτητη και ανεπηρέαστη απόφαση και με τον τρόπο αυτό να προάγει την αυτονομία του.

Πως και ποιος θα ορίσει το πλαίσιο για την προγεννητική διάγνωση;

Ένα χαρακτηριστικό που κάνει τη ΠΔ τόσο ιδιαίτερη είναι ότι προέρχεται από έναν επιστημονικό κλάδο στον οποίον οι εξελίξεις είναι ταχύτατες. Οι καινούργιες μεθοδολογίες κυρίως λόγω των εξελίξεων στη μοριακή γενετική έρευνα, είναι τόσο γρήγορες που δημιουργούν την ανάγκη να εξετάζεται η ΠΔ σε μία διαρκώς ανανεωνόμενη βάση. Μαζί με τις τεχνολογικές εξελίξεις που αλλάζουν με το πέρασμα του χρόνου αλλάζουν και οι αντιλήψεις για τις αξίες και κυρίως για την ανθρώπινη αξιοπρέπεια, αλλά και για την αυτονομία, που είδαμε μέχρι τώρα πόσο σημαντική είναι. Για το λόγο αυτό, για τη δημιουργία ενός ρυθμιστικού πλαισίου για την ΠΔ απαιτείται προσαρμοστικότητα και ελαστικότητα(flexibility) (σελ.20).

Ο κίνδυνος εδώ είναι μεγάλος γιατί άπαξ και εισαχθεί μια τεχνολογία στην καθημερινή πρακτική και ξεκινήσει να προσφέρεται είναι πολύ δύσκολο να επανεξεταστεί ηθικά και να σταματήσει η πρακτική της, εάν κριθεί ακατάλληλη.

Συμπεράσματα

Η ΠΔ φέρνει δύσκολα ηθικά διλήμματα στο προσκήνιο συμπεριλαμβανομένων των αντιλήψεων για την ανθρώπινη φύση, τις αξίες ή τη στάση απέναντι στις ασθένειες και τις αναπηρίες. Επίσης μπορεί να προκαλέσει επιπλέον άγχος, ιδιαίτερα στην έγκυο γυναίκα. Η απάντηση στο ποιες ασθενείς θα παρέχεται εξαρτάται από τους παράγοντες, όπως οι αξίες που θα συσχετιστούν με την πρακτική. Σημαντικές ηθικές αξίες που εμπλέκονται είναι η αντίληψη για την ανθρώπινη φύση, η αξιοπρέπεια, η ενήμερη συναίνεση, η δικαιοσύνη, η

ανάγκη και η αλληλεγγύη και η ηθική υπόσταση του γονιμοποιημένου ωαρίου. Μια αξία που είναι ιδιαίτερα σημαντική είναι το δικαίωμα της γυναίκας στην αυτονομία.

Από την άλλη, ο αυτοκαθορισμός της γυναίκας περιορίζεται από το πλαίσιο που θέτει η κοινωνία, για αυτό και το πλαίσιο αυτό πρέπει να στηρίζεται σε ηθική ανάλυση των υπαρχόντων αξιών από κοινωνικής πλευράς. Ο αυτοκαθορισμός της γυναίκας προάγεται μέσα από τη σωστή ενημέρωση και συμβουλευτική. Τέλος, εξετάσεις που προσφέρουν αβέβαιες πληροφορίες δεν πρέπει να πραγματοποιούνται.

Β) Στοιχεία από τη «Γνώμη σχετικά με τις εφαρμογές της γενετικής ανθρώπου για λόγους υγείας» [37]

Η χρήση γενετικών εξετάσεων πρέπει πάντα να γίνεται μέσα στα πλαίσια αυστηρού νομικού πλαισίου και πάντα με την ειδική συναίνεση του ατόμου που θα εξεταστεί.

Γενετικές εξετάσεις μπορούν να πραγματοποιηθούν με εφαρμογές στους τομείς της υγείας, της εργασίας, της ασφάλισης αλλά κατά τη γνώμη της επιτροπής και στους τομίες της υγείας και της δικαιοσύνης. Είναι πολύ σημαντικό πριν τη διεξαγωγή εξετάσεων να έχει προσφερθεί συμβουλευτική η όποια να έχει μη-κατευθυνόμενο χαρακτήρα, στα πλαίσια που κάτι τέτοιο είναι δυνατό, αφού είναι δεδομένο ότι, σε κάποιο βαθμό, οι συμβουλευόμενοι επηρεάζονται από τη διαδικασία.

Στις περιπτώσεις που οι γενετικές εξετάσεις χρησιμοποιούνται σε άλλους τομείς πέραν της υγείας, ένα ακόμα αυστηρότερο νομικό πλαίσιο είναι απαραίτητο.

Κρίνεται επίσης απαραίτητος ο κρατικός έλεγχος των εξετάσεων που παρέχονται κατευθείαν στους καταναλωτές χωρίς τη μεσολάβηση ιατρικού προσωπικού.

Τέλος στη περίπτωση γενετικών εξετάσεων σε ανήλικους ή άτομα ανίκανα να συναινέσουν, η εξέταση πρέπει να πραγματοποιείται ακόμα και χωρίς τη συναίνεση του κηδεμόνα ή του συμπαράσταση εάν αυτό εξυπηρετεί το άμεσο συμφέρον τους.

Γ) Στοιχεία από τη γνώμη «Σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις που παρέχονται απευθείας στους καταναλωτές» [38]

Λόγω της κινητικότητας των ατόμων, ιδιαίτερα μέσα στα πλαίσια της Ευρωπαϊκής Ένωσης αλλά και λόγω της δυνατότητας απευθείας παραγγελίας γενετικών εξετάσεων από το διαδίκτυο, είναι πολύ σημαντικό να γίνουν κινήσεις ώστε να επιτευχθεί στο μέλλον ένα σύνολο αρχών, ίσως ακόμα και σε παγκόσμιο επίπεδο.

Η δημιουργία ενός συνόλου αρχών πρέπει να πραγματοποιηθεί τουλάχιστον σε κρατικό επίπεδο, γιατί οι εξετάσεις αυτές στη Σουηδία, δεν εμπίπτουν στη δικαιοδοσία της ιατρικής

[37] Swedish National Council on Medical Ethics, (2003), Opinion on the application of human genetics for health purposes, [Internet], Διαθέσιμο από: http://www.smer.se/Bazment/180.aspx, [πρόσβαση: 22 Μαΐου 2010]

[38] Swedish National Council on Medical Ethics, (2010), Consultation concerning direct-to-consumer genetic testing services – response from the Swedish National Council on Medical Ethics, [Internet], Διαθέσιμο από: http://www.smer.se/Bazment/386.aspx, [πρόσβαση: 25 Μαΐου 2010]

επιτήρησης. Αυτό συμβαίνει γιατί το άτομο νοείται πρωτεύοντως ως καταναλωτής και όχι ως ασθενής στα πλαίσια υπηρεσιών υγείας.

Υπογραμμίζεται η σημαντικότητα της προ και μετά την εξέταση συμβουλευτικής. Εδώ δημιουργείται μια δυσκολία λόγω της σύγκρουσης του δικαιώματος στην άγνοια και του δικαιώματος στο να γνωρίζει κάποιος αρκετά, ώστε να είναι σε θέση να πάρει μια αυτόνομη απόφαση. Για να λυθεί το πρόβλημα αυτό, κατά τη γνώμη της επιτροπής είναι απαραίτητη η άμεση διμερής επικοινωνία μεταξύ συμβούλου και συμβουλευόμενου. Η συμβουλευτική μπορεί να δώσει τη δυνατότητα μιας αυτόνομης απόφασης. Είναι εμφανές ότι καλύτερο είναι η διαδικασία αυτή να γίνεται στα πλαίσια κάποιας ιατρικής δομής.

Ένα άλλο ζήτημα που προκύπτει είναι οι πόροι που απαιτούνται για τις εξετάσεις αυτές και το κατά πόσο πρέπει να καλύπτονται από δημόσιους φορείς ή όχι.

Λόγω της σημασίας της γενετικής συμβουλευτικής η επιτροπή κρίνει ότι κάποια είδη εξετάσεων δεν πρέπει να παρέχονται απευθείας στους καταναλωτές. Οι εξετάσεις αυτές είναι όλων των ειδών οι προγεννητικές εξετάσεις καθώς και οι διαγνωστικές, προ-συμπτωματικές εξετάσεις και τα τεστ για τη διερεύνηση του εάν κάποιος είναι φορέας γενετικής ασθένειας. Οι παραπάνω εξετάσεις πρέπει να παρέχονται μόνο μετά από συμβουλευτική και μόνο στα πλαίσια ιατρικής δομής.

Για την πραγματοποίηση εξέτασης σε γενετικό υλικό πρέπει πάντα να πιστοποιείται η ταυτότητα του καταναλωτή. Αναφορικά με την πραγματοποίηση εξετάσεων εξ αποστάσεως, η λήψη δειγμάτων πρέπει να γίνεται παρουσία μάρτυρα που να πιστοποιεί την ταυτότητα του δότη. Τέλος για τις γενετικές εξετάσεις εξ αποστάσεως πρέπει να εξασφαλίζεται ότι το γενετικό υλικό προέρχεται από άτομα που έχουν την ικανότητα συναίνεσης και έχουν συναινέσει για τη συγκεκριμένη διαδικασία.

Δ) Στοιχεία από τη «Γνώμη σχετικά με την Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση» [39]

Στη Σουηδία οι προϋποθέσεις για τη χρήση ΠΓΔ είναι :

α) η ύπαρξη πιστοποιημένου κινδύνου για γενετική κληρονομική ασθένεια, μονογονιδιακή ή χρωμοσωμική,

β) η λεπτομερής ενημέρωση πριν τη λήψη απόφασης για την πραγματοποίηση της διαδικασίας,

γ) το αίτημα του ζευγαριού-γυναίκας μετά την ενημέρωση και

δ) πραγματοποίηση επιπλέον προγεννητικού έλεγχου κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Αφετηρία για την προσέγγιση της ΠΓΔ είναι η ίση αξία όλων των ανθρώπων και η ανθρωπιστική προσέγγιση που θέτει την αξιοπρέπεια ως αξίωμα, ανεξάρτητη από τα χαρακτηριστικά του ανθρώπου. Το βασικό πρόβλημα που μπορεί να προκύψει από την

[39] Swedish National Council on Medical Ethics, (2004), Statement of opinion on Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD), [Internet], Διαθέσιμο από: http://www.smer.se/Bazment/178.aspx, [πρόσβαση: 23 Μαΐου 2010]

χρήση της ΠΓΔ είναι ότι εάν γίνει συστηματική χρήση υπάρχει περίπτωση να μειωθεί η αποδοχή των ανθρώπων με αναπηρίες και αυτοί να περιθωριοποιηθούν ή να στιγματιστούν.

Για την επιτροπή το έμβρυο έχει «υπό ανάπτυξη» ηθική υπόσταση για τους λόγους που αναλύθηκαν παραπάνω.

Ως απάντηση στο πρόβλημα των διακρίσεων των ατόμων με αναπηρίες, η επιτροπή κρίνει ότι πρώτον, η ΠΓΔ δεν πρέπει να χρησιμοποιείται σε συστηματική βάση αλλά μόνο σε περιπτώσεις που υπάρχει πιστοποιημένη ανάγκη. Δεύτερον, τονίζει ότι σκοπός της δεν είναι η αποφυγή ανθρώπων με αναπηρίες, γεγονός που θα ερχόταν σε σύγκρουση με την εγγενή ανθρώπινη αξιοπρέπεια και την αρχή της ισότητας αλλά μόνο η αποφυγή σοβαρών κληρονομικών νοσημάτων που είναι ανίατα.

Ένα άλλο πρόβλημα που προκύπτει είναι, το για ποιες ασθένειες είναι θεμιτή η χρήση ΠΓΔ, πρόβλημα γνωστό ως «λίστα ασθενειών». Η επιτροπή θεωρεί ότι η ΠΓΔ πρέπει πρωταρχικά να χρησιμοποιείται μόνο για τις περιπτώσεις εκείνες που είναι ξεκάθαρο ότι την χρειάζονται ενώ για τις άλλες περιπτώσεις καλό είναι να υπάρξει περαιτέρω διερεύνηση.

Η ΠΓΔ πρέπει να είναι ανεξάρτητα από την χρήση της εξωσωματικής γονιμοποίησης από δύο απόψεις. Από τη μία, η χρήση IVF δεν πρέπει να δημιουργεί στα ζευγάρια την υποχρέωση υποβολής σε ΠΓΔ παρά μόνο στις περιπτώσεις εκείνες που κάτι τέτοιο είναι αναγκαίο. Από την άλλη, υπάρχει ο κίνδυνος ζευγάρια που δεν έχουν προβλήματα υπογονιμότητας να καταφεύγουν σε χρήση ΙΥΑ μόνο και μόνο για να μπορούν να χρησιμοποιήσουν τη ΠΓΔ γεγονός που θα οδηγήσει σε μια άνευ λόγου αύξηση των εξωσωματικών γονιμοποιήσεων.

Η ΠΓΔ πρέπει πάντα να γίνεται υπό την αρχή της δικαιοσύνης και την αρχή της ίσης πρόσβασης στις υπηρεσίες υγείας, μιας και ως τέτοια και μόνο, επιτρέπεται. Η χρήση της για άλλες εφαρμογές όπως η επιλογή φύλου είναι ηθικά ανεπίτρεπτη απουσία σοβαρής κληρονομικής ασθένειας που συνδέεται με το φύλο. Το ίδιο ισχύει και για την επιλογή οποιουδήποτε χαρακτηριστικού. Ανεπίτρεπτη είναι επίσης η χρήση εάν αποδειχθεί ότι βλάπτει το έμβρυο με οποιοδήποτε τρόπο, ή ότι κάνει κακό στη γυναίκα λόγω χορήγησης περισσότερων ορμονών για τη λήψη περισσότερων ωαρίων που απαιτούνται για τη διαδικασία.

Η ΠΓΔ μπορεί να φανεί χρήσιμη στις περιπτώσεις όπου υπάρχει πρόβλημα υπογονιμότητας γιατί με τη χρήση της μπορεί να εμφυτευθεί ένα έμβρυο που είναι πιστοποιημένο ότι δεν φέρει γενετικές ανωμαλίες οπότε η ανάπτυξη του έχει περισσότερες πιθανότητες. Επίσης μπορεί να μειωθεί ο αριθμός των εμβρύων που εμφυτεύονται σε ένα, το οποίο έχει ήδη ελέχθη, με τον τρόπο αυτό θα εξαλειφθεί ο κίνδυνος πολλαπλών κυήσεων και όλες οι αρνητικές επιπτώσεις που τον συνοδεύουν για την υγεία της μητέρας ή του/των παιδιών. Τέλος θα μειωθεί και η ανάγκη για χρήση επεμβατικών προγεννητικών διαδικασιών όπως είναι η αμνιοκέντηση, που πολλές φορές είναι υπεύθυνες για αποβολές σε πιο προχωρημένα στάδια της εγκυμοσύνης.

Σημειώνεται στο σημείο αυτό ότι στην γνώμη αυτή της επιτροπής υπήρξαν δύο αντιρρήσεις.

Η μία από ένα μέλος του κοινοβουλίου που μετέχει στην επιτροπή και η άλλη από έναν ειδικό. Και οι δύο πιστεύουν ότι η ΠΓΔ πρέπει να περιορίζεται μόνο για τη χρήση ασθενειών που προκαλούν πρόωρο θάνατο και δεν μπορούν να θεραπευτούν. Σύμφωνα με αυτούς, η ΠΓΔ δεν πρέπει να χρησιμοποιείται στην έρευνα και πρέπει να δοθεί μεγάλη προσοχή ώστε να εξασφαλιστεί ότι δεν χρησιμοποιείται για να εξυπηρετήσει την τάση για τελειοποίηση του ανθρώπινου είδους που έρχεται σε σύγκρουση με την αρχή της αξιοπρέπειας.

Είναι σημαντικό να αναφέρουμε ότι η χρήση ΠΓΔ στη Σουηδία για HLA ταυτοποίηση γίνεται μόνο μετά από ειδική άδεια της Εθνικής Επιτροπής για την Υγεία και την Ευημερία.

3.Β.3. Ελληνική Επιτροπή Βιοηθικής

Η Ελληνική Επιτροπή Βιοηθικής υπάγεται απευθείας στον Πρωθυπουργό και αποτελείται από 9 μέλη. Η θητεία των μελών, που ορίζονται από τον πρωθυπουργό είναι πενταετής. Οι γνώμες που αφορούν το θέμα των γενετικών δεδομένων δημοσιεύτηκαν από δύο διαφορετικές επιτροπές. Η γνώμη που αφορά στη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων δημοσιεύτηκε στα πλαίσια της θητείας 1999-2004 ενώ οι γνώμες σχετικά με την προγεννητική και προεμφυτευτική διάγνωση και με τη χρήση γενετικών δεδομένων στην ιδιωτική ασφάλιση, δημοσιεύτηκαν από τα μέλη της θητείας 2004-2009. Και οι δύο επιτροπές αποτελούνταν από δύο νομικούς, δύο γιατρούς, ένα βιολόγο, ένα γενετιστή, ένα θεολόγο, ένα φιλόσοφο και έναν κοινωνιολόγο[40].

Η επιτροπή έχει δημοσιεύσει τρεις γνώμες που αφορούν τη Γενετική Διάγνωση και τα Γενετικά Δεδομένα, αυτές είναι : «Γνώμη σχετικά με τη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων» (Σεπτέμβριος 2002), «Γνώμη σχετικά με τη Προγεννητική και Προεμφυτευτική Διάγνωση και τη μεταχείριση του εμβρύου» (2007), και «Γνώμη για τη Χρήση Γενετικών Δεδομένων στην Ιδιωτική Ασφάλιση» (Ιανουάριος 2008).

Αρχικά θα αναλυθούν οι δύο τελευταίες γνώμες γιατί κρίνονται ως πιο σχετικές με το θέμα και στη συνέχεια θα παρουσιαστούν τα στοιχεία αυτά που είναι χρήσιμα από τη γνώμη σχετικά με τη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων.

Α) Γνώμη σχετικά με τη Προγεννητική και Προεμφυτευτική Διάγνωση και τη μεταχείριση του εμβρύου (2007)[41]

Για τη γνώμη αυτή συνεργάστηκαν εκτός από τα εννέα μέλη της επιτροπής και δύο ειδικοί, καθηγητές της Ιατρικής.

Το μεγάλο ηθικό δίλημμα που προκύπτει από τη μελέτη της προεμφυτευτικής και προγεννητικής διάγνωσης είναι η μεταχείριση του εμβρύου. Οι γνώσεις που απορρέουν από τις διαδικασίες αυτές δίνουν στους μελλοντικούς γονείς τη δυνατότητα να προετοιμαστούν εγκαίρως για κάθε ενδεχόμενο. Δεδομένου όμως, των περιορισμένων

[40] Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Επίσημη ιστοσελίδα
[41] Διαθέσιμη από: http://www.bioethics.gr/media/pdf/recommendations/rec_pd_gr.pdf, [πρόσβαση: 2 Μαίου]

διαθέσιμων θεραπευτικών παρεμβάσεων, οι επιλογές που έχουν οι μελλοντικοί γονείς μετά την χρήση της ΠΓΔ περιορίζονται σε δύο. Μπορούν είτε να συνεχίσουν την κύηση (ή την εμφύτευση) και να αποκτήσουν με σχετική βεβαιότητα, ένα παιδί με σοβαρά προβλήματα υγείας, είτε να διακόψουν την κύηση.

Η ύπαρξη της δεύτερης εναλλακτικής φέρνει το ζήτημα της επιλογής, με την έννοια ότι παρέχεται η δυνατότητα πρόληψης της απόκτησης ενός παιδιού με σοβαρές ανωμαλίες το όποιο είναι τόπον τινά «μη επιθυμητό». Το ηθικό ερώτημα που προκύπτει εδώ είναι το κατά πόσο μία τέτοια επιλογή είναι ηθικά δικαιολογημένη.

Η επιτροπή κρίνει την επιλογή εμβρύου δικαιολογημένη στα πλαίσια της πρόληψης του πόνου, της ταλαιπωρίας και της έκθεσης ενός προσώπου σε κοινωνικές προκαταλήψεις. Η μη συμμετοχή των παραγόντων αυτών στη λήψη μιας απόφασης, ακόμα και αν αυτή είναι αποτέλεσμα μεταφυσικών αντιλήψεων καταδεικνύει μια απόφαση η όποια αγνοεί την ποιότητα ζωής του μελλοντικού προσώπου.

Η στάση αυτή δεν αναιρεί τον απαράδεκτο χαρακτήρα των κοινωνικών διακρίσεων ούτε και την υποχρέωση της κοινωνίας να παρέχει ειδικά για τα άτομα αυτά αξιοπρεπή ζωή, σε περιβάλλον ελευθερίας και ισότητας.

Κατά τη γνώμη της επιτροπής, οι μόνοι αρμόδιοι για τη λήψη μιας απόφασης είναι οι γονείς οι όποιοι πρέπει να αποφασίζουν ελεύθερα μετά από κατάλληλη πληροφόρηση και πάντα ο γνώμονας να είναι η αποφυγή σοβαρών ασθενειών.

Συγκεκριμένα για την ελληνική πραγματικότητα ο έλεγχος πρέπει να περιορίζεται σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες και τη μεσογειακή αναιμία, η διάγνωση των όποιων πρέπει υποχρεωτικά να προσφέρεται από το γιατρό. Άλλες ασθένειες πρέπει να ελέγχονται μόνο σε περιπτώσεις με βεβαρυμμένο οικογενειακό ιστορικό. Γενετικές ασθένειες, οι οποίες εκδηλώνονται στην ενήλικη ζωή ή σε προχωρημένη ηλικία (χορεία Huntington, νόσος Alzheimer), δεν θεωρεί σκόπιμο να εξετάζονται λόγω του δικαιώματος στην άγνοια. Τονίζεται εδώ ότι η επιλογή εμβρύου δεν είναι πάντοτε δικαιολογημένη, ιδίως ως προς τις ελάχιστες περιπτώσεις στις οποίες είναι σήμερα δυνατή η αποτελεσματική θεραπευτική αγωγή, πριν ή και μετά τη γέννηση.

Η επιτροπή εκτιμά ότι η χρήση ΠΓΔ με σκοπό την επιλογή εμβρύου με συγκεκριμένα HLA είναι ηθικά δικαιολογημένη εφόσον δεν βλάπτεται το έμβρυο. Το έμβρυο δεν χρησιμοποιείται στην περίπτωση αυτή ως «εργαλείο» αλλά αντιθέτως έχει συμβάλλει στη σωτηρία μιας ανθρώπινης ζωής γεγονός που του ενισχύει την αξιοπρέπεια και την αγάπη των άλλων προς το πρόσωπο του.

Η επιλογή του φύλου του εμβρύου δικαιολογείται και αυτή μόνον για σοβαρούς λόγους υγείας, δηλαδή την αποφυγή της εκδήλωσης φυλοσύνδετων νοσημάτων. Κανένας άλλος λόγος δεν είναι ηθικά δικαιολογημένος.

Η επιτροπή στη συνέχεια υπογραμμίζει την ανάγκη για παροχή γενετικής συμβουλευτικής σε ζευγάρια, από ειδικά εκπαιδευμένους γιατρούς-γενετιστές αλλά και την καθιέρωση ενός αυστηρού συστήματος ελέγχου των εργαστηρίων γενετικής. Επισημαίνει επίσης την ανάγκη

για αναγνώριση της ειδικότητας του ιατρού-γενετιστή ως ξεχωριστής ειδικότητας και στην Ελλάδα, όπως ισχύει και στις περισσότερες από τις άλλες Ευρωπαϊκές χώρες.

Αναφορικά με την οικονομική διάσταση του θέματος, η επιτροπή κρίνει ότι το κόστος των εξετάσεων για τις συχνότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες και γενετικές παθήσεις, πρέπει να καλύπτεται εξ ολοκλήρου από τη δημόσια ασφάλιση, το ίδιο πρέπει να ισχύει και για τα άτομα εκείνα που καταφεύγουν στις πρακτικές αυτές λόγω βεβαρυμμένου οικογενειακού ιστορικού. Αντίθετα, το κόστος των εξετάσεων για σπανιότερες παθήσεις θα εξακολουθεί να βαρύνει αποκλειστικά τους ενδιαφερομένους.

Τέλος αξίζει να αναφερθεί ότι ένα μέλος (Καθηγητής Γενετικής) διαφώνησε με τη γνώμη της υπόλοιπης επιτροπής θεωρώντας ότι η ΠΓΔ αποτελεί μέρος μιας πολιτικής κρυπτό-ευγονικής. Σκοπός της πολιτικής αυτής είναι η σταδιακή βελτίωση του ανθρώπινου είδους μέσω της απόρριψης εμβρύων που φέρουν γενετικές ανωμαλίες.

Β) Γνώμη για τη Χρήση Γενετικών Δεδομένων στην Ιδιωτική Ασφάλιση (2008) [42]

Για τη γνώμη αυτή συνεργάστηκαν εκτός από τα εννέα μέλη της επιτροπής και δύο ειδικοί, ο ένας εκπροσωπώντας τις ασφαλιστικές εταιρείες και ο άλλος δικηγόρος ειδικευμένος σε θέματα ασφαλιστικού δικαίου.

Η φύση των γενετικών δεδομένων σε αντίθεση με τα ιατρικά δεδομένα είναι ότι αποκαλύπτουν μόνο την ύπαρξη πιθανού κινδύνου και όχι βεβαιότητα μελλοντικής νόσου.

Στο συγκεκριμένο ζήτημα, η σύγκρουση προκύπτει μεταξύ της προσωπικότητας εκείνου που θέλει να ασφαλιστεί από την μία πλευρά, και της επιχειρηματικής ελευθερίας του ασφαλιστή από την άλλη. Η γνωστοποίηση γενετικών πληροφοριών – όπως και οποιασδήποτε άλλης πληροφορίας σχετιζόμενης με την υγεία - ως όρος για τη σύναψη σύμβασης ασφάλισης ή ως κριτήριο για το ύψος του ασφαλίστρου, αγγίζει τον πυρήνα της προσωπικότητας, καθώς οι πληροφορίες αυτές συνιστούν ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα. Έχοντας υπ' όψη ότι τα γενετικά δεδομένα είναι κατ' αρχήν αμετάβλητα, η αποκάλυψη προδιαθέσεων για ασθένειες καθιστά πιθανό ένα δια βίου «στιγματισμό» του ενδιαφερομένου, μια σοβαρή, δηλαδή, προσβολή της προσωπικότητάς του, που μπορεί να εκδηλωθεί με αθέμιτες κοινωνικές διακρίσεις.

Η πρόσβαση ή η απαίτηση πρόσβασης σε τέτοιου είδους πληροφορίες έρχεται σε αντίθεση και με το δικαίωμα στην άγνοια ειδικά όταν σχετίζεται με ασθένειες που εμφανίζονται σε μετέπειτα στάδια της ζωής. Επίσης οι πληροφορίες αυτές καθώς και οποιαδήποτε άλλη πληροφορία που σχετίζεται με την υγεία πρέπει να τίθεται υπό την προστασία του ιατρικού απορρήτου και να παραμένει εμπιστευτική απέναντι σε οποιονδήποτε τρίτο. (Έκθεση για τα γενετικά δεδομένα στην ιδιωτική ασφάλιση)

[42] Διαθέσιμη από: http://www.bioethics.gr/media/pdf/recommendations/ins_opinion_gr.pdf, [πρόσβαση: 2 Μαΐου]

Τέλος ένα άλλο σημαντικό θέμα που προκύπτει είναι η αυξανόμενη επιφυλακτικότητα του κόσμου για χρήση γενετικής διάγνωσης λόγω του φόβου ότι τα αποτελέσματα μπορεί να χρησιμοποιηθούν για λόγους ασφάλισης. Τα γενετικά δεδομένα είναι ιδιαίτερα χρήσιμα τόσο για την προσωπική υγεία όσο και για την προστασία της δημόσιας υγείας. Για το λόγο αυτό και η συλλογή τους για ερευνητικούς σκοπούς (π.χ. φαρμακογενετικής) είναι πολύ σημαντική και δεν πρέπει να αποθαρρύνεται από το φόβο ότι μπορούν να χρησιμοποιηθούν σε βάρος των συμμετεχόντων. Ταυτόχρονα πρέπει να γίνεται ξεκάθαρο ότι τα γενετικά δεδομένα δεν έχουν απόλυτη προγνωστική αξία, αντίληψη που θα οδηγούσε σε έναν γενετικό ντετερμινισμό. Επομένως, είναι σημαντικό να προστατεύονται τα γενετικά δεδομένα, ώστε όχι μόνο να μην παρεμποδίζονται οι γενετικές εξετάσεις και η συμμετοχή στην έρευνα, που μπορούν να αποφέρουν οφέλη τόσο σε ατομικό όσο και σε συλλογικό επίπεδο, αλλά και για να μην γίνεται εσφαλμένη χρήση τους, πέραν των δυνατοτήτων που πραγματικά έχουν στην πρόγνωση ασθενειών.

Για τους παραπάνω λόγους η επιτροπή ή θεωρεί ότι στη σχετική στάθμιση, η προστασία της προσωπικότητας και η αποφυγή αθέμιτων διακρίσεων μεταξύ των ασφαλισμένων έχουν προτεραιότητα απέναντι στην οικονομική ελευθερία των ασφαλιστών. Και αυτό, επειδή οι συνέπειες των γενετικών (ή οποιονδήποτε άλλων) διακρίσεων αφορούν άμεσα στην αξιοπρέπεια του ανθρώπου και, κατ' επέκταση, στην ποιότητα της ζωής και στην αρχή της ίσης μεταχείρισης σε μια δημοκρατική κοινωνία. Χρειάζεται, ωστόσο, να βρεθούν τρόποι ώστε να αποφευχθεί ο κίνδυνος πλήρους αναίρεσης των δικαιολογημένων συμφερόντων των ασφαλιστών, ιδίως ο κίνδυνος της συνειδητής εξαπάτησής τους.

Γ) Γνώμη σχετικά με τη συλλογή και διαχείριση γενετικών δεδομένων (2002)[43]

Η επιτροπή υπογραμμίζει τη σημασία της συναίνεσης πριν από τη λήψη οποιουδήποτε γενετικού υλικού, η όποια πρέπει να είναι ελεύθερη, έγγραφη, ειδική και η όποια μπορεί να ανακληθεί πριν από την έναρξη επεξεργασίας του δείγματος ή της πληροφορίας. Η συναίνεση πρέπει να δίνεται μετά από κατάλληλη ενημέρωση και μάλιστα σε πρότερη και με χρονική απόσταση στιγμή από τη στιγμή της λήψης της συναίνεσης ώστε να εξασφαλίζεται η ελεύθερη βούληση. Η ενημέρωση πρέπει να περιλαμβάνει το σκοπό της έρευνας και τη διαχείριση τόσο των ίδιων των δειγμάτων όσο και των πληροφοριών που απορρέουν από αυτά. Σε περιπτώσεις όπου η ανωνυμία είναι αδύνατο να εξασφαλιστεί (σπάνιες γενετικές καταστάσεις όπου ο φαινότυπος είναι ορατός και διακριτός) ο ενδιαφερόμενος πρέπει να έχει προηγουμένως ενημερωθεί.

Τα ανώνυμα δείγματα ή οι πληροφορίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για μεταγενέστερες έρευνες χωρίς ανάγκη νέας συναίνεσης. Τα απόρρητα δείγματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν μόνο εάν στα πλαίσια της αρχικής συναίνεσης ο ενδιαφερόμενος έχει ρητά συναινέσει. Για μεταγενέστερες έρευνες διαφορετικού είδους νέα συναίνεση απαιτείται για τα απόρρητα δείγματα μετά από ενημέρωση.

[43] Διαθέσιμη από: http://www.bioethics.gr/media/pdf/recommendations/ins_opinion_gr.pdf, [πρόσβαση: 3Μαΐου]

Γενετικές εξετάσεις σε ομάδες πληθυσμού για ερευνητικούς και μόνο σκοπούς μπορούν να πραγματοποιούνται μετά από προηγούμενη ατομική ή ομαδική συναίνεση μετά από ενημέρωση. Στην περίπτωση ομαδικής συναίνεσης κάθε μέλος της ομάδας διατηρεί το δικαίωμα μη συμμετοχής.

Η επιτροπή στη συνέχεια αναφέρεται στο θέμα της γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων των γενετικών εξετάσεων και το δικαίωμα στην ενημέρωση ή τη μη ενημέρωση. Σημαντικό είναι το σημείο όπου γίνεται λόγος για την ενημέρωση τρίτων τους όποιους τα αποτελέσματα αφορούν. Σε περίπτωση που ο ενδιαφερόμενος ασκεί το δικαίωμα του και ενημερώνεται φέρει και την ευθύνη για την ενημέρωση των τρίτων που τους αφορούν τα αποτελέσματα. Στην περίπτωση όμως που ασκεί το δικαίωμα του να μην ενημερωθεί, τότε ο γιατρός στα πλαίσια της υποχρέωσης του να μεριμνά για την ανθρώπινη ζωή μπορεί να ενημερώσει τα τρίτα πρόσωπα εφόσον αυτό κρίνεται αναγκαίο.

Στα πλαίσια των εργασιακών σχέσεων, η επιτροπή κρίνει ανεπίτρεπτη τη γνωστοποίηση γενετικών πληροφοριών σε εργοδότες ακόμα και μετά τη συναίνεση του εργαζομένου. Η μόνο περίπτωση που μπορεί να εξαιρεθεί είναι αυτή όπου το εργασιακό περιβάλλον ευνοεί το ενδεχόμενο εκδήλωσης συναφούς γενετικής ασθένειας ή εάν διακυβεύεται η ασφάλεια τρίτων για την όποια εγγυάται ο εργοδότης. Στις εξαιρέσεις αυτές ο ενδιαφερόμενος πρέπει να έχει προηγουμένως συναινέσει.

Τέλος η γενική αρχή για τη χρήση γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση είναι ότι απαγορεύεται η γνωστοποίηση τους σε ασφαλιστικά ταμεία ιδιωτικού τομέα, ενώ για τα ασφαλιστικά ταμεία του δημόσιου τομέα η γνωστοποίηση μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνο μετά από συναίνεση του εργαζομένου.

3.Β.4. Γαλλική Επιτροπή Βιοηθικής

Η Γαλλική Επιτροπή είναι ανεξάρτητο όργανο και αποτελείται από 40 μέλη με 4-ετή θητεία. Βάση του νομοθετικού πλαισίου στα πλαίσια του όποιου δημιουργήθηκε αποτελείται από έναν πρόεδρο, 5 μέλη που ορίζονται από τον Πρόεδρο της Δημοκρατίας και προέρχονται τις κυριότερες φιλοσοφικές και πνευματικές οικογένειες, 19 αναγνωρισμένες προσωπικότητες που επιλέγονται λόγω της ικανότητας και των γνώσεων τους για τα ηθικά προβλήματα και 15 προσωπικότητες που προέρχονται από τον χώρο της έρευνας[44].

Πιο συγκεκριμένα, για τη θητεία 2009-2012 που μας ενδιαφέρει λόγω της σύνταξης της μίας από τις δύο γνώμες η σύνθεση είναι συνολικά ως εξής : 11 γιατροί, 4 νομικοί, 5 φιλόσοφοι εκ των όποιων ένας είναι ειδικευμένος στην ηθική φιλοσοφία και δύο ειδικευμένοι στη φιλοσοφία της ιατρικής, 4 βιολόγοι, 2 θεολόγοι, 2 πολιτικοί επιστήμονες, ένας οικονομολόγος και ένας ψυχολόγος. Δυστυχώς η σύσταση της θητείας κατά τη διάρκεια της όποιας συντάχθηκε η δεύτερη γνώμη δεν είναι διαθέσιμη στο διαδικτυακό τόπο της επιτροπής.

[44] Comité Consultatif National d'éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé, Επίσημη ιστοσελίδα

Η επιτροπή έχει συντάξει δύο γνώμες που αφορούν τη Γενετική Διάγνωση. Η πρώτη συντάθηκε τον Οκτώβριο του 1995 και έχει τίτλο «Γνώμη και προτάσεις σχετικά με τη Γενετική στην Ιατρική: από την πρόβλεψη στην πρόληψη» και η δεύτερη συντάχθηκε τον Οκτώβρη του 2009 και έχει τίτλο «Γνώμη σχετικά με τα ηθικά θέματα που σχετίζονται με την προ της γέννησης διάγνωση. Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση και Προγεννητική Διάγνωση».

Α) «Γνώμη σχετικά με τα ηθικά θέματα που σχετίζονται με την προ της γέννησης διάγνωση. Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση και Προγεννητική Διάγνωση» (2009)[45]

Για τη σύνταξη της γνώμης ζητήθηκε η συμβολή τεσσάρων γιατρών που ειδικεύονται στο χώρο της Γυναικολογίας, της Γενετικής και της Αναπαραγωγικής Βιολογίας.

Χάρη στη πρόοδο που έχει σημειωθεί τα τελευταία χρόνια στο χώρο της προγεννητικής ιατρική ο αριθμός των θεραπευτικών αμβλώσεων για κάποιες συγκεκριμένες ασθένειες όπως η τοξοπλάσμωση έχουν μειωθεί από αρκετές εκατοντάδες το χρόνο, τα προηγούμενα χρόνια σε μερικές μόνο σήμερα. Τι συμβαίνει όμως στις περιπτώσεις όπου δεν υπάρχει κάποια θεραπεία ή η ασθένεια που βρίσκεται στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου είναι τόσο σοβαρή ώστε να μπορεί να αντιμετωπιστεί;

Από την μια βρίσκεται η ανθρώπινη αξιοπρέπεια η όποια δεν εξαρτάται από τα πνευματικά ή τα φυσικά χαρακτηριστικά ή τις φυσικές ικανότητες του ατόμου ενώ από την άλλη ο πόνος που συνοδεύει μια ανθρώπινη ζωή ως αποτέλεσμα μιας σοβαρής ασθένειας. Το δίλημμα μεταξύ της εγγενούς προστασίας μια ευπρόσδεκτης ανθρώπινης ζωής και του συνυπολογισμού του πόνου είναι κεντρικό στη συζήτηση για την προγεννητική ιατρική.

Για την επιτροπή είναι πολύ σημαντικό να διευκρινιστεί ο σκοπός που παίζει η προ της γέννησης διάγνωση στη σύγχρονη ιατρική. Είναι πολύ σημαντικό να είναι ξεκάθαρο ότι ο σκοπός είναι η πρόληψη και όχι οποιαδήποτε τύπου ευγονική. Για την χρήση κάποιας διάγνωσης (προεμφυτευτικής ή προγεννητικής) σκοπός είναι η πρόληψη σοβαρής και ανίατης ασθένειας. Το ίδιο ισχύει και για την ιατρικά υποβοηθούμενη άμβλωση.

Από ηθικής πλευράς, δύο προβλήματα συνδέονται στενά με τη πρακτική της προγεννητικής διάγνωσης, το ένα είναι οι ιατρικοί κίνδυνοι που απορρέουν από την ίδια τη πρακτική, στην περίπτωση επεμβατικών μεθόδων, και το άλλο η σχέση της με τις πληροφορίες που παρέχονται στους γονείς.

Το πρώτο πρόβλημα αφορά στις περιπτώσεις αποβολής που είναι αποτέλεσμα επεμβατικών μεθόδων για τη λήψη εμβρυικού γενετικού υλικού (0,5-1 % των περιπτώσεων). Ένας αριθμός εγκυμοσύνων δεν θα κατέληγε ούτως ή άλλως σε γέννηση λόγω σοβαρών ανωμαλιών στο έμβρυο για το λόγο αυτό και δεν είναι ξεκάθαρο ότι οι αποβολές αυτές οφείλονται αποκλειστικά στην αμνιοπαρακέντηση.

Το δεύτερο πρόβλημα αφορά στην παροχή πληροφοριών προς τους γονείς. Τρία χαρακτηριστικά καθορίζουν την ποιότητα των πληροφοριών, αυτά είναι ο πλουραλισμός

[45] Διαθέσιμη από: http://www.ccne-ethique.fr/docs/AVIS_107_Eng.pdf, [πρόσβαση: 14 Μαΐου]

των εναλλακτικών, η ουδετερότητα και ο παράγοντας του χρόνου. Η επιτροπή πιστεύει ότι για να είναι πραγματικά ηθικές οι πληροφορίες πρέπει να παρέχουν όλες οι εναλλακτικές, χωρίς να υποδεικνύεται ούτε έμμεσα κάποια επιλογή, οι πληροφορίες πρέπει να παρέχονται με χρήση τέτοιου λεξιλογίου ώστε να είναι ουδέτερες (οι παροχή πληροφοριών υπό μορφή στατιστικών στοιχείων είναι συνήθως πιο ανησυχητική) και τέλος η πληροφορίες πρέπει να παρέχονται με επαρκή χρονική απόσταση από τη λήψη της απόφασης ώστε να μπορεί το ζευγάρι να πάρει μια έλλογη απόφαση. Μόνο με τον τρόπο αυτό μπορεί να εξασφαλιστεί η ελευθερία της απόφασης.

Η επιτροπή υπογραμμίζει τη ανάγκη για χρήση της ΠΓΔ για περιπτώσεις όπου υπάρχει οικογενειακό ιστορικό για κάποια σοβαρή γενετική ασθένεια ακόμα και όταν ο γονέας δεν επιθυμεί να γνωρίζει ο ίδιος εάν είναι ή όχι φορέας της γενετικής ασθένειας.

Επισημαίνεται ότι ο κοινωνικός παράγοντας παίζει πολύ σημαντικό ρόλο στη λήψη απόφασης σχετικά με την ΠΓΔ για το λόγο αυτό και δεν πρέπει να παραβλέπεται στα πλαίσια της συμβουλευτικής. Ανάλογα με τις κοινωνικές συνθήκες η ΠΓΔ μπορεί να νοείται ως εξάλειψη των εμβρύων που φέρουν γενετικές ασθένειες ή ως μοναδική πιθανότητα απόκτησης παιδιού χωρίς να του μεταβιβαστεί η γενετική ασθένεια. Οι διαφορετικές αντιλήψεις για την ΠΓΔ σχετίζονται με την ηθική υπόσταση που αποδίδεται στο έμβρυο. Η απόδοση στο έμβρυο πλήρους αξιοπρέπειας, παρόμοιας με αυτής που αποδίδεται στα υπάρχοντα άτομα, οδηγεί αυτόματα στην απόλυτη απόρριψη της ΠΓΔ.

Παρόλο που η ΠΓΔ θεωρείται ηθικά επιτρεπτή στη Γαλλία για περιπτώσεις αποφυγής σοβαρής και ανίατης γενετικής ασθένειας, είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι μόνο τρία κέντρα σε όλη τη Γαλλία προσφέρουν την διαδικασία αυτή με αποτέλεσμα να αδυνατούν να καλύψουν τις υπάρχουσες ανάγκες (περίπου 300 αιτήσεις το χρόνο) και να παρατηρούνται φαινόμενα έως και διετούς αναμονής. Ο παράγοντας αυτός μπορεί να οδηγήσει ζευγάρια στο να αναζητήσουν την πρακτική αυτή σε κέντρα άλλων χωρών, ή να αυξήσει τις πιθανότητες για την ύπαρξη κάποιας γενετικής ασθένειας που σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας. Για το λόγο αυτό και η επιτροπή συστήνει την αύξηση του προσωπικού στα κέντρα αυτά ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες που υπαγορεύονται από την αρχή της ίσης πρόσβασης σε υπηρεσίες υγείας.

Στη Γαλλία για να χρησιμοποιήσει κάποιο ζευγάρι την ΠΓΔ ή για να καταφύγει σε ιατρικώς υποβοηθούμενη άμβλωση μετά το πέρας της 14 εβδομάδας πρέπει να έχει ειδική άδεια από το «Πολυεπιστημονικό Κέντρο για την Προγεννητική Διάγνωση-ΠΚΠΔ» (Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal). Η άδεια αυτή πιστοποιεί ότι η διαδικασία πραγματοποιείται για λόγους ιατρικούς και συγκεκριμένα για την αποφυγή σοβαρής και ανίατης γενετικής ασθένειας. Η επιτροπή κρίνει ότι στη λήψη της απόφασης πρέπει να συνυπολογίζεται και η άποψη των γονιών για τη σοβαρότητα της ασθένειας για την όποια θέλουν να χρησιμοποιήσουν τη διαδικασία.

Η επιτροπή κρίνει ότι η προ-γεννητική διάγνωση δεν αποτελεί μέσω ευγονικής γιατί οι επαγγελματίες της υγείας δεν λειτουργούν με βάση κάποια πολιτική που τους επιβάλλεται από το κράτος. Δεν έχουν ως σκοπό να πείσουν τις γυναίκες να καταφύγουν σε «θεραπευτική άμβλωση» ή επιλογή εμβρύων, αλλά μόνο να τους παρέχουν την

πληροφόρηση ότι μπορεί να αποκτήσουν ένα παιδί με σοβαρή και ανίατη γενετική ασθένεια.

Η υποχρέωση του γιατρού περιορίζεται στην ενημέρωση για την ύπαρξη γενετικής εξέτασης. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η περίπτωση της τρισωμίας 21 για την όποια οι γιατροί είναι υποχρεωμένοι να ενημερώνουν για την ύπαρξη διαγνωστικού τεστ. Το κριτήριο που διαφοροποιεί τον έλεγχο για τρισωμία 21 από μια πολιτική ευγονικής, είναι ότι κανέναν από τα στάδια που περιλαμβάνει ο έλεγχος (εξέταση, διάγνωση, πιθανός τερματισμός της κύησης) δεν είναι υποχρεωτικά. Η ενημέρωση ότι ο τερματισμός την κύησης είναι δυνατός στην περίπτωση αυτή δεν προτρέπει προς την κατεύθυνση αυτή απλά ενημερώνει για την ύπαρξη αυτής της εναλλακτικής. Ειδικά για την περίπτωση της τρισωμίας 21, η επιτροπή κρίνει σημαντικό να ενημερώνεται ο κόσμος για τις αλλαγές στην ποιότητα ζωής των ατόμων που πάσχουν τα τελευταία χρόνια, οι οποίες έχουν κατά πολύ βελτιωθεί.

Αυτή τη στιγμή οι ασθένειες για τις όποιες το ΠΚΓΔ εγκρίνει τον τερματισμό της κύησης ή την χρήση ΠΓΔ είναι οι παρακάτω (σελ. 14):

- ανωμαλίες κατά την αναπτυξιακή πορεία του εμβρύου που ανακαλύπτονται με την βοήθεια υπερήχου
- γενετικές ασθένειες με μεγάλη διεισδυτικότητα και επιπτώσεις στην ποιότητα ζωής (περιλαμβάνονται ασθένειες που εμφανίζονται νωρίς ή αργότερα κατά τη διάρκεια της ζωής)
- ασθένειες με ψυχοκινητικές επιπτώσεις στην ανάπτυξη του ατόμου που επηρεάζει την ζωή της οικογένειας ή και την κοινωνία
- ύπαρξη μεγάλης πιθανότητας ανάπτυξης ασθένειας σε παιδική ή μετά-εφηβική ηλικία που επηρεάζει το προσδόκιμο ζωής.

Η επιτροπή κρίνει σκόπιμο το συνυπολογισμό τη σοβαρότητας για κάθε ασθένεια, όπως την αντιλαμβάνονται οι γονείς, πέρα από τα αντικειμενικά κριτήρια. Το να μεγαλώσει ένα παιδί μέσα σε ένα περιβάλλον που δεν θα το θέλει, επειδή το ΠΚΓΔ αποφάσισε έτσι, δεν είναι κατά την γνώμη της επιτροπής, προς το συμφέρον του παιδιού, ειδικά όταν το παιδί αυτό θα φέρει κάποια ασθένεια, οπότε θα έχει περισσότερο την ανάγκη για την αγάπη και την υποστήριξη του οικογενειακού του περιβάλλοντος. Εδώ προκύπτει ο κίνδυνος να χαθεί η αντικειμενικότητα με την όποια πρέπει να παίρνονται οι αποφάσεις αλλά το πρόβλημα αυτό είναι περισσότερο θεωρητικό, από ότι πρακτικό, γιατί λόγου χάρη, το 2007 μόνο 117 αιτήσεις απορριφτήκαν(σελ. 17). Το ίδιο συμβαίνει και για τον συνυπολογισμό των κοινωνικών συνθηκών μέσα στις όποιες θα μεγαλώσει το παιδί αλλά και των παροχών από το κράτος, που πρέπει επίσης να συνυπολογίζονται. Γίνεται εμφανές ότι ο σκοπός είναι να είναι οι γονείς καλά ενημερωμένοι και να υποστηρίζονται κατά τέτοιο τρόπο ώστε να πάρουν μια απόφαση και όχι να παίρνεται η απόφαση αυτή από κάποιον άλλον ή από τους γονείς χωρίς προηγούμενη υποστήριξη.

Στις περιπτώσεις της ΙΥΑ μόνο για λόγους υπογονιμότητας, η επιτροπή διατηρεί τις επιφυλάξεις της και θεωρεί ότι η ΠΓΔ δεν πρέπει να καθιερωθεί σαν ένα επιπλέον βήμα, σε περιπτώσεις που δεν υπάρχει τέτοιο οικογενειακό ιστορικό, ειδικά με δεδομένο ότι δεν υπάρχουν προς το παρόν τουλάχιστον, στοιχεία που να δείχνουν ότι η IVF έχει περισσότερες πιθανότητες επιτυχίας εάν έχει προηγηθεί ΠΓΔ.

Η χρήση ΠΓΔ για επιλογή φύλου για κοινωνικούς λόγους (π.χ. εξισορρόπηση οικογένειας) κρίνεται από την επιτροπή ως μη αποδεκτή. Το ίδιο ισχύει και για την χρήση ΠΓΔ για την επιλογή χαρακτηριστικού για την καλύτερη ένταξη σε κάποια κοινωνική ομάδα (π.χ. επιλογή παιδιού με συγγενή βαρηκοΐα σε περιπτώσεις όπου και οι δύο γονείς είναι βαρήκοοι).

Στις περιπτώσεις ΠΓΔ για την επιλογή παιδιού με συγκεκριμένο HLA για να βοηθήσει προηγούμενο παιδί με κάποια σοβαρή ασθένεια, η επιτροπή θεωρεί αποδεκτή την πρακτική, εφόσον το πρώτο παιδί πάσχει από ασθένεια που απειλεί τη ζωή του, δεν υπάρχουν άλλες εναλλακτικές και το δεύτερο παιδί δεν διατρέχει κάποιο κίνδυνο.

Για τον γενετικό έλεγχο η επιτροπή κρίνει ότι δεν είναι αποδεκτός, εκτός από τις περιπτώσεις ειδικών ομάδων όπου υπάρχει σοβαρή πιθανότητα εμφάνισης της νόσου, ακόμα και στις περιπτώσεις αυτές η σοβαρότητα της ασθένειας πρέπει να λαμβάνεται υπόψη. Η επιτροπή αντιμετωπίζει με μεγάλη επιφύλαξη την παροχή γενετικών εξετάσεων μέσω του διαδικτύου. Εάν γενετικές εξετάσεις παρέχονται με τον τρόπο αυτό υπάρχει σοβαρός κίνδυνος για τα ζευγάρια να μην έχουν την κατάλληλη πληροφόρηση ή ακόμα και την παραμικρή συμβουλευτική με αποτέλεσμα να μην είναι σε θέση να διαχειριστούν τις πληροφορίες που θα προκύψουν από τις εξετάσεις αυτές. Επιπλέον κίνδυνος υπάρχει για την εκμετάλλευση των ζευγαριών από εταιρείες που προσφέρουν εξετάσεις που η προβλεψιμότητα τους δεν είναι τεκμηριωμένη.

Δεν υπάρχει τρόπος να αποφευχθούν όλα τα αρνητικά αποτελέσματα από την χρήση των πρακτικών αυτών, για το λόγο αυτό και είναι πολύ σημαντικό να παρέχονται εκπαιδευτικές πληροφορίες στον γενικό πληθυσμό μέσω όλων των βαθμίδων των εκπαιδευτικών ιδρυμάτων. Η εναρμόνιση της νομοθεσίας σε όλη την Ευρώπη, και ακόμα περισσότερο σε διεθνές επίπεδο, είναι σχεδόν αδύνατη λόγω των κοινωνικοπολιτικών ιδιαιτεροτήτων κάθε χώρας, παρόλο που κάποια προσπάθεια αξίζει να γίνει, τουλάχιστον σε Ευρωπαϊκό επίπεδο. Επειδή όμως τα αποτελέσματα θα είναι αμφίβολα, το πιο σημαντικό είναι να βοηθηθούν τα ζευγάρια ώστε να κατανοήσουν τη φύση των γενετικών πληροφοριών, των ορίων της γνώσης που παρέχεται, τους κινδύνους μιας διευρυμένης διάγνωσης και πάνω από όλα το γεγονός ότι δεν υπάρχει κανένας άνθρωπος που να μην έχει κάποια γενετική προδιάθεση για κάποια ασθένεια.

Τέλος λόγω της ιδιαιτερότητας των πρακτικών αυτών, η επιτροπή τίθεται κατά της σύνταξης μιας λίστας με ασθένειες για τις όποιες θα μπορεί να χρησιμοποιηθεί η ΠΓΔ ή η διακοπή της εγκυμοσύνης. Ο λόγος είναι ότι κάθε περίπτωση είναι ξεχωριστή και ως τέτοια πρέπει να εξετάζεται μεμονωμένα. Επιπλέον η σύνταξη μιας λίστας θα μπορούσε να οδηγήσει σε στιγματισμό των ατόμων που φέρουν ήδη αυτή την γενετική ασθένεια.

Β) «Γνώμη και προτάσεις σχετικά με τη Γενετική στην Ιατρική: από την πρόβλεψη στην πρόληψη» (1995) [46]

Η γνώμη της επιτροπής επικεντρώνεται κυρίως γύρω από το θέμα της πρόληψης και τη χρησιμότητα των γενετικών εξετάσεων για αυτήν.

Ξεκινά με τη διαπίστωση ότι η πρόληψη παίρνει συχνά μορφές που δεν είναι απαραίτητα ιατρικές και αυτό ισχύει και για την περίπτωση πρόληψης κάποιας ασθένειας με γενετική αιτιολογία. Χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι η πρόληψη μέσω της χρήσης προγεννητικών εξετάσεων ώστε να αποφευχθεί η μετάδοση γενετικής ασθένειας στους απογόνους. Το ίδιο ισχύει και για τις περιπτώσεις πολυπαραγοντικών νόσων όπου η πρόληψη μπορεί να αφορά είτε την γενετική είτε και περιβαλλοντική πλευρά της νόσου.

Κάποια χαρακτηριστικά κάνουν τις γενετικές εξετάσεις να διαφέρουν από όλα τα άλλα είδη γενετικών εξετάσεων, αυτά είναι :

- τα γενετικά χαρακτηριστικά αφορούν το άτομο και τη μοναδικότητα του αλλά ταυτόχρονα αντιπροσωπεύουν και στοιχεία που το συνδέουν με την οικογένεια του, στο παρελθόν, το παρόν και το μέλλον.
- ανακάλυψη τους έχει επιπτώσεις τόσο σε προσωπικό όσο και σε οικογενειακό επίπεδο. Η ηθική διαπραγμάτευση βασίζεται σε αυτήν ακριβώς τη δυαδικότητα των γενετικών χαρακτηριστικών.

Η ύπαρξη ενός γενετικού χαρακτηριστικού μπορεί να ληφθεί σαν έκφραση μοναδικότητας ή σαν ανωμαλία πάνω στην όποια θα διαχωριστούν τα άτομα ή στιγματιστούν. Η ευθύνη της κοινωνίας έγκειται στη χρήση των γενετικών χαρακτηριστικών.

Η επιτροπή υπογραμμίζει την ανάγκη κατάλληλης ενημέρωσης πριν από τη χρήση οποιασδήποτε γενετικής εξέτασης. Η ενημέρωση αυτή πρέπει να περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με :

- τη φύση της εξέτασης

- τα πιθανά αποτελέσματα

- τη σημασία των αποτελεσμάτων

- τη πιθανή ύπαρξη πρόληψης και θεραπείας για την υπό εξέταση ασθένεια

- και τους επικείμενους περιορισμούς.

Η ενημέρωση πρέπει να γίνεται από επαγγελματία εκπαιδευμένο , με γνώσεις στον τομέα της ιατρικής γενετικής, πρέπει να είναι άμεση, προφορική και μετά το πέρας του διαλόγου, οι πληροφορίες πρέπει να παρέχονται και σε γραπτό κείμενο.

[46] Διαθέσιμη από: http://www.ccne-ethique.fr/docs/en/avis046.pdf, [πρόσβαση: 10 Μαΐου]

Μετά την ενημέρωση, και αφού περάσει εύλογο χρονικό διάστημα, το άτομο/οικογένεια που πρόκειται να εξεταστεί θα παρέχει ή όχι την ενήμερη συγκατάθεση του για την διενέργεια των εξετάσεων σε γραπτή μορφή. Τα αποτελέσματα των εξετάσεων πρέπει να κοινοποιούνται στο άτομο, από ειδικευμένο γιατρό που η εκπαίδευση του καθιστά κατάλληλο για να παρέχει και ψυχολογική υποστήριξη, είτε τα αποτελέσματα των εξετάσεων είναι θετικά είτε αρνητικά. Κάποιες πληροφορίες από τη γενετική εξέταση είναι πιθανό να έχουν αρνητικά αποτελέσματα για το άτομο. Για το λόγο αυτό και μπορεί να τα λάβει. Το δικαίωμα στην άγνοια πρέπει πάντα να γίνεται σεβαστό.

Το ιατρικό απόρρητο πρέπει να τηρείται προς τρίτα πρόσωπα συμπεριλαμβανομένων και των μελών της οικογένειας. Εάν στα πλαίσια των εξετάσεων, ανακαλυφθεί κάποια γενετική ανωμαλία και προκύψει η ανάγκη για λήψη βιολογικών δειγμάτων και από άλλα μέλη της οικογένειας, τα μέλη αυτά πρέπει να προσεγγιστούν από το ίδιο το άτομο και όχι από τον υπεύθυνο γιατρό. Εάν ο ασθενής αρνηθεί να κοινοποιήσει στα μέλη της οικογένειας του τον κίνδυνο που προέκυψε από τη γενετική εξέταση, ο γιατρός δεν μπορεί να προειδοποιήσει τα μέλη της οικογένειας για την πιθανότητα εμφάνισης της νόσου, ούτε καν στις περιπτώσεις μετάδοσης της ασθένειας στους απογόνους. Ο γιατρός πρέπει να ενημερώσει τον ασθενή για την ευθύνη του προς την οικογένεια του και πρέπει να εξαντλήσει όλα τα μέσα για να τον πείσει να τους ενημερώσει. Εάν η διαδικασία αποτύχει, η αρχή του ιατρικού απορρήτου έρχεται σε αντίθεση με το καθήκον ενημέρωσης για την ύπαρξη κινδύνου εμφάνισης γενετικής νόσου. Εκτός από ελάχιστες εξαιρέσεις η αρχή του ιατρικού απορρήτου υπερτερεί.

Η γενετική εξέταση παιδιών δεν πρέπει να γίνεται σε συστηματικό πλαίσιο. Είναι ηθικά επιτρεπτή μόνο όταν γίνεται για συγκεκριμένη ασθένεια και βασισμένη σε σημαντικό ιατρικό ιστορικό της οικογένειας. Οι γονείς μπορούν να ζητήσουν την εξέταση μόνο εάν η υπό διερεύνηση ασθένεια εκδηλώνεται πριν την ηλικία των 18 ετών ή εάν υπάρχει προληπτική θεραπεία που θα είναι αποτελεσματικότερη εάν προσφερθεί πριν την ενηλικίωση του παιδιού. Το παιδί που υποβλήθηκε στην εξέταση πρέπει να παρακολουθείται και μετά το πέρας αυτής και πρέπει να ενημερωθεί όταν φτάσει σε ηλικία που να μπορεί να κατανοήσει. Σε περιπτώσεις όπου η παρουσία ασθένειας μεταβιβάζεται στους απογόνους, η οικογένεια έχει το καθήκον να ενημερώσει το παιδί όταν η πιθανότητα απόκτησης απογόνων γίνει δυνατή και είναι σε θέση να αποφασίσει εάν θέλει ή όχι να υποβληθεί σε εξέταση. Για το λόγο αυτό και κρίνεται σημαντική η διατήρηση γενετικών πληροφοριών για τουλάχιστον μία γενιά πίσω.

Η τήρηση αρχείων με γενετικά δεδομένα σε ηλεκτρονικούς υπολογιστές, σε συνδυασμό με πληροφορίες που συνδέουν τα γενετικά δεδομένα με τα άτομα από τα όποια ελήφθησαν, πρέπει να διατηρούνται κατά τέτοιο τρόπο που να προστατεύεται το απόρρητο.

Η χρήση γενετικών δεδομένων για λόγους άλλους πέραν από ιατρικούς ή πραγματοποίηση έρευνας, είναι για την επιτροπή ηθικά μη αποδεκτή. Αυτό περιλαμβάνει τη χρήση των γενετικών πληροφοριών για λόγους εργασίας ή ασφάλισης ακόμα και εάν η εξέταση έγινε με τη συγκατάθεση του ατόμου.

Η αντίληψη του ατόμου και της οικογένειας του σχετικά με τον γενετικό έλεγχο και τα προληπτικά μέτρα είναι αποτέλεσμα της ποιότητας των ιατρικών πληροφοριών που τους έχει προσφερθεί. Είναι κατ' επέκταση ιδιαίτερα σημαντικό τα μέλη του ιατρικού και παρά-ιατρικού προσωπικού που είναι υπεύθυνα για την ενημέρωση, να είναι κατάλληλα εκπαιδευμένα.

Η παροχή πληροφοριών για θέματα που άπτονται της γενετικής, είναι σημαντική και καλό είναι να παρέχεται στα πλαίσια της δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης, σε μαθήματα βιολογίας ή φιλοσοφίας. Η πρακτική αυτή θα κάνει δυνατή την μείωση του κινδύνου για διακρίσεις ή στιγματισμό λόγω της γνώσης της φύσης των γενετικών πληροφοριών.

Οι γενετικές εξετάσεις δίνουν πληροφορίες για την ταυτότητα των ατόμων και υπογραμμίζουν την ποικιλότητα που συμβάλλει στον φυσικό πλούτο του ανθρώπινου είδους. Η χρήση των πληροφοριών αυτών για σκοπούς ομαδοποιήσεων ή διακρίσεων σε κοινωνικό ή οικονομικό επίπεδο, σε επίπεδο εργασίας ή ασφάλισης, θα ήταν πέραν των ορίων που επιβάλλουν οι αρχές της ισότητας, της αξιοπρέπειας και της αλληλεγγύης πάνω στις όποιες είναι δομημένη η κοινωνία όπως την γνωρίζουμε. Η επιτροπή επιμένει ότι υπάρχει η αναγκαιότητα παρατήρησης και ελέγχου των αρχών αυτών ότι θετικά αποτελέσματα και αν δύναται να προκύψουν από την χρήση των γενετικών εξετάσεων. Τα ανθρώπινα δικαιώματα διακυβεύονται.

Ο γενετικός έλεγχος δημιουργεί συγκεκριμένα ηθικά προβλήματα για τα άτομα, τις οικογένειες, τις αρχές αλλά και για το ιατρικό και ερευνητικό προσωπικό. Οι λύσεις μπορούν να αναζητηθούν μέσα στα πλαίσια των ήδη υπαρχόντων κανόνων, γενικών ή ειδικών.

Α. *Στα πλαίσια της ιατρικής δεοντολογίας όπου κυριαρχούν τέσσερις αρχές :*

- *μη βλάψεις*

- *προλάμβανε τις επιβλαβείς επιπτώσεις*

- *εξάλειψε τις επιβλαβείς επιπτώσεις*

- *συνέβαλλε σε θετικές επιπτώσεις*

Β. Στα πλαίσια των γενικών αρχών για τον έλεγχο ασθενειών που δημιουργήθηκαν από τον παγκόσμιο οργανισμό υγείας το 1968 και μπορούν να συνοψιστούν στα παρακάτω :

- ο έλεγχος πρέπει να γίνεται για σοβαρή ασθένεια που συναντάται συχνά στον πληθυσμό και που μπορεί να ανιχνευτεί πριν την εμφάνιση των συμπτωμάτων

- η μέθοδος ελέγχου πρέπει να είναι αξιόπιστη, αποτελεσματική και χαμηλού κόστους

- μια αποτελεσματική στρατηγική πρόληψης πρέπει να υπάρχει

Για τις γενετικές ασθένειες, αυτές οι γενικές αρχές προεκτείνονται στον έλεγχο και υγιών φορέων ενός μεταλλαγμένου γονιδίου που μπορεί να ενημερωθεί για τον κίνδυνο μετάδοσης στους απογόνους.

Γ. Στα πλαίσια των αρχών που εισήχθησαν το 1972 από το Hasting Centre των Ηνωμένων Πολιτειών για τον γενετικό έλεγχο και εκτός των άλλων αναφέρουν ότι :

- το πρόγραμμα του γενετικού ελέγχου πρέπει να έχει στόχους που ορίζονται ξεκάθαρα και είναι ρεαλιστικοί και οι τεχνολογικοί μέθοδοι που θα χρησιμοποιηθούν πρέπει να είναι αξιόπιστοι

- δεν πρέπει να υπάρχουν περιορισμοί, και να έχει δοθεί ελεύθερα, ενήμερη συγκατάθεση

- η πρόσβαση στις πληροφορίες και η γενετική συμβουλευτική πρέπει να γίνεται από εξειδικευμένο προσωπικό, με εύκολα κατανοητό τρόπο και με θεραπευτικό σκοπό.

- το απόρρητο πρέπει να είναι εξασφαλισμένο

Δ. Τέλος με βάση άλλες αρχές που έχουν συνταχθεί τα τελευταία χρόνια και βασίζονται στις αρχές της αυτονομίας, της δικαιοσύνης, της ευημερίας και της σωστής πληροφόρησης.

Η επιτροπή στη συνέχεια παρουσιάζει πιο αναλυτικά τον ηθικό προβληματισμό που προκύπτει από τη χρήση γενετικών εξετάσεων. Τα ηθικά διλήμματα χωρίζονται σε τρεις υποκατηγορίες και προσεγγίζονται ξεχωριστά. Οι κατηγορίες είναι οι εξής :

I. Ιδιωτική ζωή του ατόμου, όπου συμπεριλαμβάνονται και θέματα ταυτότητας ή οικογένειας

II. Άτομο και κοινωνία, όπου κύριο ρόλο στην προσέγγιση παίζει η έννοια της αξιοπρέπειας

III. Θέματα δημόσιας υγείας, με ιδιαίτερη αναφορά στις αρχές που έχουν ειδική ευθύνη για τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων.

<u>I. Ιδιωτική ζωή του ατόμου</u>

Οι γενετικές εξετάσεις, όπως και κάθε άλλη ιατρική διαδικασίας, αλλά ίσως και παραπάνω, εισέρχονται στην ιδιωτικότητα του ατόμου, στο σώμα του και στη σημασία που αποδίδει στη φυσική του ταυτότητα. Το να αποδοθεί η πρέπουσα σημασία στο γεγονός αυτό, σημαίνει ότι ειδικές προφυλάξεις παίρνονται σε όλα τα στάδια, όταν μια εξέταση προσφέρεται, όταν δίνονται τα αποτελέσματα αλλά και η σημασία που δίνεται στο απόρρητο.

Όταν μια εξέταση προσφέρεται πρέπει να εξασφαλίζεται η αυτονομία του ατόμου. Για να συμβεί αυτό τρεις προϋποθέσεις είναι κρίσιμες :

- ελευθερία επιλογής και απουσία οποιασδήποτε αναστολής

- πλήρη κατανόηση των επιπτώσεων της απόφασης που προϋποθέτει πληροφόρηση για τη φύση της εξέτασης, τη σημασία των αποτελεσμάτων και της υπάρχουσα πρόληψη ή θεραπεία
- νομική ικανότητα για ελεύθερη και ενήμερη συναίνεση

Για τη χρήση οποιασδήποτε γενετικής εξέτασης, η συναίνεση που δίδεται πρέπει να είναι ειδική και επίσημη σε περίπτωση που το βιολογικό υλικό πρόκειται να χρησιμοποιηθεί για άλλη έρευνα πέραν εκείνης για την όποια έχει συναινέσει το άτομο, νέα συναίνεση πρέπει να ζητείται.

Η πληροφόρηση πρέπει να περιλαμβάνει εκτός από στοιχεία για την ίδια την εξέταση, και συμβουλευτική σχετικά με τις επιπτώσεις της στο άτομο και την οικογένεια του. Η πληροφορίες πρέπει να παρέχονται προφορικά και γραπτά και σε χρονικό διάστημα που απέχει από τη διενέργεια της εξέτασης. Μετά την εξέταση, η διαδικασία της ενημέρωσης πρέπει να συνεχίζεται ώστε να αναλύονται ξανά στο άτομο οι επιπτώσεις που μπορεί να έχει το αποτέλεσμα των εξετάσεων.

Η αναγγελία των αποτελεσμάτων μπορεί να περιορίσει σημαντικά την αυτονομία του υποκειμένου. Η λήψη των αποτελεσμάτων μπορεί να τροποποιήσει σημαντικά τη συμπεριφορά του υποκειμένου, η γνώση ότι στο μέλλον θα νοσήσει από κάποια ασθένεια ή ότι είναι φορέας κάποιου γονιδίου που μπορεί να μεταβιβάσει στους απογόνους του μπορεί να αλλάξει την αντίληψη του για τη ζωή ακόμα και πριν την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων. Για το λόγο αυτό και το άτομο πρέπει αν διατηρεί το δικαίωμα του να μην του κοινοποιηθούν τα αποτελέσματα.

Η αναγγελία αρνητικών αποτελεσμάτων , μπορεί επίσης να επηρεάσει το άτομο. Συναισθήματα ενοχής έχουν παρατηρηθεί σε άτομα οικογενειών που δεν έχουν κληρονομήσει το μεταλλαγμένο γονίδιο, π.χ. της χορείας του Huntington. Τα αποτελέσματα μπορεί να έχουν πιο περίπλοκες επιπτώσεις στις περιπτώσεις όπου η εξέταση δεν παρέχει σίγουρες πληροφορίες αλλά την πιθανότητα για εμφάνιση μιας νόσου. Στις περιπτώσεις αυτές η ενημέρωση συνήθως προκαλεί περισσότερη αγωνία από αυτή που επιλύει. Για το λόγο αυτό και η επιτροπή εκφράζει τις επιφυλάξεις της σχετικά με την κοινοποίηση αποτελεσμάτων από γενετικές εξετάσεις όπου δεν προσφέρουν σίγουρα αποτελέσματα, ειδικά σε περιπτώσεις όπου δεν υπάρχει διαγνωστική εξέταση που να μετατρέπει την πιθανότητα σε βεβαιότητα.

Τα εργαστήρια ή τα κέντρα όπου διεξάγονται οι εξετάσεις πρέπει να είναι στελεχωμένα με ειδικά εκπαιδευμένο προσωπικό για την κοινοποίηση των αποτελεσμάτων, το όποιο θα είναι υπεύθυνο και για το απόρρητο των πληροφοριών. Η διεξαγωγή εξετάσεων μέσω του ταχυδρομείου, μπορεί να δημιουργήσει σοβαρή δυσλειτουργία στη μετάδοση των πληροφοριών.

Σε περιπτώσεις οικογενειακής έρευνας, ο σεβασμός στην ιδιωτικότητα του ατόμου και στο απόρρητο των ιατρικών πληροφοριών πρέπει να είναι απόλυτος. Ως αποτέλεσμα οικογενειακών ή πληθυσμιακών μελετών, ένα άτομο μπορεί να εκτιμήσει τον κίνδυνο για

τους απογόνους του. Ο κίνδυνος μπορεί να αφορά μόνο την μετάδοση ενός γονιδίου ή τις επιπτώσεις της ένωσης με ένα σύντροφο που φέρει το ίδιο υπολειπόμενο γονίδιο. Ξεκάθαρες πληροφορίες πρέπει να παρέχονται για τον κίνδυνο και η ενημέρωση για τη χρήση προγεννητικής διάγνωσης πρέπει να κοινοποιείται στα άτομα. Σε περιπτώσεις εγκυμοσύνης, μόνο μετά από ενημέρωση πρέπει να εξετάζεται η περίπτωση τερματισμού της κύησης.

Σχετικά με τη διατήρηση και χρήση των πληροφοριών, καμία πράξη δεν πρέπει να πραγματοποιείται εάν το άτομο δεν έχει ενημερωθεί και συναινέσει ειδικά. Σε περιπτώσεις όπου μια έρευνα ακυρωθεί, τα άτομα από τα όποια λήφθηκε βιολογικό δείγμα πρέπει να ενημερώνονται για οποιαδήποτε τροποποίηση και να τους παρέχεται συμβουλευτική.

Η διατήρηση πληροφοριών και δειγμάτων πρέπει να γίνεται μόνο μετά από συναίνεση και υπό τέτοιες συνθήκες που να εξασφαλίζουν το ιατρικό απόρρητο. Για τη χρήση αυτοματοποιημένων συστημάτων για τη διατήρηση ιατρικών δεδομένων πρέπει να ακολουθούνται οι παρακάτω οδηγίες(σελ.7-8) :

- *το άτομο πρέπει να μπορεί να αρνηθεί στην αυτοματοποιημένη διαχείριση των πληροφοριών του ή τη διαγραφή των στοιχειών που το αφορούν*

- *το άτομο έχει το δικαίωμα πρόσβασης στις πληροφορίες που το αφορούν , μέσω γιατρού της επιλογής του*

- *το άτομο έχει το δικαίωμα να αρνηθεί στη χρήση των πληροφοριών που τον αφορούν*

- *το άτομο πρέπει να έχει ελεύθερα και ενήμερα συναινέσει ρητά πριν την κωδικοποίηση των δεδομένων του για λόγους έρευνας*

- *να απαγορεύεται η πρόσβασης στις πληροφορίες σε τρίτους, ειδικά εργοδότες ή ασφαλιστικές εταιρίες*

- *η φύλαξη των δεδομένων μπορεί να πραγματοποιείται μόνο σε ειδικά κέντρα με ειδική άδεια από το κράτος.*

<u>ΙΙ. Άτομο και κοινωνία</u>

Η ομαδοποίηση ατόμων με βάση τα γενετικά χαρακτηριστικά που είναι αποτέλεσμα των γενετικών εξετάσεων, είναι ηθικά ουδέτερη και μπορεί να οδηγήσει σε θετικά αποτελέσματα. Παρόλα αυτά μια τέτοια πιθανότητα εισέρχεται σε μια διαμάχη με ηθική προοπτική που είναι τυπικής φύσης, αλλά ταυτόχρονα και το κέντρο των αρχών που αφορούν τα ανθρώπινα δικαιώματα : «ισότητα στην αξιοπρέπεια».

Είναι σημαντικό, υπογραμμίζει να μην ταυτίζεται η ομοιότητα με την ισότητα. Η μία αναφέρεται στα φυσικά και πνευματικά χαρακτηριστικά του ατόμου και η άλλη στα νομικά και κοινωνικά δικαιώματα του. Η πρώτη αναφέρεται στη βιολογία και την εκπαίδευση ενώ η δεύτερη στην ηθική και τη πολιτική. Η ισότητα δεν είναι βιολογική έννοια. Η ποικιλότητα είναι ένας από τους σημαντικότερους κανόνες του βιολογικού παιχνιδιού και αυτή η ποικιλότητα είναι που κάνει τον καθένα μοναδικό (François Jacob).

Το πρόβλημα προκύπτει όταν ομαδοποιήσεις που στηρίζονται στα βιολογικά δεδομένα χρησιμοποιούνται για αρνητικές διακρίσεις και στιγματισμό ατόμων. Αυτό οδηγεί τα άτομα να μην θέλουν να υποβληθούν σε γενετικές εξετάσεις από φόβο επικείμενων διακρίσεων.

Η χρήση γενετικών δεδομένων για ιατρικούς και επιστημονικούς λόγους είναι αποδεκτή στα πλαίσια που περιγράφηκαν παραπάνω, όταν δηλαδή τα άτομα συναινούν ελεύθερα και ενήμερα.

Η χρήση γενετικών δεδομένων για άλλους λόγους, πέραν των ιατρικών και ερευνητικών, εγείρει σημαντικά ηθικά προβλήματα. Τα βιολογικά δείγματα μπορούν να διαχωρίζονται σε αυτά που χρησιμοποιούνται για λόγους υγείας και αυτά που χρησιμοποιούνται για άλλους λόγους, π.χ. ως γενετικό αποτύπωμα για εύρεση υπεύθυνου σε εγκληματικές ενέργειες ή για έρευνα με σκοπό την εύρεση γενετικών στοιχείων που συνδέονται με τη βία. Ο πιο άμεσος κίνδυνος είναι αυτός των διακρίσεων με βάση γενετικά κριτήρια στο χώρο της εργασίας και της ασφάλειας. Η επιτροπή επαναλαμβάνει την προηγούμενη θέση της και πιστεύει ότι δεν πρέπει να επιτρέπεται τέτοια χρήση των αποτελεσμάτων γενετικών εξετάσεων. Ειδικά για την περίπτωση της εργασίας, μέχρι την εμφάνιση συμπτωμάτων που να επηρεάζουν το άτομο ή τους γύρω του στο χώρο της δουλείας, η επιτροπή κρίνει ηθικά μη αποδεκτή οποιαδήποτε διάκριση ή απαίτηση ενημέρωσης για την ύπαρξη ασθένειας.

Για τη χρήση γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση, η επιτροπή αναγνωρίζει την ασυμμετρία στις πληροφορίες που μπορεί να προκύπτει από την μη κοινοποίηση γενετικών πληροφοριών στις ασφαλιστικές εταιρείες αλλά θεωρεί σημαντικότερη τη διαφύλαξη των ανθρωπίνων δικαιωμάτων.

<u>ΙΙΙ. Θέματα δημόσιας υγείας και ευθύνη της κοινωνία προς τα άτομα.</u>

Η κοινωνία έχει ευθύνη :

- να ελέγχει και να πιστοποιεί τις γενετικές εξετάσεις, ως προς την ποιότητα, την ακρίβεια και την προβλεψιμότητα τους

- να αξιολογεί τις μεθόδους πρόληψης και θεραπείας

- να εξασφαλίζει τις προϋποθέσεις υπό τις όποιες οι γενετικές εξετάσεις πραγματοποιούνται

- να αξιολογεί το κόστος των γενετικών εξετάσεων αλλά και το κόστος πρόληψης και θεραπείας των γενετικών νοσημάτων

- να αξιολογεί τις αντιδράσεις στα προγράμματα ελέγχου και πρόληψης

- να εξασφαλίζει ότι τα άτομα που διενεργούν τις γενετικές εξετάσεις αλλά και τη διαδικασία ενημέρωσης και συμβουλευτικής πριν και μετά από την εξέταση είναι κατάλληλα εκπαιδευμένα

Τέλος η κοινωνία έχει ευθύνη για ενημέρωση του πληθυσμού της.

Η ενημέρωση αυτή περιλαμβάνει διάφορα στάδια : ιατρική ενημέρωση ειδικά σε αυτούς που είναι άμεσα ενδιαφερόμενοι, παιδαγωγική ενημέρωση και ενημέρωση προς το ευρύ κοινό. Η ιατρική ενημέρωση στους άμεσα ενδιαφερόμενους αφορά την ειδική εκπαίδευση του ιατρικού προσωπικού, και τη διατήρηση των πληροφοριών. Οι πληροφορίες που αποκτώνται από τις γενετικές εξετάσεις ενός ζευγαριού, παραδείγματος χάρη, μπορεί να είναι χρήσιμες στο μέλλον για τα παιδιά τους, οπότε προκύπτει το θέμα της διατήρησης και κοινοποίησης τους μετά από μεγάλο χρονικό διάστημα. Ενώ η ενημέρωση σε παιδαγωγικό επίπεδο είναι πολύ σημαντική, ώστε τα άτομα από νωρίς να καθίστανται γνώστες της φύσης, των δυνατοτήτων και των περιορισμών της γενετικής πληροφορίας. Αυτό θα μπορούσε να επιτευχθεί με ειδικά μαθήματα ή μέσω των υπαρχόντων μαθημάτων της βιολογίας ή και της φιλοσοφίας στα πλαίσια της δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης.

Οργανώσεις που εκπροσωπούν οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια μπορούν να παίξουν σημαντικό ρόλο στην κατανόηση της φύσης των ασθενειών αλλά και στη μετάδοση της πληροφορίας. Επίσης μπορούν να βοηθήσουν τους γιατρούς να κατανοήσουν τις μη-ιατρικές πλευρές που είναι αποτέλεσμα της εμπειρίας της ασθένειας. Μια τέτοια συνεργασία θα είχε θετικές επιπτώσεις και για τους δύο συμβαλλόμενους και μαζί θα μπορούσαν να παρέχουν στο ευρύ κοινό μια πιο ολοκληρωμένη προσέγγιση της φύσης τω γενετικών νοσημάτων.

3.Β.5. Σύνοψη των θεμάτων που προκύπτουν από τη χρήση της γενετικής διάγνωσης

Από τις γνώμες των τεσσάρων επιτροπών που εξετάστηκαν παραπάνω, μπορούμε να διακρίνουμε κάποια βασικά θέματα για τα όποια γίνεται αναφορά στις περισσότερες από τις γνώμες που εξετάστηκαν.

Τα θέματα αυτά είναι η ενημέρωση πριν από τη λήψη συναίνεσης για τη διενέργεια γενετικής εξέτασης και η γενετική συμβουλευτική πριν από την εξέταση αλλά και μετά τη λήψη των αποτελεσμάτων, και η συναίνεση του ατόμου που πρόκειται να υποβληθεί σε κάποια από τις πρακτικές της γενετικής διάγνωσης. Πιο ειδικά θέματα είναι η γενετική διάγνωση σε ενήλικα άτομα που πραγματοποιείται για λόγους υγείας, εργασιακούς ή λόγους ασφάλειας ή για άλλους λόγους αλλά και η γενετική διάγνωση σε ανήλικα άτομα, από τη νεογνική ηλικία, μέχρι πριν την ενηλικίωση. Άλλο ζήτημα που εξετάζεται από τις επιτροπές είναι η προγεννητική και η προεμφυτευτική διάγνωση, αρχικά σε γενικότερο επίπεδο και εν συνεχεία σε επίπεδο εφαρμογής, είτε αυτή γίνεται για αποφυγή σοβαρής κληρονομικής ασθένειας, επιλογή φύλου, επιλογή άλλου χαρακτηριστικού ή για επιλογή εμβρύου με κατάλληλο HLA αντιγόνο. Ενώ στο τέλος θα εξετάσουμε τη θέση των επιτροπών απέναντι στον γενετικό έλεγχο πληθυσμιακών ή άλλων ομάδων, την ενημέρωση τρίτων (συνήθως μέλη της οικογένειας που τους αφορούν άμεσα ή έμμεσα τα αποτελέσματα της διάγνωσης) και τις γενετικές εξετάσεις που προσφέρονται από απόσταση (μέσω ταχυδρομείου ή διαδικτύου).

Πριν περάσουμε στη σύγκριση του τρόπου προσέγγισης των θεμάτων αυτών από τις τέσσερις επιτροπές, κρίνεται χρήσιμο να συνοψιστούν οι θέσεις των επιτροπών στα παραπάνω θέματα καθώς και το ηθικό κριτήριο που στηρίζει τη θέση αυτή.

<u>Πίνακας 3.1.</u> Θέσεις της Ιταλικής Επιτροπής Βιοηθικής σε ζητήματα γενετικής διάγνωσης και αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής

Ζήτημα υπό εξέταση	Θέση επιτροπής	Αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής
Ενημέρωση και γενετική συμβουλευτική	Απαραίτητη, πριν και μετά την εξέταση	Λήψη ελεύθερης και ενημερωμένης απόφασης
Συναίνεση	Απαραίτητη για τη διεξαγωγή της εξέτασης και τη λήψη των αποτελεσμάτων	Προσωπική αυτονομία και δικαίωμα στην άγνοια
Γενετική διάγνωση για ιατρικούς λόγους	Αποδεκτή μόνο για σοβαρές και συγκεκριμένες ασθένειες	
Γενετική διάγνωση για λόγους εργασίας	Αποδεκτή μόνο εάν σχετίζεται με τις συνθήκες εργασίας	Αυτόνομη απόφαση, κέρδος για το άτομο και δικαιοσύνη
Γενετική διάγνωση για λόγους ασφάλισης	Αντίθετη	Σεβασμό των θεμελιωδών δικαιωμάτων του ανθρώπου
Γενετική διάγνωση για άλλους λόγους	Αποδεκτή σε ειδικές περιπτώσεις η χρήση γεν. πληροφοριών σε νομικές διαδικασίες	Σεβασμό των θεμελιωδών δικαιωμάτων του ανθρώπου
Γενετική διάγνωση σε ανήλικα άτομα	Αποδεκτή μόνο εάν υπάρχει όφελος από τη διενέργεια τους πριν την ενηλικίωση, ή προς όφελος της οικογένειας	Συναίνεση των γονιών αλλά και του ανηλίκου
Προγεννητική γενετική διάγνωση	Αποδεκτή μετά από άδεια από την αρχή του Ελεγκτή , μόνο για έλεγχο συγκεκριμένων ασθενειών και μόνο εάν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό	
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)	Αποδεκτή, μετά από άδεια από την αρχή του Ελεγκτή, μόνο για έλεγχο συγκεκριμένων ασθενειών και μόνο εάν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό	
ΠΓΔ για αποφυγή σοβαρής κληρονομικής ασθένειας	Απαγορεύεται από το νόμο	Αξιοπρέπεια και απόλυτη ηθική υπόσταση του εμβρύου
ΠΓΔ για επιλογή φύλου	Απαγορεύεται από το νόμο	Αξιοπρέπεια και απόλυτη ηθική υπόσταση του εμβρύου
ΠΓΔ για επιλογή άλλου χαρακτηριστικού	Απαγορεύεται από το νόμο	Αξιοπρέπεια και απόλυτη ηθική υπόσταση του εμβρύου
ΠΓΔ για επιλογή HLA	Απαγορεύεται από το νόμο	Αξιοπρέπεια και απόλυτη ηθική υπόσταση του εμβρύου
Γενετικός έλεγχος πληθυσμιακών ή άλλων ομάδων	Αποδεκτός μόνο εάν υπάρχουν ξεκάθαρα οφέλη, μόνο μετά από ενημέρωση και συναίνεση	Προσωπική αυτονομία, αλληλεγγύη και απόρρητο των πληροφοριών
Ενημέρωση τρίτων	Κατά κανόνα όχι, αλλά πιθανότητα αποδεκτή εάν δοθεί άδεια	
Γενετικές εξετάσεις που προσφέρονται από απόσταση	Δεν γίνεται αναφορά	
Γενετικές εξετάσεις ως μέσο ευγονικής	Αντίθετη, για αυτό και διενέργεια μόνο για συγκεκριμένες ασθένειες	ατομική ελευθερία και δικαιώματα του ανθρώπου

Συνοψίζοντας τον πίνακα 3.1 βλέπουμε ότι η Επιτροπή Βιοηθικής της Ιταλίας φαίνεται να προκρίνει την προσωπική αυτονομία και το σεβασμό των θεμελιωδών δικαιωμάτων του ανθρώπου. Τάσσεται κατά κάθε είδους διάκρισης και ειδικά αυτών που στηρίζονται στο γενετικό υλικό, ενώ για κάποια ζητήματα συνεργάζεται με την Αρχή του Ελεγκτή η οποία μπορεί να δώσει ειδικές άδειες σε συγκεκριμένες περιπτώσεις. Για τα θέματα της προεμφυτευτικής διάγνωσης δεν κάνει συγκεκριμένη αναφορά, αλλά όλες οι πρακτικές αυτές απαγορεύτηκαν με νόμο το 2004 λόγω της απόλυτης ηθικής υπόστασης που αναγνωρίζεται στο έμβρυο.

Συνοψίζοντας το πίνακα 3.2 που ακολουθεί βλέπουμε ότι η Επιτροπή Βιοηθικής της Σουηδίας προκρίνει τον αυτοκαθορισμό, την αξιοπρέπεια και την ισότητα των ανθρώπων. Αναγνωρίζει τη σημασία της ενήμερης συναίνεσης και του κατάλληλου πλαισίου μέσα στο οποίο μπορεί στη συνέχεια να πραγματοποιηθεί κάθε διαδικασία. Σχετικά με τις πρακτικές της προεμφυτευτικής διάγνωσης, τάσσεται υπέρ μόνο για την αποφυγή σοβαρών ασθενειών, ενώ και αυτή συνεργάζεται με άλλες πιο εξειδικευμένες επιτροπές που έχουν την αρμοδιότητα να εξετάζουν ειδικές περιπτώσεις και να δίνουν άδειες για πρακτικές που ξεφεύγουν από τις συνηθισμένες.

<u>Πίνακας 3.2.</u> Θέσεις της Σουηδικής Επιτροπής Βιοηθικής σε ζητήματα γενετικής διάγνωσης και αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής

Ζήτημα υπό εξέταση	Θέση επιτροπής	Αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής
Ενημέρωση και γενετική συμβουλευτική	Απαραίτητη Μη κατευθυνόμενη	Εξασφάλιση ελεύθερης και αυτόνομης απόφασης
Συναίνεση	Απαραίτητη	Αυτοκαθορισμός
Γενετική διάγνωση για ιατρικούς λόγους	Αποδεκτή μετά από συμβουλευτική και συναίνεση	
Γενετική διάγνωση για λόγους εργασίας	Αποδεκτή μετά από συμβουλευτική και συναίνεση	
Γενετική διάγνωση για λόγους ασφάλισης	Αποδεκτή μετά από συμβουλευτική και συναίνεση	
Γενετική διάγνωση για άλλους λόγους	Αποδεκτή μετά από συμβουλευτική και συναίνεση	
Γενετική διάγνωση σε ανήλικα άτομα	Δεν γίνεται αναφορά	
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)	Αποδεκτή για έλεγχο υγείας του εμβρύου, ωφελεί τη γυναίκα(αυτοκαθορισμός) αλλά και το έμβρυο(προσδόκιμο και ποιότητα ζωής). Σκοπός ο σεβασμός της ανθρώπινης αξιοπρέπειας. Για συγκεκριμένες ασθένειες	Αυτονομία της γυναίκας, Έμβρυο με ηθική υπόσταση που αναπτύσσεται
ΠΓΔ για αποφυγή σοβαρής κληρονομικής ασθένειας	Για πιστοποιημένο κίνδυνο γενετικής ασθένειας, μετά από ενημέρωση, αίτημα του ζευγαριού και επιπλέον προγεννητικό έλεγχο. Μη αποδεκτή σε συστηματική χρήση.	Ίση αξία όλων των ανθρώπων, αξιοπρέπεια, Έμβρυο με ηθική υπόσταση που αναπτύσσεται
ΠΓΔ για επιλογή φύλου	Αποδεκτή για συγκεκριμένες ασθένειες	Προσδόκιμο και ποιότητα ζωής του εμβρύου
ΠΓΔ για επιλογή άλλου χαρακτηριστικού	Μη αποδεκτή εκτός από περιπτώσεις αποφυγής σοβαρής ασθένειας που σχετίζεται με το φύλο.	Ίση αξία όλων των ανθρώπων, αξιοπρέπεια
ΠΓΔ για επιλογή HLA	Μη αποδεκτή	Ίση αξία όλων των ανθρώπων, αξιοπρέπεια
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)	Αποδεκτή μετά από ειδική άδεια	
Γενετικός έλεγχος πληθυσμιακών ή άλλων ομάδων	Για ιάσιμες ασθένειες μόνο μετά από συμβουλευτική	Ίση αξία όλων των ανθρώπων, αξιοπρέπεια
Ενημέρωση τρίτων	Δεν γίνεται αναφορά	
Γενετικές εξετάσεις που προσφέρονται από απόσταση	Απαραίτητος ο κρατικός έλεγχος. Μη αποδεκτές προγεννητικές εξετάσεις, προ-συμπτωματικές εξετάσεις και εξετάσεις για την διερεύνηση φορέα ασθένειας	
Γενετικές εξετάσεις ως μέσο ευγονικής	Πιθανότητα, για αυτό και απαιτείται ιδιαίτερη προσοχή.	

<u>Πίνακας 3.3.</u> Θέσεις της Ελληνικής Επιτροπής Βιοηθικής σε ζητήματα γενετικής διάγνωσης και αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής

Ζήτημα υπό εξέταση	Θέση επιτροπής	Αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής
Ενημέρωση και γενετική συμβουλευτική	Απαραίτητη	
Συναίνεση	Απαραίτητη	
Γενετική διάγνωση για ιατρικούς λόγους	Αποδεκτή	
Γενετική διάγνωση για λόγους εργασίας	Μη αποδεκτή ακόμα και με συναίνεση του εργαζομένου. Εξαιρούνται οι περιπτώσεις όπου το εργασιακό περιβάλλον μπορεί να επηρεάσει την εμφάνιση ασθένειας ή εάν διακυβεύεται η ασφάλεια τρίτων	
Γενετική διάγνωση για λόγους ασφάλισης	Μη αποδεκτή	Προσβολή της προσωπικότητας του ατόμου
Γενετική διάγνωση για άλλους λόγους	Δεν γίνεται αναφορά	
Γενετική διάγνωση σε ανήλικα άτομα	Όχι για ασθένειες που εκδηλώνονται μετά την ενηλικίωση του ατόμου	Δικαίωμα στην άγνοια
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)	Δεν γίνεται αναφορά	
ΠΓΔ για αποφυγή σοβαρής κληρονομικής ασθένειας	Μόνο για χρωμοσωμικές ανωμαλίες και τη μεσογειακή αναιμία αλλιώς μόνο με βεβαρυμμένο ιατρικό ιστορικό	Δικαίωμα στην άγνοια για όψιμα εμφανιζόμενες ασθένειες
ΠΓΔ για επιλογή φύλου	Αποδεκτή	Πρόληψη πόνου, ταλαιπωρίας και έκθεσης σε κοινωνικές προκαταλήψεις
ΠΓΔ για επιλογή άλλου χαρακτηριστικού	Αποδεκτή μόνο για ιατρικούς λόγους	Ίση αξία όλων των ανθρώπων, αξιοπρέπεια
ΠΓΔ για επιλογή HLA	Δεν γίνεται αναφορά	
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)	Αποδεκτή	Ενίσχυση της αξιοπρέπεια και της αγάπης προς το πρόσωπο του παιδιού που σώζει
Γενετικός έλεγχος πληθυσμιακών ή άλλων ομάδων	Μόνο μετά από ενημέρωση και συναίνεση	
Ενημέρωση τρίτων	Μόνο από το ενδιαφερόμενο άτομο αλλιώς όχι	
Γενετικές εξετάσεις που προσφέρονται από απόσταση	Δεν γίνεται αναφορά	
Γενετικές εξετάσεις ως μέσο ευγονικής	Από μειοψηφία : ΠΓΔ ως μέθοδος κρυπτό-ευγονικής	

Συνοψίζοντας τον πίνακα 3.3 βλέπουμε ότι η Επιτροπή Βιοηθικής της Ελλάδας προκρίνει την ισότητα και την αξιοπρέπεια των ανθρώπων αλλά και το δικαίωμα στην άγνοια. Είναι η μόνη από τις επιτροπές που αποδέχεται την προεμφυτευτική διάγνωση για συγκεκριμένες ασθένειες τις οποίες και κατονομάζει, και που δηλώνει ρητά ότι η ενημέρωση τρίτων μπορεί να γίνεται μόνο από το ενδιαφερόμενο άτομο χωρίς να αποδέχεται εξαιρέσεις.

Πίνακας 3.4. Θέσεις της Γαλλικής Επιτροπής Βιοηθικής σε ζητήματα γενετικής διάγνωσης και αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής

Ζήτημα υπό εξέταση	Θέση επιτροπής	Αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής
Ενημέρωση και γενετική συμβουλευτική	Απαραίτητη, και στο ευρύ κοινό μέσω της εκπαίδευσης. Μη κατευθυνόμενη. Από ειδικευμένο προσωπικό. Σε προφορική και γραπτή μορφή.	Δικαίωμα στην άγνοια πάντα σεβαστό. Ελευθερία στη απόφαση.
Συναίνεση	Απαραίτητη. Γραπτή, ειδική και επίσημη.	Προσωπική αυτονομία
Γενετική διάγνωση για ιατρικούς λόγους	Αποδεκτή αλλά όχι σε συστηματικό επίπεδο	
Γενετική διάγνωση για λόγους εργασίας	Μη αποδεκτή ακόμα και μετά από συναίνεση του υποκειμένου	Ανθρώπινη αξιοπρέπεια
Γενετική διάγνωση για λόγους ασφάλισης	Μη αποδεκτή ακόμα και μετά από συναίνεση του υποκειμένου	Ανθρώπινη αξιοπρέπεια
Γενετική διάγνωση για άλλους λόγους	Μη αποδεκτή	Ανθρώπινη αξιοπρέπεια
Γενετική διάγνωση σε ανήλικα άτομα	Όχι συστηματικά. Σε μεμονωμένο επίπεδο λόγω οικογενειακού ιστορικού και μόνο για ασθένεια που εκδηλώνεται πριν τα 18 ή για την όποια υπάρχει κατάλληλη προληπτική θεραπεία	Προσωπική αυτονομία
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)	Αποδεκτή για λόγους υγείας	Αποφυγή στιγματισμού ατόμων που φέρουν ήδη κάποια ασθένεια
ΠΓΔ για αποφυγή σοβαρής κληρονομικής ασθένειας	Όχι για συγκεκριμένες ασθένειες αλλά έλεγχος ανά περίπτωση	
ΠΓΔ για επιλογή φύλου	Αποδεκτή ηθικά, πρακτικά μετά από άδεια	
ΠΓΔ για επιλογή άλλου χαρακτηριστικού	Αποδεκτή μόνο για ιατρικούς λόγους	Ίση αξία όλων των ανθρώπων, αξιοπρέπεια
ΠΓΔ για επιλογή HLA	Μη αποδεκτή	Ίση αξία όλων των ανθρώπων, αξιοπρέπεια
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ)	Αποδεκτή απουσία εναλλακτικής	
Γενετικός έλεγχος πληθυσμιακών ή άλλων ομάδων	Αποδεκτός μόνο για ομάδες με αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης της νόσου	

Ενημέρωση τρίτων	Μόνο από το ενδιαφερόμενο άτομο αλλιώς όχι (εκτός από ειδικές εξαιρέσεις-δεν αναφέρονται)	Ιατρικό απόρρητο
Γενετικές εξετάσεις που προσφέρονται από απόσταση	Με επιφύλαξη λόγω απουσίας σωστής πληροφόρησης ή και εκμετάλλευσης με την παροχή μη έγκυρων εξετάσεων	
Γενετικές εξετάσεις ως μέσο ευγονικής	Όχι γιατί ο γιατρός απλά ενημερώνει, κανένα στάδιο δεν είναι υποχρεωτικό, ούτε καν η ενημέρωση (εξαίρεση η ενημέρωση για τρισωμία 21). Απουσία εννοίας πολιτικής σχετικά με το θέμα που να επιβάλλεις τους γιατρούς να κατευθύνουν τις αποφάσεις των γονιών προς κάποια συγκεκριμένη κατεύθυνση.	

Συνοψίζοντας τον πίνακα 3.4 βλέπουμε ότι η Επιτροπή Βιοηθικής της Γαλλίας προκρίνει την ανθρώπινη αξιοπρέπεια και την προσωπική αυτονομία. Παρόλα αυτά τάσσεται κατά της χρήσης των γενετικών εξετάσεων για μη ιατρικούς λόγους ακόμα και εάν υπάρχει συναίνεση. Συνεργάζεται με άλλες αρχές και εξειδικευμένες επιτροπές οι οποίες είναι υπεύθυνες να δανειοδοτούν σε όλες τις περιπτώσεις πριν χρησιμοποιηθεί κάποια από τις πρακτικές της προεμφυτευτικής διάγνωσης. Είναι η μόνη που αναλύει τη γνώμη της κατά της αντιμετώπισης των γενετικών εξετάσεων ως μέσο ευγονικής ενώ αναγνωρίζει εξαιρέσεις στις οποίες η ενημέρωση τρίτων μπορεί να γίνει και χωρίς τη συναίνεση του ατόμου που έχει εξεταστεί.

Κεφάλαιο 4ο

Βιοηθικά και Βιοπολιτικά ζητήματα όπως αναδύονται μέσα από τις γνώμες των Επιτροπών Βιοηθικής

4.Α. Απαντήσεις σε βιοηθικά ερωτήματα μέσα από τις γνώμες των επιτροπών

Στα πλαίσια της υποενότητας αυτής θα εξετάσουμε τα βιοηθικά ζητήματα που παρουσιάστηκαν στο κεφάλαιο 3 και θα δούμε τι απαντά κάθε επιτροπή σε αυτά. Επειδή πολλά από τα ερωτήματα που προέκυψαν είναι κοινά και στους τρείς τύπους γενετικής διάγνωσης, θα παρουσιαστούν πρώτα οι απαντήσεις των ερωτημάτων που αφορούν όλα τα είδη και στη συνέχεια θα παρουσιαστούν οι απαντήσεις που αφορούν τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση πριν και μετά τη γέννηση.

Για τη διευκόλυνση μας, παρουσιάζεται στη συνέχεια ένας συνοπτικός πίνακας με όλα τα δεδομένα από τις τέσσερις επιτροπές. Στα ζητήματα στα οποία η γνώμη των επιτροπών διαφέρει, σημειώνεται με ένα γράμμα (Ι: Ιταλική Επιτροπή, Σ:Σουηδική Επιτροπή, Ε:Ελληνική Επιτροπή και Γ:Γαλλική Επιτροπή) η κάθε διαφορετική προσέγγιση.

Πίνακας 4.1. Θέσεις των Επιτροπών Βιοηθικής σε ζητήματα γενετικής διάγνωσης και αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής

Ζήτημα υπό εξέταση	Θέση επιτροπής	Αιτιολόγηση βάση αρχών ηθικής
Ενημέρωση και γενετική συμβουλευτική	Απαραίτητη, πριν και μετά την εξέταση Αλλά και ως εκπαίδευση (Γ)	Λήψη ελεύθερης, αυτόνομης και ενημερωμένης απόφασης
Συναίνεση	Απαραίτητη. Γραπτή, ειδική και επίσημη (Γ)	Προσωπική αυτονομία, δικαίωμα στην άγνοια και αυτοκαθορισμός
Γενετική διάγνωση για ιατρικούς λόγους	Αποδεκτή μόνο για σοβαρές και συγκεκριμένες ασθένειες	
Γενετική διάγνωση για λόγους εργασίας	Αποδεκτή μόνο εάν σχετίζεται με τις συνθήκες εργασίας, μετά από ενήμερη συναίνεση. Μη αποδεκτή (Γ)	Αυτόνομη απόφαση, κέρδος για το άτομο και δικαιοσύνη
Γενετική διάγνωση για λόγους ασφάλισης	Μη αποδεκτή. Αποδεκτή μόνο για ιδιωτική ασφάλιση (Ε)	Σεβασμό των θεμελιωδών δικαιωμάτων του ανθρώπου
Γενετική διάγνωση για άλλους λόγους	Μόνο σε νομικές διαδικασίες (Ι). Μετά από ενήμερη συναίνεση (Σ). Μη αποδεκτή (Γ)	Σεβασμό των θεμελιωδών δικαιωμάτων του ανθρώπου
Γενετική διάγνωση σε ανήλικα άτομα	Αποδεκτή μόνο εάν υπάρχει όφελος από τη διενέργεια τους πριν την ενηλικίωση, ή προς όφελος της οικογένειας. Μετά από οικογενειακό ιστορικό.	Με συναίνεση των γονιών αλλά και του ανηλίκου

Προγεννητική γενετική διάγνωση	Αποδεκτή μετά από άδεια και μόνο εάν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό (Ι). Μόνο για έλεγχο συγκεκριμένων ασθενειών	Αυτοκαθορισμός της γυναίκας, έμβρυο με ηθική υπόσταση υπό ανάπτυξη
Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση	Αποδεκτή, μετά από άδεια και μόνο εάν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό (Ι). Μόνο για έλεγχο συγκεκριμένων ασθενειών	Ισότητα και αξιοπρέπεια ανεξάρτητη από τη γενετική ταυτότητα του ατόμου
Προεμφυτευτική διάγνωση για : -αποφυγή σοβαρής κληρονομικής ασθένειας -επιλογή φύλου -επιλογή άλλου χαρακτηριστικού	Νομικά μη αποδεκτή (Ι). Αποδεκτή αλλά όχι σε συστηματική βάση. Μόνο για ιατρικούς λόγους. Με άδεια για όλα (Γ)	Αξιοπρέπεια και απόλυτη ηθική υπόσταση του εμβρύου (Ι). Ισότητα και αξιοπρέπεια ανεξάρτητη από τη γενετική ταυτότητα του ατόμου.
Προεμφυτευτική διάγνωση για επιλογή HLA	Με ειδική άδεια (Σ)	Ενίσχυση αξιοπρέπεια του ατόμου για HLA (Ε)
Γενετικός έλεγχος πληθυσμιακών ή άλλων ομάδων	Αποδεκτός μόνο εάν υπάρχουν ξεκάθαρα οφέλη, μόνο μετά από ενημέρωση και συναίνεση	Προσωπική αυτονομία, αλληλεγγύη και απόρρητο των πληροφοριών
Ενημέρωση τρίτων	Κατά κανόνα όχι, αλλά πιθανότητα αποδεκτή εάν δοθεί άδεια (Ι). Μόνο από το ενδιαφερόμενο άτομο (Ε).	
Γενετικές εξετάσεις που προσφέρονται από απόσταση	Αναφορά μόνο από τη Σουηδική Επιτροπή, με προσοχή και κρατικό έλεγχο.	
Γενετικές εξετάσεις ως μέσο ευγονικής	Υπαρκτός κίνδυνος, για αυτό και διενέργεια μόνο για συγκεκριμένες ασθένειες. Μέθοδος κρυπτο-ευγονικής (ένα μέλος της Ελληνικής)	Ατομική ελευθερία και δικαιώματα του ανθρώπου

4.Α.1. Ζητήματα που αφορούν όλα τα είδη γενετικών εξετάσεων και γενετικής διάγνωσης

Ένα πολύ βασικό βιοηθικό ζήτημα, που προκύπτει από όλα τα είδη των γενετικών εξετάσεων και της γενετικής διάγνωσης, είναι το θέμα της αξιοπρέπειας και το κατά πόσο αυτή εξαρτάται από τη γενετική ταυτότητα του ατόμου. Όλες οι επιτροπές συμφωνούν και απορρίπτουν όλα τα είδη διακρίσεων και ειδικότερα αυτά που βασίζονται στο γενετικό υλικό και για το λόγο αυτό και είναι αντίθετες στην καθιέρωση της γενετικής διάγνωσης σε συστηματική βάση. Αναφορικά με τον κίνδυνο της ευγονικής, που προκύπτει από τη χρήση των γενετικών εξετάσεων, η πλειοψηφία των μελών όλων των επιτροπών παρόλο που αναγνωρίζουν την ύπαρξη ενός τέτοιου κινδύνου, δεν θεωρούν ότι η παρούσα χρήση της γενετικής μπορεί να οδηγήσει στην ευγονική ή στις ακραίες αντιλήψεις περί βελτίωσης του ανθρώπινου είδους. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η Επιτροπή Βιοηθικής της Γαλλίας η όποια απορρίπτει έναν τέτοιο ισχυρισμό επειδή οι γιατροί/σύμβουλοι προτρέπουν τα άτομα/ζευγάρια/μόνη γυναίκα να εξεταστούν για χάρη της πρόληψης και όχι ακολουθώντας κάποια πολιτική που τους επιβάλλεται για να εξυπηρετηθεί οποιαδήποτε σκοπιμότητα. Υπάρχει βέβαια και η αντίθετη άποψη, συγκεκριμένα ένα μέλος της Ελληνικής Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής αντιλαμβάνεται τις πρακτικές αυτές ως πολιτική

κρυπτό-ευγονικής με σκοπό τη βελτίωση του ανθρώπινου είδους μέσω της επιλεκτικής απόρριψης εμβρύων με γενετικές ανωμαλίες.

Ένα άλλο εξίσου σημαντικό θέμα είναι η γνώση που απορρέει από τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων. Τα αποτελέσματα αυτά μπορούν να επηρεάσουν τη ζωή και την προσωπικότητα των ατόμων που εξετάστηκαν. Ειδικές περιπτώσεις αποτελούν οι όψιμα εμφανιζόμενες ασθένειες αλλά και οι εξετάσεις που γίνονται σε παιδιά και αφορούν κάποια ασθένεια που θα εκδηλωθεί σε μετέπειτα στάδιο της ζωής τους. Οι επιτροπές της Ιταλίας και της Ελλάδας κάνουν ειδική αναφορά στο δικαίωμα στην άγνοια και την επιρροή που μπορεί να έχει η γνώση αυτή για τα άτομα που τη λαμβάνουν. Για τα λόγο αυτό και στη γνώμη της Ιταλικής Επιτροπής Βιοηθικής αναφέρεται ρητά ότι ειδικά για την περίπτωση εξετάσεων σε παιδιά πρέπει, για να είναι ηθικά δικαιολογημένες, να αποφέρουν συγκεκριμένο όφελος. Εκτός από το δικαίωμα στην άγνοια, το όποιο πρέπει να προστατεύεται, η γνώμη της Γαλλικής Επιτροπής εισάγει και έναν άλλο παράγοντα, αυτόν της επίδρασης των αποτελεσμάτων στα άτομα που εξετάστηκαν εάν τα αποτελέσματα που πήραν είναι αρνητικά. Γίνεται με τον τρόπο αυτό εμφανές ότι η λήψη των αποτελεσμάτων αλλά και η ίδια η εξέταση πρέπει να προσφέρονται στα άτομα μόνο εάν αυτά είναι έτοιμα να τα διαχειριστούν.

Φτάνουμε λοιπόν σε μια άλλη πτυχή της γενετικής διάγνωσης την ενημέρωση και τη γενετική συμβουλευτική. Όλες οι επιτροπές, με κάθε ευκαιρία, αναφέρουν και επιμένουν στην ανάγκη για σωστή ενημέρωση και μη-κατευθυνόμενη γενετική συμβουλευτική πριν από τη διεξαγωγή των εξετάσεων αλλά και μετά τη λήψη των αποτελεσμάτων. Προτείνουν ακόμα τη συνέχιση της συμβουλευτικής για αρκετό διάστημα μετά τη λήψη των αποτελεσμάτων, σε ειδικές περιπτώσεις. Η επιτροπή της Γαλλίας, αναγνωρίζοντας τη σημασία που έχει η συμβουλευτική προτείνει να πραγματοποιείται σε εύλογο χρονικό διάστημα πριν τη διεξαγωγή μίας εξέτασης ώστε να δίνεται η δυνατότητα στο άτομο να επανεκτιμήσει και εάν επιθυμεί να αίρει τη συναίνεση του για την πραγματοποίηση της εξέτασης στον ίδιο ή το μέλος της οικογένειας το όποιο αντιπροσωπεύει. Στα πλαίσια της συμβουλευτικής το ή τα άτομα πρέπει να ενημερώνονται με τρόπο μη κατευθυνόμενο και με σκοπό να ενδυναμωθεί η αυτονομία τους και η ικανότητα τους να λάβουν μία ελεύθερη -και μετά τη συμβουλευτική- ενήμερη απόφαση είτε αυτή αφορά τον οικογενειακό προγραμματισμό είτε την υπόλοιπη ζωής τους. Ο γιατρός σύμβουλος πρέπει να βοηθά το άτομο (ή άτομα-ζευγάρι) να κατανοήσουν τη φύση των γενετικών εξετάσεων και τα όρια της γενετικής διάγνωσης. Στη γνώμη της Ιταλικής Επιτροπής γίνεται εκτενής αναφορά στην ανάγκη για κατανόηση εκ μέρους του ατόμου που πρόκειται να εξεταστεί, σχετικά με το ότι οι εξετάσεις αυτές δεν του προσφέρουν καμία βεβαιότητα (εκτός από την περίπτωση εξετάσεων για μονογονιδιακές ασθένειες) αλλά μόνο μια πιθανολογική εκτίμηση για το εάν θα νοσήσει.

Ένα ζήτημα στο όποιο οι στάσεις των επιτροπών ποικίλουν είναι αυτό του ιατρικού απορρήτου και της εμπιστευτικότητας των πληροφοριών που προκύπτουν από τις γενετικές εξετάσεις. Όλες οι επιτροπές συμφωνούν στην τήρηση του ιατρικού απορρήτου για τις γενετικές πληροφορίες αλλά διαφωνούν στον τρόπο με τον όποιο πρέπει αυτές να αντιμετωπίζονται σε ειδικές περιπτώσεις. Στη γνώμη της Σουηδικής Επιτροπής δεν γίνεται

καμία αναφορά στην ενημέρωση των τρίτων (συνήθως μελών της οικογένειας ή συζύγου) όταν τους αφορούν ή μπορούν αν τους επηρεάσουν οι πληροφορίες που λήφθηκαν από τη γενετική διάγνωση. Κρίνεται απαραίτητο στο σημείο αυτό να υπενθυμίσουμε ότι η φύση των γενετικών πληροφοριών είναι τέτοια που πολύ σπάνια αφορούν μόνο το άτομο το όποιο εξετάστηκε, όλες τις υπόλοιπες φορές αφορούν και την οικογένεια του, παρούσα ή μελλοντική. Αντίθετα στις γνώμες των τριών άλλων επιτροπών γίνεται ρητή αναφορά για την ενημέρωση τρίτου. Η γνώμη της Ιταλικής επιτροπής αναφέρει πως με ειδική άδεια μπορεί να αρθεί το ιατρικό απόρρητο και να ενημερωθεί άλλο άτομο. Η αιτιολογία για κάτι τέτοιο είναι να προκύπτουν πληροφορίες που να επηρεάζουν άμεσα τη ζωή του άλλου προσώπου. Η Ελληνική επιτροπή αναφέρει ότι μόνο το υπό-εξέταση άτομο έχει τη δυνατότητα και την ευθύνη να ενημερώσει τρίτους και μόνο στην περίπτωση που το άτομο αυτό ασκεί «*το δικαίωμά του στη μη-ενημέρωση, ο γιατρός μπορεί, στο πλαίσιο της γενικής υποχρέωσής του να μεριμνά για την ανθρώπινη ζωή (άρθρο 9 του κώδικα ιατρικής δεοντολογίας), να ενημερώσει τα εν λόγω πρόσωπα εφόσον τούτο είναι απολύτως αναγκαίο.*». Η γνώμη της Γαλλικής επιτροπής, με ιδιαίτερη έμφαση, τίθεται κατά της ενημέρωσης τρίτου χωρίς συναίνεση ακόμα και όταν τους αφορούν τα αποτελέσματα, και αφήνει μόνο μια πιθανότητα ενημέρωσης για εξαιρετικές, όπως αναφέρει, περιπτώσεις.

Το τελευταίο βιοηθικό ζήτημα που αφορά όλα τα είδη των γενετικών εξετάσεων, και στο όποιο όλες οι επιτροπές απαντούν με τον ίδιο τρόπο, είναι το ζήτημα της ακρίβειας της μεθόδου και της προβλεψιμότητας και εγκυρότητας των αποτελεσμάτων. Όλες οι γενετικές εξετάσεις σκοπό έχουν να παρέχουν στο άτομο επιπλέον πληροφορίες ώστε να μπορεί να πάρει μία ελεύθερη, αυτόνομη και ενήμερη απόφαση. Αυτό αναιρείται εντελώς εάν η μέθοδος που χρησιμοποιείται δεν παρέχει αποτελέσματα που ο γιατρός και το άτομο που εξετάστηκε να μπορούν να εμπιστευτούν. Αντίθετα, αυξάνουν τη δυσκολία του ατόμου να πάρει μία απόφαση και υπονομεύουν την αυτονομία του. Ειδικά κάποιες από τις μοριακές μεθόδους που αναφέρθηκαν στο 3^{ο} κεφάλαιο είναι τόσο νέες που η αποτελεσματικότητα τους μπορεί να αμφισβητηθεί ή αντίστοιχα έχουν περιορισμένες δυνατότητες (ανίχνευση μόνο των ασθενειών για τις όποιες σχεδιάστηκαν) με αποτέλεσμα η έλλειψη σωστής ενημέρωσης να παρέχει στους ενδιαφερόμενους ψευδή αποτελέσματα. Είναι εμφανές ότι το ζήτημα αυτό είναι εξίσου σημαντικό με τα προηγούμενα εντούτοις στις γνώμες των επιτροπών, εκτός από τη Σουηδική, γίνεται απλή αναφορά στην αποτελεσματικότητα των μεθόδων που θα χρησιμοποιηθούν. Δηλαδή δεν γίνεται ειδική αναφορά στις μεθόδους που χρησιμοποιούνται για τη γενετική διάγνωση με αποτέλεσμα να μην ασχολούνται με τα προβλήματα που προκύπτουν από την χρήση κάποιων εξ' αυτών (π.χ. απομόνωση γενετικού υλικού από ελεύθερα εμβρυικά κύτταρα στον ορό της μητέρας).

4.Α.2. Ζητήματα που αφορούν συγκεκριμένη μέθοδο γενετικής διάγνωσης

Ζητήματα που αφορούν την Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση και την Προγεννητική διάγνωση

Το βασικότερο ζήτημα που προκύπτει αφορά την ηθική υπόσταση του εμβρύου. Η γνώμη της Ιταλικής Επιτροπής δημοσιεύτηκε το 1999, όταν ακόμα η πρακτική της προεμφυτευτικής διάγνωσης δεν ήταν ιδιαίτερα διαδεδομένη (υπενθυμίζεται ότι πρώτη γέννηση παιδιού με χρήση ΠΓΔ πραγματοποιήθηκε το 1990) οπότε δεν γίνεται ιδιαίτερη

αναφορά. Εντούτοις με νόμο το 2004 και τη σύμφωνη γνώμη της επιτροπής η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση απαγορεύτηκε. Η αιτιολογία ήταν ότι το έμβρυο έχει πλήρη ηθική υπόσταση και κάθε επεμβατική μέθοδος που θα μπορούσε να βλάψει το έμβρυο ήταν παραβίαση κατά της ανθρώπινης ζωής. Η Σουηδική επιτροπή αναγνωρίζει στο έμβρυο ηθική υπόσταση ανάλογη με το αναπτυξιακό στάδιο στο όποιο βρίσκεται, υποστηρίζοντας ότι η ηθική υπόσταση αναπτύσσεται παράλληλα με τη σωματική ανάπτυξη και μόνο μετά τη στιγμή που το έμβρυο είναι βιώσιμο εκτός της μήτρας, αποκτά πλήρη ηθική υπόσταση. Ανάλογα και η Γαλλική Επιτροπή αναγνωρίζει ηθική υπόσταση στο έμβρυο αλλά όχι αυτή ενός ατόμου μετά τη γέννηση του.

Το λεγόμενο πρόβλημα της «λίστας ασθενειών» είναι ένα ζήτημα που αφορά ειδικότερα την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (και λιγότερο τα άλλα είδη γενετικής διάγνωσης). Όλες οι επιτροπές το αναγνωρίζουν ως πρόβλημα αλλά οι απαντήσεις τους ποικίλλουν. Η απάντηση της Ιταλικής Επιτροπής είναι ότι η προγεννητική διάγνωση πρέπει να πραγματοποιείται μόνο για συγκεκριμένες ασθένειες, ενώ η Σουηδική επιτροπή υποστηρίζει ότι πρέπει να πραγματοποιείται μόνο για σοβαρές ασθένειες, χωρίς να ορίζει ποιες ασθένειες είναι αυτές (εκτός από δύο μέλη της που υποστηρίζουν ότι πρέπει να χρησιμοποιείται η προγεννητική διάγνωση μόνο για ασθένειες που οδηγούν σε πρόωρο θάνατο). Η Ελληνική Επιτροπή αναφέρει ότι οι εξετάσεις πρέπει να διενεργούνται μόνο για χρωμοσωμικές ανωμαλίες και τη μεσογειακή αναιμία. Σε ειδικές περιπτώσεις και εφόσον υπάρχει οικογενειακό ιστορικό, ο γιατρός μπορεί να ελέγξει το ζυγωτό/έμβρυο και για την ασθένεια για την όποια υπάρχει το ιστορικό. Η Γαλλική Επιτροπή τίθεται ξεκάθαρα κατά της «λίστα ασθενειών» θεωρώντας ότι κάτι τέτοιο θα οδηγούσε σε στιγματισμό των ατόμων που φέρουν ήδη τις ασθένειες αυτές, αλλά θέτει κάποια γενικότερα κριτήρια για να εξασφαλίσει ότι οι μέθοδοι αυτοί θα χρησιμοποιούνται μόνο για τη διάγνωση σοβαρών ασθενειών.

Η περίπτωση των όψιμα εμφανιζόμενων κληρονομικών ασθενειών αποτελεί μια ειδική κατηγορία ασθενειών για την όποια όλες οι επιτροπές εκφράζουν την ανησυχία τους. Το ίδιο ισχύει και για την περίπτωση ΠΓΔ για ασθένειες που δεν έχουν γενετική αιτιολογία αλλά γενετική προδιάθεση, όπως π.χ. ο καρκίνος. Μόνο όμως η Ελληνική Επιτροπή καταλήγει στο συμπέρασμα ότι δεν είναι σκόπιμο να παρέχονται πριν από τη γέννηση εξετάσεις σχετικά με ασθένειες που εμφανίζονται στην ενήλικη ζωή ή σε προχωρημένη ηλικία, λόγω του δικαιώματος στην άγνοια.

Η Γαλλική επιτροπή κάνει μία μοναδική παρατήρηση σχετικά με τη χρήση της ΠΓΔ. Αναγνωρίζει ότι η ΠΓΔ συντείνει στην ιατρικοποίηση της αναπαραγωγής και την εκτός-του-σώματος γονιμοποίηση, γεγονός που ενέχει κινδύνους και για το λόγο αυτό και απορρίπτει τη χρήση της ΠΓΔ σε συστηματική βάση.

Η ΠΓΔ για επιλογή φύλου γίνεται αποδεκτή από τις τρεις επιτροπές μόνο για την αποφυγή σοβαρής ασθένειας που σχετίζεται με το φύλο με βάση την αρχή της ισότητας και με σκοπό να αποφευχθεί η χρήση της ΠΓΔ για διακρίσεις που βασίζονται στο φύλο. Με αντίστοιχη αιτιολογία όλες επιτροπές τάσσονται κατά της χρήσης της ΠΓΔ για την επιλογή χαρακτηριστικών ώστε να αποφευχθεί οποιαδήποτε τύπου διάκριση.

Η χρήση ΠΓΔ για επιλογή συγκεκριμένου HLA απλότυπου είναι μια ιδιαίτερη περίπτωση με δεδομένο ότι αντιτίθεται σύμφωνα με πολλούς στην αρχή της μη εργαλειοποιήσης του ατόμου. Η Ελληνική Επιτροπή αναπτύσσει μία αξιόλογη επιχειρηματολογία σύμφωνα με την όποια η επιλογή ενός συγκεκριμένου ζυγωτού που φέρει τα κατάλληλα γονίδια που θα σώσουν τη ζωή του αδερφού/αδερφής του, όχι μόνο δεν εργαλειοποιεί το παιδί που θα γεννηθεί αλλά ενισχύει την αξιοπρέπεια του μέσω μίας καθόλα ευγενικής πράξης. Στη Σουηδία και τη Γαλλία για να πραγματοποιηθεί η επιλογή αυτή πρέπει να υπάρχει άδεια από ειδική επιτροπή η οποία να εξασφαλίζει ότι το παιδί που θα γεννηθεί θα έχει τη θέση που αξίζει σε κάθε παιδί και πως δεν θα χρησιμοποιηθεί ως εργαλείο ούτε καν προκειμένου να σωθεί ένα άλλο παιδί.

Είδαμε ότι πολλές από τις μεθόδους που χρησιμοποιούνται για τη γενετική διάγνωση είναι επεμβατικές, χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η αμνιοπαρακέντηση, η μέθοδος αυτή, όπως και αρκετές άλλες, συνοδεύεται με ένα μικρό -από άποψη αριθμών- ποσοστό επιπλοκών που οδηγεί σε απόρριψη του εμβρύου ή καταστροφή του ζυγωτού. Η απώλεια των εμβρύων/ζυγωτών αυτών οδηγεί στο ερώτημα πόσο μία μέθοδος που ενέχει τον κίνδυνο αυτό είναι ηθικά δικαιολογημένη. Μόνο στη γνώμη της Γαλλικής Επιτροπής δίνεται κάποια απάντηση στο συγκεκριμένο ζήτημα και η απάντηση αυτή είναι ότι, πιθανώς, μέσα στο ποσοστό αυτό περιλαμβάνονται πολλά έμβρυα/ζυγωτά που δεν θα ήταν βιώσιμα λόγω πλήθους γενετικών ανωμαλιών, οπότε δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν όντως είναι η διαδικασία της εξέτασης αυτή που προκαλεί την καταστροφή τους.

Το τελευταίο ζήτημα που αφορά στην πριν-τη-γέννηση γενετική διάγνωση είναι ο αναπαραγωγικός τουρισμός. Η μη εναρμόνιση της νομοθεσίας σε ευρωπαϊκό επίπεδο και η δυνατότητα των Ευρωπαίων να μετακινούνται σε άλλες χώρες τις Ευρώπης, προκειμένου να λάβουν ιατρικές υπηρεσίες οδηγεί τα ζευγάρια να μετακινηθούν προκειμένου να χρησιμοποιήσουν κάποια πρακτική που είτε απαγορεύεται στη χώρα τους, είτε είναι πολύ δύσκολη η πρόσβαση σε αυτήν (Κανονισμός (ΕΟΚ) υπ' αριθμό 1408/71 του Συμβουλίου). Το πρόβλημα αυτό αναγνωρίζεται στις γνώμες της Γαλλικής και της Σουηδικής επιτροπής και ως απάντηση και οι δύο προτείνουν μία ελάχιστη εναρμόνιση της νομοθεσίας, τουλάχιστον, εντός Ευρώπης.

Ζητήματα που αφορούν τη γενετική διάγνωση μετά τη γέννηση

Η γενετική διάγνωση μπορεί να χρησιμοποιηθεί και για λόγους διάφορους των ιατρικών. Η χρήση της για εργασιακούς, ασφαλιστικούς λόγους και για να εξυπηρετηθεί η δικαιοσύνη εγείρει διάφορα ερωτήματα απέναντι στα όποια η κάθε επιτροπή λαμβάνει διαφορετική θέση. Η Ιταλική Επιτροπή τάσσεται υπέρ της χρήσης των γενετικών δεδομένων για λόγους δικαιοσύνης και για λόγους εργασιακούς, εφόσον όμως έχει αποδειχθεί μια αιτιακή σχέση μεταξύ του γονότυπου και εμφάνισης της ασθένειας και πάντα μέσα στα πλαίσια της δικαιοσύνης και της αυτόνομης συναίνεσης του εργαζομένου. Για λόγους ασφαλιστικούς η επιτροπή τάσσεται υπέρ της απαγόρευσης της χρήσης γενετικών δεδομένων από άτομα που ασχολούνται με τον ασφαλιστικό τομέα. Η Σουηδική επιτροπή εκφράζει την άποψη ότι τα γενετική δεδομένα, εφόσον, το άτομο έχει συναινέσει και το νομικό πλαίσιο είναι το κατάλληλο, μπορούν να χρησιμοποιούνται και για άλλες χρήσεις είτε αυτές είναι νομικές,

εργασιακές ή ασφαλιστικές. Στη γνώμη της Ελληνικής επιτροπής παρουσιάζεται μία άλλη προσέγγιση σύμφωνα με την οποία για εργασιακούς λόγους τα γενετικά δεδομένα μπορούν να κοινοποιούνται στον εργοδότη μετά από συναίνεση, μόνο εφόσον το εργασιακό περιβάλλον μπορεί να ευνοεί ή να σχετίζεται με την εμφάνιση της νόσου. Στα πλαίσια της ασφάλισης, η χρήση γενετικών δεδομένων, παρόλο που κρίνεται γενικά ανεπίτρεπτη, μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνο σε περιπτώσεις που ο ασφαλισμένος επιλέγει να συμπληρώσει τη δημόσια ασφάλιση του με κάποια ιδιωτική και φυσικά μόνο μετά από συναίνεση του. Τέλος η Γαλλική επιτροπή τάσσεται κατά της χρήσης των πληροφοριών που προέκυψαν από τις γενετικές εξετάσεις σε όλες τις περιπτώσεις, εφόσον δεν εξυπηρετούν λόγους υγείας.

Αναφορικά με τη διενέργεια γενετικής εξέτασης σε ανήλικό γίνεται αναφορά μόνο από την Ελληνική και την Ιταλική επιτροπή. Η Ιταλική Επιτροπή υπογραμμίζει την ευθύνη των γονέων απέναντι στο ανήλικο τέκνο σχετικά με τη διεξαγωγή γενετικής εξέτασης, η οποία είναι ηθικά δικαιολογημένη μόνο εάν προκύπτει όφελος για το παιδί ή άλλο μέλος της οικογένειας του. Η Ελληνική Επιτροπή τάσσεται κατά της διεξαγωγής γενετικών εξετάσεων σε ανήλικα άτομα για γενετικές ασθένειες οι όποιες θα εκδηλωθούν μετά την ενηλικίωση του παιδιού.

Η χρήση των γενετικών εξετάσεων για τη διεξαγωγή πληθυσμιακού ανιχνευτικού ελέγχου προκαλεί διαφορετικές αντιδράσεις από πλευράς των επιτροπών. Για την Ιταλική Επιτροπή γίνεται αποδεκτή μόνο εάν τα οφέλη που θα προκύψουν είναι ξεκάθαρα και για τη διεξαγωγή του συμφωνεί η επιστημονική κοινότητα, ενώ για τη Σουηδική επιτροπή η χρήση αυτή είναι αποδεκτή μόνο για τον έλεγχο ιάσιμων ασθενειών. Για την Ελληνική επιτροπή μόνη προϋπόθεση είναι η ενημέρωση και η συναίνεση των συμμετεχόντων ενώ για τη Γαλλική, ο έλεγχος μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνο σε ομάδες που παρουσιάζουν υψηλό κίνδυνο για κάποια συγκεκριμένη ασθένεια.

Οι γενετικές εξετάσεις για ανίχνευση φορέα μας επαναφέρουν στο ζήτημα της ισότητας, στο όποιο όλες οι επιτροπές εμμένουν στην απαγόρευση των διακρίσεων με βάση το γενετικό υλικό. Μόνο στα πλαίσια ελέγχου πριν την αναπαραγωγή είναι αποδεκτός ο έλεγχος αυτός δεδομένου ότι ενισχύει την αναπαραγωγική ελευθερία του ζευγαριού και του παρέχει τη δυνατότητα οικογενειακού προγραμματισμού.

Κλείνοντας, η Γαλλική επιτροπή τοποθετείται στο θέμα της εκπαίδευσης σχετικά με τη φύση των γενετικών εξετάσεων και των πληροφοριών που μπορούν να προκύψουν από αυτές. Η εκπαίδευση, σύμφωνα με την επιτροπή, πρέπει να αφορά τόσο το προσωπικό που ασχολείται με τις εξετάσεις και τη διάγνωση, όσο και το ευρύ κοινό. Ταυτόχρονα, μέσα στα πλαίσια της εκπαίδευσης, πρέπει να παιδιά να κατανοούν τις δυνατότητες και τους περιορισμούς της γενετικής πληροφορίας, ώστε να είναι σε θέση, στην ενήλικη ζωή τους, να λάβουν αποφάσεις που αφορούν στη γενετική τους ταυτότητα. Στη γνώμη της Ελληνικής επιτροπής εμφανίζεται και μία άλλη όψη του προβλήματος η όποια αφορά όμως την ελληνική πραγματικότητα στην οποία δεν υπάρχει αναγνωρισμένη ιατρική ειδικότητα γενετιστή με αποτέλεσμα να δημιουργούνται ερωτήματα σχετικά με την επάρκεια των γιατρών να ενημερώνουν τα ενδιαφερόμενα άτομα και να τους παρέχουν γενετική

συμβουλευτική. Η ανάγκη αυτή επιτάσσει, κατά τη γνώμη της επιτροπής, την αναγνώριση και στην Ελλάδα ειδικότητας ιατρού-γενετιστή ο όποιος θα έχει την κατάλληλη εκπαίδευση και στους τομείς της ψυχολογίας, της κοινωνιολογίας και της βιοηθικής.

4.Β. Συμπεράσματα

4.Β.1. Συμπεράσματα σχετικά με τις Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής που αναλύθηκαν

Οι τέσσερις επιτροπές οι οποίες επιλέχθηκαν και οι γνώμες των οποίων αναλύθηκαν στο προηγούμενο κεφάλαιο παρουσιάζουν ορισμένες ομοιότητες αλλά κυρίως παρουσιάζουν μεταξύ τους αρκετές διαφορές.

Βασικές ομοιότητες των επιτροπών είναι ο συμβουλευτικός ρόλος τον όποιο έχουν και η πλουραλιστική τους σύσταση. Όλες διαθέτουν εκπροσώπους από τους βασικούς τομείς που απαρτίζουν τη Βιοηθική, γιατρούς, νομικούς, βιολόγους ή ερευνητές, φιλοσόφους αλλά και εκπροσώπους των κοινωνικών επιστημών.

Μία άλλη πολύ σημαντική ομοιότητα είναι ότι όλες διαφαίνεται να προστατεύουν και να υπερασπίζονται τις ίδιες ηθικές αρχές (values). Βλέπουμε τις αρχές της προσωπικής αυτονομίας και της αξιοπρέπειας να επανέρχονται από όλες τις επιτροπές, το ίδιο ισχύει και για την προστασία των θεμελιωδών δικαιωμάτων και του δικαιώματος στην άγνοια. Οι αρχές αυτές μπορεί να μην χρησιμοποιούνται πάντα με τον ίδιο τρόπο, ή με τη χρήση τους η επιτροπές να μην καταλήγουν πάντα στα ίδια συμπεράσματα, θα ήταν όμως έλλειψη εάν αγνοούσαμε το γεγονός ότι επανέρχονται στην προστασία των αξιών αυτών όλες οι Εθνικές Επιτροπές.

Από τις τέσσερις επιτροπές μόνο η επιτροπή της Γαλλίας είναι ανεξάρτητο όργανο ενώ οι άλλες τρεις είναι κυβερνητικές. Αντίστοιχα δύο από τις επιτροπές, η Ελληνική και η Γαλλική έχουν τουλάχιστον έναν θεολόγο στη σύσταση τους. Η Ιταλική Επιτροπή έχει δύο ιστορικούς, ενώ ένα από τα μέλη της Γαλλικής είναι οικονομολόγος. Η Σουηδική Επιτροπή, από άποψη μελών είναι αρκετά ιδιαίτερη με δεδομένο ότι από τα 18 μέλη της τα έξη έχουν ιατρικές ή παραϊατρικές ειδικότητες, ενώ τέσσερα ακόμα μέλη είναι ειδικοί στην ιατρική ηθική. Οι επιτροπές της Γαλλίας και της Ιταλίας απαρτίζονται από πολλά μέλη, 40 και 36 αντίστοιχα, ενώ η Ελληνική Επιτροπή έχει μόλις 9 μέλη.

Τέλος, η γνώμη της Ιταλικής επιτροπής δημοσιεύτηκε το 1999, οι γνώμες της Σουηδικής επιτροπής σχετικά με τη γενετική διάγνωση και τις γενετικές εξετάσεις δημοσιεύτηκαν το 2003, 2004, 2006 και 2010, οι αντίστοιχες γνώμες της Ελληνικής Επιτροπής το 2002, 2007 και 2008, ενώ της Γαλλικής Επιτροπής το 1995 και το 2009.

Μετά από μία σύντομη σύνοψη των βασικών χαρακτηριστικών των τεσσάρων επιτροπών των οποίων οι γνώμες μελετήθηκαν, θα εξεταστεί αν και ποιο από τα χαρακτηριστικά αυτά

επηρεάζει το περιεχόμενο των αποφάσεων των επιτροπών σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση.

Είναι πολύ σημαντικό να σημειωθεί ότι από την Ιταλική Επιτροπή η γνώμη που παρουσιάστηκε είναι σχετικά παλιά, ιδιαίτερα με δεδομένο ότι αναφέρεται σε έναν τομέα όπως η γενετική, στον όποιο οι εξελίξεις είναι ραγδαίες και ταχύτατες. Για το λόγο αυτό ενέχεται η πιθανότητα η επιτροπή να έχει αλλάξει θέσεις μέσα στα τελευταία 15 χρόνια που μεσολάβησαν από τη δημοσίευση αυτής της γνώμης. Ήσσονος σημασίας είναι επίσης η παρατήρηση ότι ενώ στη γνώμη που δημοσιεύτηκε το 1999 και στη σύνταξη της όποιας δεν συμμετείχε κανένας θεολόγος, ενώ συμμετείχαν 2 ψυχολόγοι και δύο ιστορικοί πέραν των υπολοίπων 19 νομικών, γιατρών και βιολόγων, το 2004 ψηφίστηκε νόμος που απαγόρευε τη διεξαγωγή προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης με αιτιολογία την απόλυτη ηθική υπόσταση του εμβρύου. Επίσης σημαντικό είναι και το γεγονός ότι η επιτροπή από τότε δεν έχει λάβει καμία επίσημη θέση σχετικά με το θέμα.

Παρατηρητές υποστηρίζουν ότι οι γνώμες τις Επιτροπής παρουσιάζουν ασυνέχεια, και ιδιαίτερα μετά την ανάληψη της κυβέρνησης από το S.Berlusconi ότι σημειώνεται μία τομή στην Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής γεγονός που μπορεί να εξηγεί και την έλλειψη νεώτερης γνώμης σχετικά με ένα τόσο σημαντικό θέμα όσο οι γενετικές εξετάσεις (Wray, 2000).

Η Ιταλική Επιτροπή παρουσιάζεται σχετικά κάθετη σε θέματα όπως οι επεμβατικές μέθοδοι προγεννητικής διάγνωσης ή η χρήση των πληροφοριών που προκύπτουν από τις γενετικές εξετάσεις για άλλες χρήσεις πέραν της ιατρικής. Γενικότερο χαρακτηριστικό της επιτροπής, που προκύπτει από τη μελέτη της γνώμης, είναι η στάση της υπέρ της ζωής (pro-life) που είναι εμφανής τόσο στα θέματα της προ-της-γέννησης διάγνωσης όσο και στη γενετική διάγνωση σε ενήλικες. Ενώ τάσσεται κατά της ενημέρωσης τρίτων σχετικά με αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων που τους αφορούν , βλέπουμε ότι καταλήγει σε μία στάθμιση συμφερόντων στην όποια φαίνεται να κερδίζει πάντα ο σεβασμός για την ανθρώπινη υγεία έναντι της εμπιστευτικότητας των γενετικών πληροφοριών, της σχέσης γιατρού-ασθενή ή του ιατρικού απορρήτου. Η επιτροπή τάσσεται υπέρ της ζωής και κατά των διακρίσεων, όλων των ειδών των διακρίσεων που μπορούν να προκύψουν από το γενετικό υλικό, και αυτά τα δύο είναι τα κύρια χαρακτηριστικά της. Η διαφύλαξη της ισότητας και των θεμελιωδών δικαιωμάτων είναι μαζί με την προστασία της ζωής ο ύψιστος στόχος της επιτροπής.

Η Σουηδική Επιτροπή από την άλλη διαφέρει από όλες τις προηγούμενες λόγω του μεγάλου αριθμού ενεργών πολιτικών που περιλαμβάνει στη σύσταση της (7 από τα 19 μέλη εκπροσωπούν κάποια πολιτική παράταξη), καθώς και για το γεγονός ότι από τη σύσταση της αποτελεί τον ενδιάμεσο κρίκο μεταξύ του κόσμου των επιστημών και αυτών που λαμβάνουν τις αποφάσεις για τα αντίστοιχα θέματα (Frank, 1994).

Η επιτροπή αντιμετωπίζει το θέμα των γενετικών εξετάσεων και της γενετικής διάγνωσης με περισσότερο συνεπειοκρατική προσέγγιση. Τους ενδιαφέρει η επίδραση των θέσεων τους να αποδειχτεί βοηθητική σε βάθος χρόνου. Δίνουν πολύ μεγάλη σημασία στον ορισμό των βιοηθικών αρχών που χρησιμοποιούν και προάγουν τον αυτοκαθορισμό του ατόμου και ειδικότερα της γυναίκας σχετικά με τη προγεννητική διάγνωση. Η επιτροπή τάσσεται κατά

των διακρίσεων και υπέρ της προστασίας της ισότητας, υπογραμμίζει τη σημασία της ενημέρωσης και εισάγει τον παράγοντα «ποιότητα ζωής» ως κριτήριο για τη λήψη αποφάσεων που σχετίζονται με τη γενετική διάγνωση. Η προσέγγιση της είναι ιδιαίτερα προσεγμένη και πολύπλευρη αν και η ιατρική άποψη είναι αρκετά εμφανής. Εντούτοις, αναγνωρίζουν τον κίνδυνο που απορρέει από τη χρήση της ΠΓΔ σχετικά με την ιατρικοποίηση της αναπαραγωγής και προειδοποιούν για αυτόν. Με μία σειρά γνωμοδοτήσεων και τέσσερις διαφορετικές γνώμες τα τελευταία επτά χρόνια, σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις και τη γενετική διάγνωση, καταφέρνουν μια σχετικά πλήρη προσέγγιση του θέματος, εάν εξαιρέσουμε την απουσία αναφοράς στις γενετικές εξετάσεις σε ανήλικα άτομα και την ενημέρωση τρίτων.

Η Ελληνική Επιτροπή από τη άλλη έχει λιγότερα μέλη αλλά εκπροσώπους από όλους τους γνωστικούς τομείς που άπτονται της Βιοηθικής. Από τις γνώμες απουσιάζει μια εκτενής αναφορά στις ηθικές αιτιολογήσεις που στηρίζουν το κάθε επιχείρημα, από την άλλη όμως αναφέρεται ο κοινωνικός παράγοντας και η ποιότητα ζωής ως σημαντικοί για τη λήψη των αποφάσεων σχετικά με τη γενετική διάγνωση. Η προστασία της προσωπικότητας και το δικαίωμα στην άγνοια, μαζί με την ανθρώπινη αξιοπρέπεια, την ισότητα και την ίση πρόσβαση στις υπηρεσίες υγείας είναι οι κύριες ηθικές αξίες, όπως αναδύονται από τη μελέτη των τριών γνωμών που είναι όλες σχετικά πρόσφατες. Από τις γνώμες λείπει η αναφορά στην παροχή γενετικών εξετάσεων για λόγους δικαιοσύνης ή άλλους λόγους. Η Ελληνική Επιτροπή ασχολείται, σε αντίθεση με τις δύο προηγούμενες και με πρακτικά θέματα, όπως με το ζήτημα της καθιέρωσης ξεχωριστής ειδικότητας ιατρού-γενετιστή.

Οι δύο πρώτες επιτροπές αλλά και η Γαλλική Επιτροπή συνεργάζονται και με κάποια άλλη επιτροπή που είναι ειδικευμένη στα ζητήματα των γενετικών εξετάσεων και της γενετικής διάγνωσης και οι όποιες είναι συνήθως υπεύθυνες για την παροχή αδειών για την πραγματοποίηση συγκεκριμένων ειδών διάγνωσης. Στην Ελλάδα αντίστοιχη επιτροπή δεν υπάρχει, εκτός από την Αρχή Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής που δημιουργήθηκε με τους νόμους 3089/2002 και 3305/2005. Η αρχή αυτή αν και είναι μέσα στις αρμοδιότητες της η αδειοδότηση για την πραγματοποίηση διαφόρων διαδικασιών (Νόμος 3305/2005, άρθρο 20), μέχρι σήμερα δεν έχει δημοσιεύσει καμία τέτοια άδεια.

Τέλος, η Γαλλική Επιτροπή είναι η μόνη επιτροπή η οποία είναι ανεξάρτητη και έχει τόσα πολλά μέλη προερχόμενα από τόσες πολλές διαφορετικές ειδικότητες. Ίσως στο γεγονός αυτό οφείλεται το ότι έχει την πιο πλήρη και εμπεριστατωμένη θέση απέναντι στο θέμα της γενετικής διάγνωσης. Η επιτροπή αυτή αποτελεί μία παραδειγματική περίπτωση Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής η οποία έχει σημαντικό συμβουλευτικό ρόλο στη νομοθεσία και ταυτόχρονα τόσο υψηλή παραγωγικότητα (Fuchs, 2005).

Η επιτροπή ασχολείται και με πρακτικά θέματα, όπως η αδυναμία των κέντρων που προσφέρουν ΠΓΔ να καλύψουν τις όλο ένα και αυξανόμενες ανάγκες του πληθυσμού, ενώ ταυτόχρονα προβληματίζεται για τους τρόπους με τους οποίους εξυπηρετείται καλύτερα το συμφέρον και η αυτονομία των μελλοντικών γονέων. Υποστηρίζει, όπως και οι δύο προηγούμενες επιτροπές, τον παράγοντα ποιότητα ζωής και για το λόγο αυτό κρίνει σημαντικό να συνυπολογίζεται η άποψη των μελλοντικών γονέων στην απόφαση για τη

σοβαρότητα κάθε ασθένειας. Η ισότητα και η αξιοπρέπεια του ατόμου είναι οι κεντρικές αξίες που επιχειρεί να προάγει με αποτέλεσμα να αντιτίθεται στη χρήση των γενετικών εξετάσεων για άλλους λόγους. Εξίσου σημαντικό είναι το ότι αναγνωρίζει την ευθύνη της κοινωνίας απέναντι στο άτομο και την ανάγκη για εκπαίδευση των συναφών με τη γενετική διάγνωση ειδικοτήτων και την ενημέρωση του κόσμου.

Επίσης, πρέπει να αναφερθεί ότι καμία από τις επιτροπές δεν λαμβάνει υπόψη τους κινδύνους που απορρέουν από την προεμφυτευτική και προγεννητική διάγνωση για τη γυναίκα, ενώ οι αναφορές στη διεξαγωγή γενετικής διάγνωσης σε ανήλικα άτομα είναι περιορισμένες. Αντίστοιχα παρά την όλο και αυξανόμενη παροχή γενετικών εξετάσεων από απόσταση, μέσω του διαδικτύου ή ακόμα και του παραδοσιακού ταχυδρομείου, μόνο στη Σουηδική γνώμη γίνεται κάποια αναφορά.

Κλείνοντας είναι απαραίτητο να παρατηρήσουμε ότι και οι τέσσερις επιτροπές είναι σαφώς επηρεασμένες από τις Ευρωπαϊκές και διεθνείς διατάξεις που αναφέρθηκαν στο 4^{ο} κεφάλαιο. Ειδικότερα, τα άρθρα 10,11,12 και 14 της Σύμβασης του Οβιέδο και τα άρθρα 1,5,8-16 του Πρόσθετου Πρωτοκόλλου για την Βιοιατρική Έρευνα αναφορικά με τις γενετικές εξετάσεις για λόγους υγείας είναι εμφανή στις γνώμες όλων των επιτροπών. Παρόλα αυτά, πέρα από τα βασικά αυτά άρθρα, κάποια άλλα, όπως τα άρθρα 18 και 20 του Πρόσθετου Πρωτοκόλλου, δεν βρίσκουν την αντίστοιχη αποδοχή από όλες τις επιτροπές, τουλάχιστον σε επίπεδο εφαρμογής. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί το άρθρο 20 που προτρέπει τις χώρες να πάρουν μέτρα για την ενημέρωση και την πρόσβαση των πολιτών στις πληροφορίες που αφορούν τις γενετικές εξετάσεις. Όπως είδαμε, μόνο στη γνώμη της Γαλλικής Επιτροπής γίνεται αντίστοιχη αναφορά. Η εμφανής επιρροή των κειμένων αυτών σε όλες τις επιτροπές αποτελεί και μία πρώτη αιτία για την αναγνώριση ίδιων ηθικών αρχών από όλες τις επιτροπές. Ενώ μία δεύτερη αιτία αποτελεί και η άμεση επιρροή που ασκεί η κάθε επιτροπή που έχει ήδη δημοσιεύσει μία γνώμη σχετικά με ένα ζήτημα πάνω στις επιτροπές που ενδιαφέρονται να δημοσιεύσουν μία δική τους γνώμη για το ίδιο θέμα. Είναι συχνό φαινόμενο κατά τη προκαταρτική συζήτηση για τη σύνταξη μία γνώμης να μελετούνται οι γνώμες άλλες εθνικών επιτροπών πάνω στο ίδιο ζήτημα. Ειδικότερα όμως στο θέμα των κοινών ηθικών αξιών θα επανέλθουμε στη συνέχεια.

Είναι εμφανές ότι οι επιτροπές έχουν συμβάλει ιδιαίτερα στην ενημέρωση του κοινού σχετικά με τις δυνατότητες και τους περιορισμούς της γενετικής διάγνωσης, καθώς και ότι ο συμβουλευτικός τους ρόλος στην εκάστοτε κυβέρνηση είναι αδιαμφισβήτητος, είναι όμως εξίσου εμφανές ότι, με δεδομένη την ταχεία εξέλιξη στο χώρο της Γενετικής, υπάρχει πολύ έργο να επιτελεστεί στο μέλλον. Το ζήτημα αυτό θα μας απασχολήσει στο επόμενο και τελευταίο υποκεφάλαιο της παρούσας εργασίας.

Απάντηση στο βασικό ερευνητικό ερώτημα

Πριν όμως περάσουμε σε αυτό, κρίνεται σημαντικό να συνοψιστεί η απάντηση στο βασικό ερευνητικό ερώτημα που τέθηκε στην αρχή, ποιος είναι δηλαδή ο τρόπος που κάθε επιτροπή παίρνει τις αποφάσεις της, τουλάχιστον όπως αυτός απορρέει από τη μελέτη του παραδείγματος της Κλινικής Γενετικής Διαγνωστικής.

Από τη μελέτη των Επιτροπών αυτών γίνεται εμφανές ότι η προσέγγιση των βιοηθικών ζητημάτων που προκύπτουν από τις εφαρμογές της Γενετικής Διαγνωστικής, πραγματοποιείται αρκετά σφαιρικά και μέσα σε ένα νεωτερικό μοντέλο αξιών όπου κυριαρχούν η προσωπική αυτονομία του ανθρώπου και ο αυτοκαθαρισμός, ο σεβασμός των θεμελιωδών δικαιωμάτων, η ισότητα και η αξιοπρέπεια οι οποίες δεν πρέπει να σχετίζονται ή να εξαρτώνται από τη γενετική ταυτότητα του ατόμου.

Επανερχόμενοι λοιπόν στο ζήτημα των αξιών είναι σημαντικό να παρατηρήσουμε ότι ενώ οι ίδιοι βασικοί όροι εμφανίζονται σε πολλές διακηρύξεις των Ηνωμένων Εθνών, οι όροι αυτοί ερμηνεύονται και κάποιες φορές χρησιμοποιούνται επίσης, με ένα ιδιαίτερο τρόπο μέσα στην Ευρώπη. Για παράδειγμα η αρχή της προσωπικής αυτονομίας (individual autonomy), που στηρίζεται στην αξία της ελευθερίας, αξιολογείται με πολύ διαφορετικό βαθμό στην Ευρώπη από ότι στον Αμερικάνικό ή Ιαπωνικό πολιτισμό (culture). Ακόμα όμως και μέσα στην Ευρώπη, οι αξίες αυτές δεν αξιολογούνται/κατατάσσονται (rank) με τον ίδιο πάντα τρόπο. Φαίνεται όμως ότι μέσα στα ευρωπαϊκά πλαίσια, υπάρχει μία ομάδα ευρέως αποδεκτών αξιολογήσεων με βάση την οποία κάποιες αξίες θεωρούνται σημαντικότερες (αν και όχι πάντα εξίσου σημαντικές) από άλλες. Τέτοιες αξίες, με «υψηλή κατάταξη» (high-ranking) στην Ευρώπη είναι η προσωπική αυτονομία, η αξιοπρέπεια και η ισότητα (Hermeren, 2008). Η διαπίστωση αυτή φαίνεται να επαληθεύεται μέχρι ενός βαθμού και από τις γνώμες των εθνικών επιτροπών, στις οποίες οι αξίες αυτές φαίνεται να αξιολογούνται ως ιδιαίτερα σημαντικές. Τολμώντας λοιπόν μία εικασία, φαίνεται ότι ίσως τουλάχιστον μέσα στο ευρωπαϊκό πλαίσιο, εάν ένα τέτοιο μπορεί να προκύψει από τέσσερις Εθνικές Επιτροπές Βιοηθικής, θα μπορούσαμε να πούμε ότι ίσως διαφαίνεται μία «κοινή ηθική» (common morality) αντίστοιχη με αυτή για την οποία μιλούσαν από το 2001 οι Beauchamp και Childress. Μια «κοινή ευρωπαϊκή ηθική», ή προς αποφυγή παρερμηνείας «μία κοινή ευρωπαϊκή πολιτική ηθική», μέσα στην οποία οι αξίες αυτές αναγνωρίζονται ως ιδιαίτερα σημαντικές, και ως τέτοιες χρήζουν προστασίας (Evans, 2006). Πάντα βέβαια μέσα στο συγκεκριμένο χρονικό πλαίσιο και όχι ως διαχρονικές και υπερβατικές (transcendental) αλήθειες.

Είδαμε όμως ήδη, ότι στο εσωτερικό παρόλο που διαφαίνεται μια κοινή «ευρωπαϊκή πολιτική ηθική», συχνά η ίδια αξία νοείται με σχετικά διαφορετικό τρόπο. Παραδείγματος χάρη η αυτονομία ορίζεται, πέρα από τον παραδοσιακό φιλελεύθερο ορισμό του Engelhardt (1986,1996), ως η ικανότητα κατασκευής ιδεών και στόχων για τη ζωή, ως η ικανότητα ηθικής ενόρασης (moral insight), αυτονομοθεσίας και ιδιωτικότητας, ως η ικανότητα αποφάσεων και πράξεων χωρίς εξωτερικό εξαναγκασμό (outer constraint), ως η ικανότητα πολιτικής συμμετοχής και προσωπικής υπευθυνότητας αλλά και ως η ικανότητα ενήμερης συναίνεσης (Rendtorff &Kemp, 2000). Η προσωπική αυτονομία μπορεί να παίρνει

ανάλογα με τη χώρα το έναν ή τον άλλο ορισμό αλλά σε όλες τις περιπτώσεις αξιολογείται ως μια από τις σημαντικότερες αρχές.

Βλέπουμε ότι, η σύσταση των επιτροπών δεν επηρεάζει τον τρόπο προσέγγισης των θεμάτων, τουλάχιστον των επιτροπών της Ιταλίας, της Ελλάδας και της Γαλλίας, εφόσον στην κάθε μία από τις επιτροπές αυτές, όπως είδαμε προηγουμένως, εκπροσωπείται με ένα τουλάχιστον μέλος κάθε γνωστικός τομέας που εμπλέκεται στη συζήτηση περί βιοηθικής.

Η μόνη επιτροπή της οποίας η σύσταση φαίνεται να επηρεάζει τον τρόπο προσέγγισης είναι η Σουηδική. Η άμεση εξάρτηση της επιτροπής από την κυβέρνηση και η συμμετοχή σε αυτήν εκπροσώπων των πολιτικών παρατάξεων, ίσως αποτελεί τον λόγο για τον οποίο η επιτροπή αποδέχεται πολλές εφαρμογές εφόσον υπάρχει το κατάλληλο νομικό πλαίσιο και πάντα μετά από ενήμερη συναίνεση του υποκειμένου. Βλέπουμε δηλαδή στη συγκεκριμένη περίπτωση μια περισσότερο νομική παρά βιοηθική προσέγγιση ή αλλιώς έναν νομικό ρεαλισμό (legal realism) (Rendtorff, 2002), με την έννοια ότι η επιτροπή θεωρεί ότι δεν υπάρχει ανάγκη για περιορισμό των εφαρμογών για ηθικούς λόγους ή την αρχή της προφύλαξης, με δεδομένο ότι τα συμφέροντα των πολιτών διαφυλάσσονται από το κράτος και τους νόμους (Fuchs, 2005).

Η Ιταλική Επιτροπή αποτελεί το χαρακτηριστικό παράδειγμα του πως οι κοινωνικοπολιτικές και θρησκευτικές συνθήκες που επικρατούν σε μία χώρα επηρεάζουν άμεσα τις γνώμες της Εθνικής Επιτροπής, εάν αυτή είναι εξαρτημένη από την κυβέρνηση. Η συζήτηση περί βιοηθικής στην Ιταλία, ειδικά στο ζήτημα της προαγωγής βασικών ηθικών αρχών, σηματοδοτείται από τη διαφωνία μεταξύ Καθολικής και κοσμικής βιοηθικής (Rendtorff, 2002). Γενικότερα, οι ιταλικές αποφάσεις σχετικά με όλες τις μεθόδους που θεωρούν ότι μπορεί να βλάψουν το έμβρυο, κρίνονται από παρατηρητές και ερευνητές ως ιδιαίτερα αυστηρές (Reuters, 2003). Προκρίνοντας την ηθική υπόσταση του εμβρύου, βάζουν σε δεύτερη θέση το συμφέρον της γυναίκας και των υπογόνιμων ζευγαριών. (Robertson, 2004). Η έλλειψη οποιασδήποτε θέσης μετά το 1999 σχετικά με τις πρακτικές της προεμφυτευτικής και προγεννητικής διάγνωσης δικαιολογούνται από την ύπαρξη του νόμου που τις απαγόρευσε. Φαίνεται ξεκάθαρα, στη συγκεκριμένη περίπτωση, γιατί είναι προς όφελος του ρόλου της επιτροπής, η θεσμική της ανεξαρτησία. Εφόσον οι πρακτικές αυτές είναι απαγορευμένες από το νόμο, δεν θα μπορούσε η επιτροπή να τις επιτρέψει, θα μπορούσε όμως να τις προσεγγίσει σε επιστημονική βάση αλλά και σε μία βάση «ηθικής» (ethics).

Τέλος, μέσα από το παράδειγμα της Γαλλικής επιτροπής φαίνεται γιατί η θεσμική ανεξαρτησία δίνει τη δυνατότητα στην Επιτροπή να επιτύχει την πιο σφαιρική και ολοκληρωμένη προσέγγιση στα ζητήματα που εξετάσαμε.

Ενώ η Σουηδική Επιτροπή επιλέγει μία καθαρά συνεπειοκρατική προσέγγιση, και το δηλώνει μάλιστα στην αρχή της γνώμης της (Swedish National Council on Medical Ethics, 2006), η Γαλλική και η Ελληνική επιτροπή φαίνεται ότι «υπηρετούν» ένα νεωτερικό μοντέλο ατόμου, ένα άτομο ενήμερο, με προσωπική αυτονομία και δικαίωμα αυτοκαθορισμού και με βάση αυτό το μοντέλο προσεγγίζουν όλα τα ζητήματα της βιοηθικής. Η Γαλλική Επιτροπή δίνει μεγάλη έμφαση στις βασικές ηθικές αρχές που παρουσιάζονται ως ερμηνεία των

βασικών ανθρώπινων δικαιωμάτων, ενώ η Ελληνική με μία σχετικά θετική στάση απέναντι στις νέες τεχνολογίες, δίνει έμφαση στις ηθικές αρχές υπό το πρίσμα κυρίως της ιατρικής ηθικής (medical ethics) και ειδικά στην ανθρώπινη αξιοπρέπεια (Rendtorff&Kemp, 2000). Στον αντίποδα των δύο αυτών επιτροπών, η Ιταλική Επιτροπή σιγεί μπροστά την πολιτική κατάσταση που επικρατεί στη χώρα και στα πλαίσια άλλων γνωμοδοτήσεων, υπηρετεί την αξία της ζωής και την απόλυτη ηθική υπόσταση του εμβρύου μπροστά στην οποία όλες οι άλλες υποχωρούν.

4.Β.2. Επίλογος ή *Ο Διπλός ρόλος των Επιτροπών Βιοηθικής*

Ο ρόλος των επιτροπών βιοηθικής είναι διττός και το χαρακτηριστικό αυτό είναι που κάνει τις επιτροπές τόσο ιδιαίτερες, τόσο απαραίτητες, και το ρόλος τους τόσο δύσκολο και ταυτόχρονα σημαντικό. Οι επιτροπές βιοηθικής είναι υπεύθυνες για την επίλυση πρακτικών προβλημάτων, όπως ο συμβουλευτικός ρόλος στην κυβέρνηση ή η σύνταξη συστάσεων, αλλά ταυτόχρονα είναι και υπεύθυνες για την θέσπιση ορίων σε δευτερογενές επίπεδο στις επιστημονικές και τεχνολογικές εξελίξεις πάντα μέσα στα πλαίσια μίας «δημόσιας ηθικής».

Για να επιτύχουν οι επιτροπές το στόχο αυτό πρέπει να έχουν εξασφαλίσει ταυτόχρονα μία ειδικότητα (expertise) σε επιστημονικό αλλά και επίπεδο «δημόσιας ηθικής». Τα δύο αυτά είδη «αυθεντίας» εξασφαλίζονται ουσιαστικά μέσω της πλουραλιστικής σύνθεσης της κάθε επιτροπής αλλά και μέσω της επαγγελματικής ή ακαδημαϊκής καταξίωσης των μελών που τη στελεχώνουν, και πάντα μέσα στο πλαίσιο όπως αυτό παρουσιάστηκε στην εισαγωγή, ένα πλαίσιο μέσα στο οποίο οι «υβριδικοί» ειδικοί (Kelly, 2003) του χώρου της δημόσιας βιοηθικής συμβουλεύουν τους νόμιμους εκπροσώπους του λαού που καλούνται να νομοθετήσουν σχετικά με τα ζητήματα της βιοηθικής.

Η επιστημονική αυθεντία εξασφαλίζεται στις περισσότερες των περιπτώσεων με τη συμμετοχή στις γνώμες μεγάλου φάσματος επιστημόνων. Παραδείγματος χάρη για τη σύνταξη μίας γνώμης που αφορά τη βιοιατρική απαιτείται η συμμετοχή τόσο ερευνητών που ασχολούνται με τη βασική έρευνα όσο και γιατρών ή εκπροσώπων οργανώσεων ασθενών, όταν πρόκειται για τη σύνταξη γνώμης για συγκεκριμένη ασθένεια. Δεδομένου ότι ο αριθμός των μελών κάθε επιτροπής είναι ορισμένος, γίνεται εμφανές ότι δεν είναι δυνατόν να συμμετέχουν επιστήμονες από όλους τους δυνατούς κλάδους, για το λόγο αυτό και στις περιπτώσεις που ένα τέτοιο «επιστημονικό κενό» εμφανίζεται, οι επιτροπές καλούν συνήθως εξωτερικούς ειδικούς για να το καλύψουν, όπως είδαμε και σε κάποιες από τις γνώμες που εξετάσαμε παραπάνω.

Η ηθική ειδικότητα (ethics expertise) εξασφαλίζεται είτε μέσω της συμμετοχής εκπροσώπων διαφορετικών φιλοσοφιών, όπως στη περίπτωση της Γαλλίας, είτε μέσω της προηγούμενης ενασχόλησης με την ηθική που τίθεται ως κριτήριο επιλογής των μελών της επιτροπής ακόμα και για επιστήμονες που ασχολούνται με άλλους κλάδους, π.χ. ιατρούς με προηγούμενη πείρα στην ιατρική ηθική. Επίσης, κατά την διαδικασία σύνταξης μια γνώμης, επιπλέον ικανότητα ηθικής ανάλυσης για το εκάστοτε θέμα αποκτάται από όλα τα μέλη της επιτροπής, ειδικότερα από τα μέλη που δεν είναι ειδικευμένα στην ηθική φιλοσοφία. Η

καταλληλότητα των επιτροπών να εκφέρουν γνώμες σχετικά με τα βιοηθικά και βιοπολιτικά ζητήματα, συμπληρώνεται με τη συμμετοχή εδικών από το νομικό χώρο καθώς και κοινωνικών επιστημόνων (Hermerén, 2009).

Αναφορικά με την καταλληλότητα και την αξιοπιστία των επιτροπών είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι αυτές, παρόλο κατοχυρωμένες στην πλουραλιστική σύνθεση των επιτροπών και την καταξίωση των μελών τους, είναι πιθανό να χαθούν εάν οι γνώμες της επιτροπής είναι αβάσιμες σε λογικό, επιστημονικό ή νομικό επίπεδο. Με τον ίδιο τρόπο η αξιοπιστία μπορεί και να χαθεί αν φαίνεται μέσα από τις γνώμες μια εξάρτησης της επιτροπής από συγκεκριμένα οικονομικά, πολιτικά ή άλλα συμφέροντα (UNESCO, 2005).

Η ενεργή συμμετοχή των επιτροπών στην καθημερινή ζωή των πολιτών μπορεί να γίνει πραγματικότητα με σκοπό να καλύψει την ανάγκη για εκπαίδευση και επιμόρφωση σε θέματα βιοηθικής σε όλα τα επίπεδα καθώς και τη διάδοση των πληροφοριών και των γνώσεων που αφορούν τα γενετικά δεδομένα του ανθρώπου. Απώτερος στόχος είναι η πνευματική καλλιέργεια των ατόμων ώστε να είναι ενημερωμένα και υπεύθυνα για να μπορούν να λάβουν μία αυτόνομη απόφαση σχετικά με τη ζωή τους ή/και τη ζωή των απογόνων τους.

Η ενημέρωση και η προετοιμασία αυτόνομων ατόμων για τα θέματα της γενετικής και των γενετικών πληροφοριών -και όχι μόνο- είναι ηθική και πολιτική υποχρέωση του κράτους. Για το λόγο αυτό και οι υπάρχουσες ή άλλες επιτροπές, ειδικά διαμορφωμένες, θα έπρεπε να δρουν στο όνομα της πολιτείας και να είναι υπεύθυνες για την ενημέρωση και την εκπαίδευση ενηλίκων και ανηλίκων, με στόχο πάντα την ανάπτυξη υπεύθυνων πολιτών, για την προαγωγή της προσωπικής τους υγείας αλλά και της κοινωνίας στο σύνολο της.

Ο οικογενειακός προγραμματισμός αν και αφορά την κοινωνία είναι κυρίως προσωπική υπόθεση, η παροχή όμως των πληροφοριών ώστε μια γυναίκα ή ένα ζευγάρι να πάρει τις καλύτερες αποφάσεις, με όσο το δυνατόν μεγαλύτερη υπευθυνότητα, σχετικά με τις αναπαραγωγικές επιλογές είναι και ευθύνη του κράτους. Το κράτος πρέπει να μεριμνά ώστε οι πολίτες του να έχουν την απαραίτητη παιδεία και να μπορούν, σε οποιοδήποτε στάδιο της ζωής τους και αν παραστεί τέτοια ανάγκη, να μπορούν να πάρουν αποφάσεις σχετικά με τη γενετική τους ταυτότητα και τη διαχείριση αυτής. Εάν τα άτομα, δεν έχουν την ανάλογη παιδεία αυτή, τότε η ενημέρωση και η συμβουλευτική είναι δύσκολο να αξιοποιηθούν καταλλήλως λόγω της συναισθηματικής φόρτισης που επικρατεί τη χρονική στιγμή που προηγείται της απόφασης.

Είναι πολύ σημαντικό, η προετοιμασία αυτή να γίνεται από έναν επιστημονικό φορέα που να είναι πολύ-επιστημονικός και να αφορά διάφορα επίπεδα της εκπαίδευσης. Οι επιτροπές συχνά στελεχώνονται, πλέον των άλλων ειδικοτήτων, και από εκπαιδευτικούς – συνήθως της ανώτατης βαθμίδας- και αυτός είναι ένας παραπάνω λόγος για τον οποίο οι επιτροπές είναι ο πλέον κατάλληλος φορέας για να αναλάβουν την αρμοδιότητα αυτή.

Οι επιτροπές μέσα από τη σύνταξη γνωμοδοτήσεων και οδηγιών σχετικά με τις χρήσεις και τις εφαρμογές των γενετικών εξετάσεων και της γενετικής διάγνωσης πρέπει να καθοδηγούν τους ειδικούς και να εξασφαλίζουν ότι κάθε άτομο που χρησιμοποιεί κάποια

από τις πρακτικές της γενετικής διαγνωστικής συμμετέχει μετά από σωστή ενημέρωση και μη-κατευθυνόμενη συμβουλευτική.

Ο συμβουλευτικός ρόλος της εκάστοτε επιτροπής χρειάζεται να ενδυναμωθεί και οι προτάσεις που κατατίθενται στους αντίστοιχους πολιτικούς φορείς να λαμβάνονται σοβαρά υπόψη. Οι προτάσεις πρέπει να στοχεύουν μόνο στη προστασία των δικαιωμάτων των πολιτών και στη βελτίωση των υπηρεσιών υγείας, είτε αυτή αφορά την προληπτική είτε τη θεραπευτική ιατρική. Για το σκοπό αυτό θα πρέπει οι προτάσεις των επιτροπών να είναι υπεράνω πολιτικών σκοπιμοτήτων και είναι προτιμότερο οι επιτροπές να είναι ανεξάρτητες και θεσμικά κατοχυρωμένες με τέτοιο τρόπο ώστε να εξασφαλίζεται, κατά το δυνατόν, η ανεξαρτησία τους αυτή. Ένας τρόπος με τον οποίο θα μπορούσε να επιτευχθεί αυτό είναι ο ξεκάθαρος διαχωρισμός της εκάστοτε εθνικής επιτροπής από άλλα εκλεγμένα νομοθετικά ή άλλα όργανα. Ο διαχωρισμός αυτός εφαρμόζεται στην περίπτωση της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής της Γαλλίας. Η επιτροπή αυτή, ηθελημένα διαχωρίζει επανειλημμένα τη θέση της από κάθε πολιτική οργάνωση αλλά και από κάθε οργάνωση που αντιπροσωπεύει π.χ. το ιατρικό επάγγελμα (Changeux, 1994).

Η θεσμική ανεξαρτησία της επιτροπής θα εξυπηρετεί σημαντικά και τη συμβολή της στη σύνταξη και την αναθεώρηση νόμων. Είναι σημαντικό να μπορεί η επιτροπή να παίρνει θέση και απέναντι στο νόμο όταν κρίνεται ότι αυτός είναι ανεπαρκής ή αποτελεσματικός. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί για μία ακόμα φορά η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής της Γαλλίας που έχει πολλές φορές, από την απαρχή της λειτουργίας της, καταλήξει στο ότι συγκεκριμένοι γαλλικοί νόμοι είναι ηθικά ελλιπείς και ανεπαρκείς ενώ σε άλλες περιπτώσεις έχει υπογραμμίσει την ανάγκη για δημιουργία νέων νομικών ρυθμίσεων (Chirac, 2003).

Τέλος είναι σημαντικό η επιτροπή να στελεχώνεται από τουλάχιστον ένα μέλος που να εκπροσωπεί κάθε γνωστικό τομέα που εμπλέκεται, γεγονός που όπως είδαμε, συνήθως ισχύει στις ήδη υπάρχουσες επιτροπές.

Ο δεύτερος ρόλος που πρέπει οι επιτροπές να υπηρετήσουν είναι η «επιτήρηση» της ηθικής τάξης. Χαρακτηριστικό παράδειγμα για την περίπτωση της γενετικής αποτελεί ο διαρκής κίνδυνος της ευγονικής, που θα αποτελέσει και την τελευταία παραδειγματική περίπτωση με την οποία θα ασχοληθούμε στα πλαίσια της παρούσας εργασίας.

Όταν ξεκίνησε το πρόγραμμα για τη χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, το όραμα των επιστημόνων ήταν ότι πάνω στα ανθρώπινα χρωμοσώματα θα μπορούσαν να εντοπίσουν όλα τα ελαττωματικά γονίδια και μετά, από την αλληλουχία του DNA, θα ήταν σε θέση να συνάγουν την αιτιακή αλυσίδα της νόσου και να βρούνε μία θεραπεία. Όντως, είκοσι περίπου χρόνια αργότερα, μεγάλος αριθμός ελαττωματικών γονιδίων έχουν ήδη χαρτογραφηθεί. Ωστόσο, λείπουν τα αιτιακά ιστορικά, και δεν υπάρχουν ακόμα θεραπείες (παρά ελάχιστες), ούτε είναι σαφές παρόλο που έχουν εξεταστεί αρκετές περιπτώσεις, το πως οι θεραπείες θα απορρέουν από την ακριβή γνώση των αλληλουχιών.

Ένας ουσιαστικός λόγος που δεν μπορούμε να εξάγουμε εύκολα κάποια αιτιακή πληροφορία από μηνύματα του DNA είναι ότι οι ίδιες «λέξεις» έχουν διαφορετικό μήνυμα

σε διαφορετικά πλαίσια και επιπλέον επιτελούν πολλαπλές λειτουργίες στο ίδιο πλαίσιο, όπως συμβαίνει και σε κάθε σύνθετη γλώσσα. Τα στοιχεία των γενετικών μηνυμάτων μπορεί να έχουν νόημα ή μπορεί να παίζουν κάποιο βοηθητικό ή δομικό ρόλο. Η κωδική αλληλουχία GTAAGT διαβάζεται ορισμένες φορές από το κύτταρο ως οδηγία για την παραγωγή των αμινοξέων βαλίνη και σερίνη, ενώ άλλες ως ένα διαχωριστικό διάστημα το οποίο κρατά τα άλλα μέρη του μηνύματος στην κατάλληλη απόσταση μεταξύ τους (Lewontin, 1999).

Παρόλο που η κατανόηση μας παραμένει ελλιπής, είναι βέβαιο ότι οι δυνατότητες που μας προσφέρει η γενετική επιστήμη είναι πολλές και αναμένονται να γίνουν περισσότερες. Οι υποστηρικτές της, ισχυρίζονται ότι θα αποτελούσε ανευθυνότητα η μη χρησιμοποίηση της νέας αυτής τεχνολογίας για να υποστηριχτεί η έρευνα για την εξάλειψη «σοβαρών» γενετικών ασθενειών. Το πρόβλημα είναι, όπως είδαμε και στα προηγούμενα κεφάλαια, στο ότι δεν υπάρχει σαφής διαχωριστικά γραμμή μεταξύ της αποκατάστασης της υγείας ενός ατόμου και της βελτίωσης του ανθρώπινου είδους, ακόμη και αν κάτι τέτοιο θα ήταν από τεχνικής άποψης εφικτό. Με το πρόβλημα αυτό περνάμε στη θεοποίηση της βιοτεχνολογικής προόδου και στην υπογράμμιση της γενετικής ταυτότητας και από εκεί στον υποβιβασμό του ατόμου στο σύνολο των γονιδίων του. Περνάμε από το άτομο, νοούμενο ως κοινωνικό ον, ενταγμένο σε ένα κοινωνικό πλαίσιο, στο άτομο με μία πιο καθαρά βιολογική έννοια, περνάμε στο βιολογικό ντετερμινισμό. Μία παραδοχή του τύπου «είμαστε τα γονίδια μας» μπορεί εύκολα να οδηγήσει στην ευγονική, μία ευγονική λίγο διαφορετική από την κλασική ευγονική που γνωρίσαμε και φοβηθήκαμε στις αρχές του 20^{ου} αιώνα αλλά πάντα ευγονική.

Με την ανάπτυξη της βιοτεχνολογίας και της γενετικής η κλασική ευγονική μετατράπηκε από κοινωνικό πρόγραμμα γενετικής βελτίωσης του γενικού πληθυσμού σε οικογενειακό πρόγραμμα παροχής γενετικών γνώσεων σε άτομα που βρίσκονται στη φάση των αναπαραγωγικών αποφάσεων. Ωστόσο η ιδεολογία του βιολογικού ντετερμινισμού πάνω στον οποίο βασίστηκε η ευγονική έχει επίμονα διατηρηθεί, απλά άλλαξε μορφή (Kevles, 1986). Το πρόγραμμα χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος αλλά και οι μετέπειτα τεχνολογικές καινοτομίες στο χώρο της Βιοιατρικής, με τις τεράστιες δαπάνες, τις δημόσιες σχέσεις και τα μέσα μαζικής ενημέρωσης που τα πρόβαλαν σε τέτοιο βαθμό και έφεραν τη γενετική στο επίκεντρο της δημοσιότητας, αναζωπύρωσαν την ευγονική με την κοινωνική έννοια που παρουσιάστηκε παραπάνω.

Για μία ακόμα φορά οι επιστημονικές ανακαλύψεις δημιουργούν την ανάγκη για μία οριοθέτηση. Ποίο είναι το όριο πέρα από το οποίο δεν πρέπει να διαβεί η ανθρωπότητα και ποιος μπορεί να το θέσει; Η πιο λογικοφανής απάντηση είναι ότι αυτό το όριο καλούνται να το θέσουν οι επιτροπές βιοηθικής. Με βάση τη λογική αυτή δημιουργήθηκαν στην Ευρώπη αλλά και αλλού οι επιτροπές βιοηθικής, «με σκοπό να αποτελέσουν την απάντηση στις προκλήσεις των σύγχρονων βιοεπιστημών» όπως λέει και ο Francois Mitterrand στο ιδρυτικό κείμενο που συντάχθηκε κατά την σύσταση της εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής της Γαλλίας (Comité Consultatif National d'Ethique,1983). Οι επιτροπές με την πλουραλιστική τους σύνθεση θα μπορούσαν να είναι σε θέση, ή είναι ήδη σε θέση, να επαγρυπνούν, να προβλέπουν ειδικά μέτρα, παράλληλα με τις επιστημονικές ανακαλύψεις και να θέτουν τα

όρια ως κανόνες μίας «ηθικής της ευθύνης» (Mittelstrass, 1999). Της ευθύνης απέναντι στους πολίτες και στην κοινωνία.

Οι κλάδοι της γενετικής και της βιοιατρικής, με τη συνεχή ανάπτυξη τους, δημιούργησαν μια ανεξάντλητη πηγή πληροφοριών, πληροφοριών για τα γενετικά δεδομένα της ανθρώπινης υπόστασης. Η γνώση όμως αυτή μπορεί να αξιοποιηθεί για τη βελτίωση της ανθρωπότητας ή για τη βελτίωση των χαρακτηριστικών ορισμένων ανθρώπων ή των απογόνων τους. Είναι προτιμότερο η κατεύθυνση την όποια θα ακολουθήσει η εξέλιξη των κλάδων αυτών, να βρεθεί με τη βοήθεια των επιτροπών βιοηθικής που απαρτίζονται από έναν αριθμό καταξιωμένων, στο χώρο τους, επιστημόνων, προερχόμενων από πολλούς και διαφορετικούς γνωστικούς τομείς, παρά από μεμονωμένους έστω και πεφωτισμένους επιστήμονες ή πολιτικούς. Γιατί η «γνώση δεν είναι απλώς το πολυτιμότερο αγαθό του ανθρώπινου πολιτισμού, αλλά πλέον αναγνωρίζεται και ως τέτοιο» (Olson, 2002) και ως τέτοιο μπορεί να γίνει εξίσου εύκολα όπλο για καταστροφή ή ασπίδα για την προάσπιση της ανθρώπινης ευημερίας, μιας ευημερίας χάρη στη ταυτόχρονη μοναδικότητα και ποικιλομορφία της ανθρώπινης φύσης.

Συγκεντρωτική Βιβλιογραφία

Ξενόγλωσση Βιβλιογραφία

- Adams, ΣΕΛ.C., (2004) Population screening for haemochromatosis, **Journal of Paediatrics and Child Health,** [Internet], November 40: (11) ρσελ. 593-595, Διαθέσιμο από: <http://www3.interscience.wiley.com/journal/118796879/abstract>, [πρόσβαση: 15 Ιουλίου 2010]

- Anderson, L., Bushby, K., (2001). Muscular Dystrophy: Methods and Protocols, **Methods in Molecular Medicine**, Totowa, NJ: Humana Press. σελ. 111

- Beauchamp, T. L., & Childress, J. F., (2001), Principles of Biomedical Ethics (5th Ed.), New York: Oxford University Press

- Bishop, J.ΣΕΛ., and Jotterand F., (2006), Bioethics as Biopolitics, Journal of Medicine and Philosophy, 31(3):205-212

- British Medical Association, (2009), **Medical Ethics Today - The BMA's handbook of ethics and law**, second edition

- Brock, D.W., (1995), Public Policy and Bioethics, In Encyclopedia of Bioethics, Revised Edition, vol. 4, ed. Warren T. Reich, New York: MacMillan

- Changeux, J.ΣΕΛ., (1994), **The Role and Functioning of the National Consultative Ethics Committee in France**, in Council of Europe- Standing Conference of European Ethics Committees, Stockholm, April 1994:100-106

- Chirac, J., (2003), **Discours de Monsieur Jacques Chirac, President de la Rebuplique, a l'occasion du 20e anniversaire du Comité Consultatif National d'Ethique pour les sciences de la vie et de la santé**, Les cahiers du Comite consultatif national d'ethique pour les sciences de la vie et de la santé, 35:27-30

- Clark ΣΕΛ.D, (2005), Molecular Biology, **Elsevier Academic Press**, Boston; 63

- Crosthwaite, J., (1995), Moral Expertise: A Problem in the Professional Ethics of Professional Ethicists. Bioethics 9: 361–79

- Council of Europe, Steering Committee of Bioethics (CDBI), (1997), Working Party on Human Genetics (CDBI-CO-GT4), Strasbourg

- Council of Europe, European Seminar, (2007), **Over the counter genetic tests and pharmacogenetics: Which individual and collective challenges in Europe**, Strasbourg

- Council of Europe, Steering Committee of Bioethics (CDBI), (1997), Working Party on Human Genetics (CDBI-CO-GT4), Strasbourg

- **Council of Europe, (1997). 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, Διαθέσιμο από: < http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/164.htm>, [πρόσβαση: 13 Αυγούστου 2010]**

- **Council of Europe, (2008), Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes, Διαθέσιμο από: <http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/QueVoulezVous.asp?NT=203&CM=8&DF=17/09/2009&CL=ENG >, [πρόσβαση: 14 Αυγούστου 2010]**

- Council of Europe, **Draft Background document on preimplantation and prenatal genetic testing**, 2010, Strasbourg [Μη δημοσιευμένο]

- Comité Consultatif National d'Ethique, Διαθέσιμο από: < http://www.ccne-ethique.fr/history.php>, [πρόσβαση: 10 Μαΐου 2010]

- Comité Consultatif National d'Ethique, (1983), **Décret n° 83-132 du 23 février 1983 portant creation d'un Comité consultative national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé,** Διαθέσιμο από: < http://www.ccne-ethique.fr/decret_n_83132.php>, [πρόσβαση: 18 Οκτωβρίου 2010]

- Council of Europe, **Medically Assisted Procreation And the Protection of the Human Embryo Comparative Study on the Situation In 39 States**, (1998), Strasbourg

- Council of Europe, COMETH, (1998), **Comparative study on the functioning of National Ethics Committees in 18 member States**, Strasbourg

- Conceil de l' Europe, (1998), **Etude comparative sur le fonctionnement des comités nationaux d'éthique dans 18 Etats members, Conférence européenne des comités nationaux d'éthique**, Strasbourg, Διαθέσιμο από: < http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/cometh/COMETH_98_13_fonctionnement_CNEs_bil.pdf >, [πρόσβαση: 11 Μαΐου 2010]

- Crick, F., (1970), Central Dogma of Molecular Biology, **Nature** 227, ρσελ. 561-563.

- Cri-du-chat syndrome, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=201&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=cri-du-chat-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Monosomy-5p--Cri-du-chat-syndrome-&title=Monosomy-5p--Cri-du-chat-syndrome-&search=Disease_Search_Simple > , [πρόσβαση: 19 Απριλίου 2010f]

- Dayal M.B., Zarek, M.S., (2008), Preimplantation Genetic Diagnosis, **Reproductive Endocrinology and Infertility** [Internet] November, Διαθέσιμο από: < http://emedicine.medscape.com/article/273415-overview >, [πρόσβαση: 10 Ιουλίου]

- Dennis, Lo YM, Corbetta, N, Chamberlain, *et.al*. (1997) Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum., **Lancet,** 350(9076):485-487.

- Dennis, Lo YM, Chiu, RW. (2007), **Prenatal diagnosis: progress through plasma nucleic acids,** Nature Reviews Genetics, 8(1):71-7.

- Engelhardt, T.H., (1996), The Foundations of Bioethics (new revised edition), New York: Oxford University Press

- ESHRE PGD Consortium, (2005), **Best practice guidelines for clinical preimplantation genetic diagnosis (PGD) and preimplantation genetic screening (PGS)', Human** Reproduction, Vol.20, No.1 ρσελ. 35–48.

- European Conference of National Ethics Committees, (1998), Council of Europe, Strasbourg, Διαθέσιμο από: < http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/cometh/résolution%20révisé%20_98%2011a_.pdf >, [πρόσβαση: 11 Μαΐου 2010]

- European Group on Ethics in Science and New Technologies, Διαθέσιμο από: < http://ec.europa.eu/european_group_ethics/link/index_en.htm#4 >, [πρόσβαση: 10 Μαΐου 2010]

- Evans, J.H., (2006), Between Technocracy and Democratic Legitimation: A Proposed Compromise Position for Common Morality Public Bioethics, **Journal of Medicine and Philosophy**, 31:213–234

- Ferguson-Smith, A.M., Bianchi, D., (2010), **Prenatal Diagnosis**, 30:601-604, Wiley&Sons

- Fragile X syndrome, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=120&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=X-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Fragile-X-syndrome&title=Fragile-X-syndrome&search=Disease_Search_Simple > , [πρόσβαση: 19 Απριλίου 2010e]

- Frank, M., (1994), **The Role of the Parliamentarian in Ethics Committees**, In: Council of Europe (ed.) Standing Conference of European Ethics Committees, Stockholm 8-9 April 1994:37-39

- Friele, M.B., (2003), Do committees ru(i)n the Bio-political culture? On the Democratic legitimacy of Bioethics committees, Bioethics, Vol.17 (4)

- Fuchs, M., Nationaler Ethikrat, (2005), National ethics councils – Their backrounds, functions and modes of operation compared

- Genetic Testing**, MedlinePlus,** Διαθέσιμο από: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/genetictesting.html > , [πρόσβαση: 10 Ιουνίου 2010]

- Genetics and Health - Genetic Testing In Children And Adults, Διαθέσιμο από: Genetics and Health - Genetic Testing In Children And Adults [πρόσβαση: 10 Μαίου 2010]

- Goossens, V., Harton, G., Moutou, C., Traeger-Synodinos, J., Rij J.M., and Harper J.C., (2009), **ESHRE PGD Consortium data collection IX: cycles from January to December 2006 with pregnancy follow-up to October 2007**, **Human Reproduction,** April

- Governo Italiano – National Bioethics Committee, (1999), **Bioethical Guidelines for Genetic Testing**, Rome

- Gregor Mendel, **Wikipedia**, Διαθέσιμο από: <http://en.wikipedia.org/wiki/Gregor_Mendel >, [πρόσβαση: 19 Απριλίου 2010b]

- Handyside, A.H., Lesko, J.G., Tarín, J.J., Winston, R.M., Hughes, M.R., Birth of a normal girl after in vitro fertilization and preimplantation diagnostic testing for cystic fibrosis, **The new England Journal of Medicine**, [Internet], September, 327(13):905-9, Διαθέσιμο από: < http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1381054 >, [πρόσβαση: 25 Απριλίου 2010]

- Hermerén, G., (2008), European Values – and Others.Europe's Shared Values: Towards an ever-closer Union?, **European Review**, Vol. 16, No. 3, 373–385

- Hermerén, G., (2009), Accountability, Democracy, and Ethics Committees, **Law, Innovation and Technology**, Volume 1, Number 2, December 2009 , ρσελ. 153-170(18)

- Hemochromatosis, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=16910&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=hemochromatosis&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease(s)/group%20of%20diseases=Hemochromatosis-type-1--Classic-hemochromatosis-&title=Hemochromatosis-type-1--Classic-hemochromatosis-&search=Disease_Search_Simple > , [πρόσβαση: 23 Απριλίου 2010g]

- Huntington Disease, (2007) **Genereviews bookshelf**, University of Washington. Διαθέσιμο από: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=huntington#huntington.Management>, [πρόσβαση: 19 Απριλίου 2010]

- Huntington Disease, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=118&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Huntington-chorea&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Huntington-disease--Huntington-chorea-&title=Huntington-disease--Huntington-chorea-&search=Disease_Search_Simple > , [πρόσβαση: 23 Απριλίου 2010f]

- Huether, C. A., Ivanovich, J., Goodwin, B.S., Krivchenia, E.L., Hertzberg, V.S., Edmonds, L.D., May, D.S., and Priest, J.H., (1998) Maternal age specific risk rate estimates for Down syndrome among live births in whites and other races from Ohio and metropolitan Atlanta, 1970-1989. **Journal of Medical genetics [**Internet**], June,** 35(6): 482–490, Διαθέσιμο από: < http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1051343/?tool=pmcentrez > [πρόσβαση: 12 Απριλίου 2010]

- Iafrate, A.J., Feuk, L., Rivera, M.N., Listewnik, M.L., Donahoe, ΣΕΛ.Κ., QI Y, (2004), Detection of large-scale variation in the human genome. **Genet Med**, 36(9):949-951.

- Institute of Medicine, (1993), **Assessing genetic risks: implications: for health and social policy**, National Academy Press, Washington, DC

- Italian National Bioethics Committee (NBC), [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.palazzochigi.it/bioetica/eng/composition.html >, [πρόσβαση: 11 Μαΐου 2010]

- Italy's guidelines on ART law change little, (2004), Bionews, [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.bionews.org.uk/page_12081.asp >, [πρόσβαση: 13 Μαΐου 2010]

- Johnson, S., (2007), A Rebuttal to Dzur and Levin: Johnson on the Legitimacy and Authority of Bioethics Committions, Kennedy Institute of Ethics Journal, Vol.17 (2):143-152

- Johnson, S., (2006), Multiple Roles and Successes in Public Bioethics: A Response to the Public Forum Critique of Bioethics Commissions. Kennedy Institute of Ethics Journal Vol.16: 173–88.

- Kelves, D., (1986), **In the name of Eugenics: Genetics and the Uses of Human Heredity**, University of California Press, California

- Kelly, S., (2003), Public Bioethics and Publics: Consensus, Boundaries, and Participation in Biomedical Science Policy, Science Technology Human Values, 28: 339

- Khalaf ,Y., Pre-implantation Genetic Diagnosis, **Obstetrics, Gynaecology & Reproductive Medicine,** Volume 17, Issue 1, January, pages 17-21

- Khoury, M.J., McCabe, L.L., and McCabe, E.R.B., (2003), Population Screening in the Age of Genomic Medicine, **The new England journal of Medicine** [Internet], January, 348:1, ρσελ.50-58, Διαθέσιμο από: <http://www.cdc.gov/genomics/population/publications/population.htm> [Πρόσβαση: 15 Απριλίου 2010]

- Klinefelter syndrome, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=362&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Klinefelter-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Klinefelter-syndrome&title=Klinefelter-syndrome&search=Disease_Search_Simple > , [πρόσβαση: 18 Απριλίου 2010c]

- Liptak, G.S., (2008). "Down Syndrome (Trisomy 21; Trisomy G)". **Merck Manual**, [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.merck.com/mmhe/sec23/ch266/ch266b.html#sec23-ch266-ch266b-420, [πρόσβαση: 19 Απριλίου 2010]

- Manson N.C.& O'Neill O., (2007), **Rethinking Informed Consent in Bioethics,** Cambridge University Press

- Marcus J.N., Watson ΣΕΛ., Page, D.L., Narod, S.A., Lenoir G.M., Tonin, ΣΕΛ., Linder-Stephenson, L., Salerno, G., Conway, T.A., Lynch, H.T., (1996), **Hereditary breast cancer: Pathobiology, prognosis, and BRCA1 and BRCA2 gene linkage,** Cancer [Internet] February, 77: (4), ρσελ. 697–709, Διαθέσιμο από: < http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/%28SICI%291097-0142%2819960215%2977:4%3C697::AID-CNCR16%3E3.0.CO;2-W/abstract >, [πρόσβαση: 15 Ιουλίου 2010]

- Mavrou, A., Kouvidi, E., Antsaklis, A., Souka, A., Kitsiou- Tzeli, S., Kolialexi, A., (2007) Indefication of nucleated red blood cells in maternal circulation: a second step in screening for fetal aneuploidies and pregnancy complications. **Prenatal Diagnosis**, 27(2):150-3

- **MSNBC, (2010),** China facing major gender imbalance [Internet], Διαθέσιμο από: <http://www.msnbc.msn.com/id/16593301 >, [πρόσβαση: 25 Απριλίου 2010]

- National Consultative Ethics Committee for Health and Life Sciences, (1995), **Opinion n° 46, Opinion and recommendations on "Genetics and medicine: from prediction to prevention". Reposts.**, Paris

- National Consultative Ethics Committee for Health and Life Sciences, (2009), Opinion n° 107, **Opinion on issues in connection with antenatal diagnosis: Prenatal Diagnosis (PND) and Preimplantation Diagnosis (PGD),** Paris

- National Consultative Ethics Committee for Health and Life Sciences, (1995), **Opinion n° 46, Opinion and recommendations on "Genetics and medicine: from prediction to prevention". Reposts.**, Paris

- National Consultative Ethics Committee for Health and Life Sciences, (2003), Opinion n° 76, **Regarding the obligation to disclose genetic information of concern to the family in the event of medical necessity**, Paris

- Oviedo Convention, (1997), Council of Europe, Strasbourg, Διαθέσιμο από: < http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/default_en.asp >, [πρόσβαση: 5 Μαΐου 2010]

- Phenylketonuria, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=611&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=pku&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Phenylketonuria--PKU-&title=Phenylketonuria--PKU-&search=Disease_Search_Simple> , [πρόσβαση: 23 Απριλίου 2010h]

- Platt, O.S., Brambilla, D.J., Rosse, W.F., Milner, ΣΕΛ.F., Castro, O., Steinberg M.H., and Klug ΣΕΛ.ΣΕΛ., (1994), Mortality In Sickle Cell Disease -- Life Expectancy and Risk Factors for Early Death, **The New England Journal of Medicine,**[Internet], June, 330:1639-1644, Διαθέσιμο από: < http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJM199406093302303 >, [πρόσβαση: 20 Απριλίου 2010]

- Preimplantation genetic diagnosis, **Wikipedia**, Διαθέσιμο από: <http://en.wikipedia.org/wiki/Preimplantation_genetic_diagnosis#cite_note-1>, [πρόσβαση: 22 Απριλίου 2010c]

- Prevalence and Incidence of Down Syndrome (2005), **Professional Guide to Diseases, Eighth Edition,** Διαθέσιμο από : <http://www.wrongdiagnosis.com/d/down_syndrome/prevalence.htm>, [πρόσβαση: 18 Απριλίου 2010]

- Rader, D.J., Cohen, J., Hobbs H.H., (2003). Monogenic hypercholesterolemia: new insights in pathogenesis and treatment, **Journal of Clinical Investigation, 111** (12): 1795–803, [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.jci.org/articles/view/18925 >, [πρόσβαση: 20 Απριλίου 2010]

- Reimana, M.E., Chen K., Alexander, G.E., Caselli, J.R., Bandy, D., Osborne D., Saunders, A.M., and Hardy, J., (2004), Functional brain abnormalities in young adults at genetic risk for late-onset Alzheimer's dementia, **Proceedings of the National Academy of Science** [Internet], December, vol.101, no. 1, ρσελ.284-289, Διαθέσιμο από: <http://www.pnas.org/content/101/1/284.abstract> [Πρόσβαση: 28 Απριλίου 2010]

- Rendtorff, J.D. and ΣΕΛ. Kemp, (2000), Basic Ethical Principles in European Bioethics and Biolaw, Vol I–II. Barcelona and Copenhagen: Institut Borja di bioètica and Centre for Ethics and Law.

- Rendtorff, J.D., (2002), Basic ethical principles in European bioethics and biolaw: Autonomy, dignity, integrity and vulnerability – Towards a foundation of bioethics and biolaw, **Medicine, Health Care and Philosophy** 5: 235–244

- Reuters (2003) European experts slam new Italian fertility rules, December 13

- Rodeck, C.,(2010), Early fetal therapy, **Prenatal Diagnosis**, 30:616-618, Wiley&Sons

- Robertson, J.A*., (*2004*),* Protecting embryos and burdening women: assisted reproduction in Italy, Human Reproduction 19:8*,* 1693-1696

- Rodriguez del Alba m, Palomino, ΣΕΛ., Gonzalez-Gonzalez, C., Lorda-SanchezI, Ibanez MA, Sanz R, (2001), Prenatal diagnosis on fetal cells from maternal blood: practical comparative valuation between the first and second trimester. **Prenatal Diagnosis** 21:165-170.

- Sahoo, T., Cheung, S.W., Ward, R., Darilek, S., Patel, A., del Gaudio D, (2006), Prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities using array-based comparative genomic hybridisation. **Genet Med**. 8(11):719-27.

- Sebat, J., Lakshmi, B., Troge, J., Alexander, J., Young, J., Lundin, ΣΕΛ., (2004), Large-scale copy number polymorphism in the human genome. **Science JID** – 0404511, 305(5683):525-528. 2004

- Scharfe C., Horng-Shing Lu, H., Neuenburg, J.K., Allen, E.A., Li, G., Klopstock, T., Cowan, T.M., Enns, G.M., W. Davis, R.W., (2009), Mapping Gene Associations in Human Mitochondria using Clinical Disease Phenotypes, **PLoS Computational Biology**, 5(4), [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.ploscompbiol.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pcbi.1000374 >, [πρόσβαση: 22 Απριλίου 2010]

- Slunga-Tallberg, A., El-Rifai, W., Keinanen, M., Ylinen, K., Kurki ,T., Klinger K, (1995), Maternal origin of nucleated erythrocytes in peripheral venous blood of pregnant women, **Human Genetics**, 96:53-57.

- Swedish National Council on Medical Ethics, [Internet], Διαθέσιμο μόνο στα σουηδικά από: < http://www.smer.se/Bazment/3.aspx >, [πρόσβαση: 12 Μαΐου 2010]

- Swedish National Council on Medical Ethics, [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.smer.se/Bazment/1.aspx >, [πρόσβαση: 12 Μαΐου 2010]

- Swedish National Council on Medical Ethics, (2006), **Prenatal diagnosis: the Ethics**, Stockholm

- Swedish National Council on Medical Ethics, (2004), **Statement of opinion on Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD),** Stockholm

- Swedish National Council on Medical Ethics, (2003), **Opinion on the application of human genetics for health purposes,** Stockholm

- Swedish National Council on Medical Ethics, (2010), **Consultation concerning direct-to-consumer genetic testing services- response from the Swedish National Council on Medical Ethics,** Stockholm

- Tay-Sachs Disease Information Page, **National Institute of Neurological Disorders and Stroke**, Διαθέσιμο από: < http://www.ninds.nih.gov/disorders/taysachs/taysachs.htm >, [πρόσβαση: 20 Απριλίου 2010]

- Thalassemia, **Emedicine**, Διαθέσιμο από: <http://emedicine.medscape.com/article/958850-overview > , [πρόσβαση: 10 Ιουνίου 2010a]

- The Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues [Internet], Διαθέσιμο από: < http://www.bioethics.gov/ >, [πρόσβαση: 10 Μαΐου 2010]

- Troeger, C., Zhong, X.Y., Burgemeister, R., Minderer, S., Tercanli, S., Holzgreve, W., (1999), Approximately half of the erythoblasts in maternal blood are of fetal origin. **Molecular Human Reproduction**, 5(2):1162-1165.

- Troeger C, Zhong XY, Burgemeister R, Minderer S, Tercanli S, Holzgreve W, (1999) Approximately half of the erythoblasts in maternal blood are of fetal origin. **Molecular Human Reproduction**, 5(2):1162-1165.

- Thompson M.W, McInnes R.R, and Willard H.F, (2001), **Ιατρική Γενετική**, Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, Ηράκλειο

- Trisomy 13, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=337&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=trisomy-13&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Trisomy-13&title=Trisomy-13&search=Disease_Search_Simple> , [πρόσβαση: 18 Απριλίου 2010b]

- Trisomy 21, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=116&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=down&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Trisomy-21--Down-syndrome-&title=Trisomy-21--Down-syndrome-&search=Disease_Search_Simple >, [πρόσβαση: 18 Απριλίου 2010a]

- Turner syndrome, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=44&Disease_Disease_Search_diseaseGro

up=turner&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Turner-syndrome&title=Turner-syndrome&search=Disease_Search_Simple > , [πρόσβαση: 18 Απριλίου 2010d]

- UNESCO, (1997), Οικουμενικη Διακηρυξη της UNESCO για το Ανθρωπινο Γονιδιωμα και τα Δικαιωματα του Ανθρωπου, Διαθέσιμο από: < http://ethics.duth.gr/files/unesco_human_genome_gr.pdf>, [πρόσβαση: 17 Αυγούστου 2010]

- UNESCO, (2003), Οικουμενική Διακήρυξη για τα Γενετικά Δεδομένα του Ανθρώπου, Διαθέσιμο από: < http://ethics.duth.gr/files/unesco_genetic_data_gr.pdf>, [πρόσβαση: 19 Αυγούστου 2010]

- UNESCO, (2005), **Bioethics Committees at Work: Procedures and Policies, Guide** No.2, ρσελ.14-15

- Vitamin D resistant rickets, **Orphanet**, Διαθέσιμο από: < http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=160&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=d-resistant&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&disease%28s%29/group%20of%20diseases=Vitamin-D-resistant-rickets&title=Vitamin-D-resistant-rickets&search=Disease_Search_Simple > , [πρόσβαση: 22 Απριλίου 2010e]

- Watson, J.D., (1968), The Double Helix: A personal Account of the Discovery of the Structure of DNA, New York

- Watson J.D. and Crick F.H.C. , (1953), **A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid,** Nature 171, ρσελ. 737-738

- WHO –World Health Organization, (1946), Definition of Health, Διαθέσιμο από: < http://www.who.int/about/definition/en/print.html >, [πρόσβαση: 31 Αυγούστου 2010]

- World Medical Association Declaration of Helsinki, (2008), Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects,pp.2-5, διαθεσιμη από : < http://www.wma.net/en/30publications/10policies/b3/17c.pdf>, [πρόσβαση: 10 Αυγούστου 2010]

- Wray, E., (2000), **Ethics Committees in Italy –A time for change?** , Bulletin of Medical Ethics & EACME News 160: 13-16

Ελληνική Βιβλιογραφία

- Albberts, Bray, Hopkin, Johnson, Lewis, Raff, Roberts, Walter, (2005), **Βασικές Αρχές Κυτταρικής Βιολογίας**, Τόμος Α΄, Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδη ΕΠΕ, Αθήνα

- Αλαχιωτης, Σ., (2005), **Εισαγωγή στη Γενετική**, Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα

- Αλεξανδρή – Χατζηαντωνίου, Ε., (2000), **Βιολογία - Η Μελέτη της Ζωής**, Εκδόσεις Σταμούλη Α.Ε, Αθήνα

- Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής, (2008), **Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση στο Στάδιο της Βλαστοκύστης**, Διαθέσιμη ηλεκτρονικά από : <http://panacea.med.uoa.gr/topic.aspx?id=650 >, [πρόσβαση: 30 Ιουνίου 2010]

- Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής, (2006), **Προγεννητικός έλεγχος - Σύγκριση με PGD**, Διαθέσιμη ηλεκτρονικά από : < http://panacea.med.uoa.gr/topic.aspx?id=649 >, [πρόσβαση: 10 Ιουλίου 2010]

- Γνωμοδότηση 15/2001, **Ανάλυση Γενετικού Υλικού για Σκοπούς Εξιχνίασης Εγκλημάτων και Ποινικής Δίωξης**, Αρχή Προστασίας Δεδομένων, Διαθέσιμη και ηλεκτρονικά από : http://www.dpa.gr/

- Connor, M., and Ferguson-Smith, M., (2004), **Βασικές Αρχές Ιατρικής Γενετικής**, 5η έκδοση, Πρόλογος : Μεταξωτού, Αι., Καναβάκης, Ε., Μετάφραση: Πηγής, Δ., Ιατρικές Εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα

- Διακήρυξη της UNESKO για το ανθρώπινο γονιδίωμα, Διαθέσιμη ηλεκτρονικά από : <http://www.bioethics.gr/document.php?category_id=63&document_id=289 >, [πρόσβαση: 29 Ιουνίου 2010]

- Δραγώνα-Μονάχου, Μ., (2002), Ηθική και Βιοηθική, Επιστήμη και Κοινωνία, 8-9(1): 26

- Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής της Κύπρου, (2008), **Προγαμιαίο Πιστοποιητικό για το στίγμα της Μεσογειακής Αναιμίας για σκοπούς πολιτικού γάμου,** Λευκωσία

- Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Διαθέσιμη ηλεκτρονικά από : <http://www.bioethics.gr/media/pdf/NBC/law_2667_gr.pdf >, [πρόσβαση: 12 Μαΐου 2010]

- Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, (2007), **Γνώμη για την Προγεννητική και Προεμφυτευτική Διάγνωση και τη Μεταχείριση του Εμβρύου**, Αθήνα

- Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, (2008), **Γνώμη για τη χρήση Γενετικών Δεδομένων στην Ιδιωτική Ασφάλιση**, Αθήνα

- Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, (2002), **Γενετικά Δεδομένα: συλλογή και διαχείριση**, Αθήνα

- **Ελληνικό Σύνταγμα**, Τελευταία αναθεώρηση Μάιος 2008, Άρθρα: 5.1, 5.5, 9.1 και 9Α

- Κανονισμός (ΕΟΚ) αριθ. 1408/71 του Συμβουλίου της 14ης Ιουνίου 1971 περί **Εφαρμογής των συστημάτων κοινωνικής ασφάλισης στους μισθωτούς και στις οικογένειές τους που διακινούνται εντός της Κοινότητας**, Ευρωπαϊκό Κοινοβούλιο, τελευταία τροποποίηση με Κανονισμό (ΕΚ) αριθ. 592/2008

- Κεντρικό Δόγμα Μοριακής Βιολογίας, **Wikipedia**, Διαθέσιμο ηλεκτρονικά από : < http://el.wikipedia.org/wiki >, [πρόσβαση: 10 Απριλίου 2010], [εικόνα]

- Κέντρο Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής και Γυναικολογίας, Διαθέσιμη ηλεκτρονικά από : <http://www.lifeclinic.gr/gk/preimplantation_genetic_diagnosis.html >, [πρόσβαση: 30 Ιουνίου 2010]

- Κέντρο Γονιμότητας και Εξωσωματικής Γονιμοποίησης, (2010), Διαθέσιμη ηλεκτρονικά από : <http://www.ivfcenter.gr/ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΣΕΛΕΓΧΟΣ/Προεμφυτευτικήγενετικήδιάγνωση >, [πρόσβαση: 30 Ιουνίου 2010]

- Κριάρη – Κατράνη Ι, (1999) **Γενετική Τεχνολογία και Θεμελιώδη Δικαιώματα**, Εκδόσεις Σάκκουλα, Αθήνα – Θεσσαλονίκη

- Κούση, Μ., (2010) Πολιτικές ζωής και Επιτροπές Βιοηθικής, στο Μ. Κούση, Μ. Σαματάς και Σ. Κονιόρδος (επιμ.) Εξουσία και Κοινωνία: Δωρήματα στον Κωνσταντίνο Τσουκαλά, Εκδόσεις Καστανιώτη, Αθήνα, σελ. 379-392

- Lewontin, R., (1992) Το Όνειρο του Ανθρώπινου Γονιδιώματος, στο **Δεν είναι απαραίτητα έτσι- Το όνειρο του Ανθρώπινου Γονιδιώματος και άλλες πλάνες**, μετάφραση: Μπουριτσας, Λ., Παπασταυρου, Κ., Εκδόσεις Κάτοπτρο, Αθήνα

- Μάλλιος, Ε., (2004), **Το ανθρώπινο Γονιδίωμα – Γενετική έρευνα και προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων**, Εκδόσεις Αντ. Σάκκουλα, Αθήνα

- Μαργαρίτης Λ.Χ., Γαλανόπουλος Β.Κ., Κεραμάρης Κ.Ε., Μαρίνος Ε.Σ., Παπασιδέρη Ι.Σ., Στραβοπόδης Δ.Ι., Τρουγκάκος Ι.Π., (2004), **Βιολογία Κυττάρου** 4η έκδοση, Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα

- Mittelstrass, J., (1999), Ο Αντίκτυπος της νέας Βιολογίας στην Ηθικής, στο **Το μέλλον των Βιοεπιστημών,** Ευρωπαϊκό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας, απόδοση στα ελληνικά: Βακάκη, Β., Πανεπιστημιακές εκδόσεις Κρήτης, Ηράκλειο

- Μονάδα Νευρογενετικής- Νευρολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, (1999), **…στη γενετική**, Ελληνική Νευρολογική Εταιρεία, Αθήνα

- Νόμος υπ' αριθμόν 3418/2005, **Κώδικας Ιατρικής Δεοντολογίας**, (2005), άρθρο 9, Διαθέσιμος ηλεκτρονικά από :

<http://www.bioethics.gr/document.php?category_id=69&document_id=310 > , [πρόσβαση: 15 Αυγούστου 2010]

- Νόμος υπ' αριθμόν 2472/97 για την **Προστασία του Ατόμου από την Επεξεργασία Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα με Ενσωματωμένες Τροποποιήσεις**, παρ. 2β, Διαθέσιμος ηλεκτρονικά από : http://www.bioethics.gr/media/pdf/biolaw/other/2472_97_MAY_08_EL.pdf > [πρόσβαση: 15 Αυγούστου 2010]

- Νόμος υπ' αριθμόν 3305/2005 για την **Εφαρμογής της Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής**, άρθρα 19-25, Διαθέσιμος ηλεκτρονικά από : < http://www.bioethics.gr/media/pdf/biolaw/human/fertility_clinics_regulation.pdf >, [πρόσβαση: 15 Αυγούστου 2010]

- Olson, M.V., (2002) Πρόγραμμα χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος: Η άποψη ενός παίκτη, στο **Το μέλλον των Βιοεπιστημών**, Ευρωπαϊκό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας, απόδοση στα ελληνικά: Βακάκη, Β., Πανεπιστημιακές εκδόσεις Κρήτης, Ηράκλειο

- Παπαδημητρίου, Γ.Ν., Δικαίος, Δ.Γ., (2005) **Ο ρόλος της Γενετικής Συμβουλευτικής στην Πρόληψη των Ψυχιατρικών Διαταραχών**, σε Προληπτική Ψυχιατρική και Ψυχική Υγιεινή, Εκδόσεις Βήτα, Αθήνα

- Παταργιάς, Α.Θ., και Αλεπόρου, Γ.Β., (2005) **Γενετική Ανθρώπου**, Β' έκδοση, Εκδόσεις Συμμετρία, Αθήνα

- Watson, Caudy, Myers and Witkowski, (2007) **Ανασυνδυασμένο DNA: Γονίδια και γονιδιώματα - μια συνοπτική παρουσίαση**, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα &ΣΙΑ Ο.Ε.

Βασικές ιστοσελίδες που χρησιμοποιήθηκαν

- Comité Consultatif National d'éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé (Γαλλική Επιτροπή Βιοηθικής) : http://www.ccne-ethique.fr/, [τελευταία πρόσβαση: 10 Σεπτέμβρη 2010]
- Ελληνική Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής: http://www.bioethics.gr/, [τελευταία πρόσβαση: 10 Σεπτέμβρη 2010]
- Governo Italiano - National Bioethics Committee (Ιταλική Επιτροπή Βιοηθικής): http://www.governo.it/bioetica/eng/, [τελευταία πρόσβαση: 10 Σεπτέμβρη 2010]
- Swedish National Council on Medical-Ethics (Σουηδική Επιτροπή Βιοηθικής): http://www.smer.se/bazment/2.aspx , [τελευταία πρόσβαση: 10 Σεπτέμβρη 2010]
- Council of Europe – Bioethics : http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/ , [τελευταία πρόσβαση: 10 Σεπτέμβρη 2010]
- Orphanet: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php , [τελευταία πρόσβαση: 10 Σεπτέμβρη 2010]