

**ΠΑΝΤΕΙΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ**

ΚΟΙΝΩΝΙΚΩΝ ΚΑΙ ΠΟΛΙΤΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ

ΤΜΗΜΑ ΔΗΜΟΣΙΑΣ ΔΙΟΙΚΗΣΗΣ

**ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΚΑΙ  
ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΜΟΝΑΔΩΝ  
ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ  
ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΣΤΑ  
ΠΛΑΙΣΙΑ ΤΟΥ Ε.Σ.Υ.**



**Α. Δανηλίδου**

Διδακτορική διατριβή

Αθήνα 2010

στη Αραβία

# Περιεχόμενα

<b>Περιεχόμενα</b> .....	<b>3</b>
<b>Πίνακες και σχήματα</b> .....	<b>9</b>
<b>ΠΕΡΙΛΗΨΗ</b> .....	<b>11</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ΘΕΣΜΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΜΟΝΑΔΩΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΤΟΥ Ε.Σ.Υ.</b> .....	<b>13</b>
<b>1.1. Δικαίωμα του ανθρώπου στην υγεία</b> .....	<b>13</b>
1.1.1. Νόμος 2619/1998 .....	18
1.1.2. Οδηγία 2004/23/ΕΚ.....	19
1.1.3. Έννοια και σημασία του ανθρώπινου γονιδιώματος.....	20
1.1.4. Βιολογική βάση των γενετικών νοσημάτων .....	21
1.1.5. Επιπτώσεις των γενετικών ασθενειών .....	22
1.1.6. Οι σπουδαιότεροι τύποι των γενετικών ασθενειών .....	23
Α. Χρωμοσομικές ασθένειες .....	23
Β. Μονογονιδιακές ασθένειες .....	24
Γ. Πολυγονιδιακά νοσήματα.....	25
<b>1.2. Ιατρικώς Υποβοηθούμενη Τεκνοποίηση (ΙΥΤ)</b> .....	<b>25</b>
1.2.1. Εξωσωματική .....	29
1.2.2. Εθνικό Νομοθετικό Πλαίσιο .....	35
1.2.3. Νόμος 2667/1998 .....	39
1.2.4. Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση - Θεμελιώδη δικαιώματα -Προβληματική.....	41
1.2.4. Η σπουδαιότητα των γενετικών πληροφοριών .....	45
<b>1.3. Προγεννητική διάγνωση της γενετικής ασθένειας</b> .....	<b>48</b>
1.3.1. Έννοια.....	48
1.3.2. Σκοπός.....	49
1.3.3. Πρόληψη και θεραπεία των γενετικών νοσημάτων .....	49
1. Προγεννητική διάγνωση .....	49
2. Γενετική συμβουλευτική.....	50
1.3.4. Εφαρμογές .....	51
<b>1.4. Εφαρμογή προγεννητικής διάγνωσης σε κληρονομικά νοσήματα</b> .....	<b>55</b>
1.4.1. Μεσογειακή και δρεπανοκυτταρική αναιμία (μορφές αναιμίας γενετικώς μεταβιβαζόμενες).....	55
Α. Μεσογειακή Αναιμία.....	55
Β. Δρεπανοκυτταρική Αναιμία.....	55
1.4.2. Αιμορροφιλία (αιμορραγικές διαθέσεις, ακριβέστερα είναι μια διαταραχή της αιμόστασης).....	58

1.4.3.	Νευρολογικά γενετικά νοσήματα (εκδηλώνονται από το νευρικό σύστημα και πέρα από τις εμφανείς δυσλειτουργίες συνίστανται και σε ψυχωτικά προβλήματα.)	61
	Παραδείγματα κληρονομικών νευρολογικών νοσημάτων	63
	Α. Χορεία του Huntington (HD)	63
	Β. Η μυοτονική δυστροφία (DM)	64
	Γ. Μυϊκές δυστροφίες τύπου Duchenne (DMD)	64
	Δ. Αισθητικοκινητικές νευροπάθειες (νόσος των Charcot-Marie-Tooth) (HMSN, CMT)	64
	Ε. Νευροϊνωμάτωση τύπου I (νόσος του von Recklinghausen) (NF1)	65
1.4.4.	Σύνδρομο Down (με εκδηλώσεις βαριάς μορφής σωματικές και νοητικές αναπηρίες)	65
1.4.5.	Ινκυστική νόσος (κυστική ινώδης νόσος)	79
<b>1.5.</b>	<b>Προβλήματα που απορρέουν από την έλλειψη νομικού πλαισίου.</b>	<b>81</b>
1.5.1.	ΚΚΝΑ Ίδρυση – Πόροι- Δομή- Εποπτεία	81
1.5.2.	Επιστημονικό Προσωπικό, Αρμοδιότητες, Ποιότητα Αποτελεσμάτων, Διασφάλιση Υγείας, Διασφάλιση Απορρήτου αποτελεσμάτων και ασθενούς.	83
1.5.3.	Σημασία ίδρυσης Μαιευτικής Μονάδας Προγεννητικού Ελέγχου	83
1.5.4.	Εκπαίδευση και επιμόρφωση Γενετιστών - Προβληματική - Θέσεις	84
1.5.5.	Κανονιστικό πλαίσιο για την εξασφάλιση της υγείας της εγκύου.	86
1.5.6.	Έλλειψη ρυθμιστικού πλαισίου για την υγεία του εμβρύου.	87
1.5.7.	Η προστασία των ιατρικών δεδομένων	88
1.5.8.	Απόρρητο Ιατρικού Ιστορικού - Ζήτημα Δημοσίας Τάξης.	90
1.5.9.	Κατοχύρωση Ιατρικού Απορρήτου - Υγεία ως δημόσιο αγαθό.	92
1.5.10.	Νομοθετική κατοχύρωση του απορρήτου του ιατρικού ιστορικού.	92
1.5.11.	Έννοιες - Ορισμοί - Αντικείμενο του Νόμου 2472/1997	93
1.5.12.	Η προστασία της υγείας - Προϋποθέσεις άρσης του απορρήτου του ιατρικού ιστορικού.	94
	<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 ΣΗΜΑΣΙΑ ΟΡΓΑΝΩΜΕΝΩΝ ΜΟΝΑΔΩΝ.</b>	<b>96</b>
<b>2.1.</b>	<b>Σημασία ύπαρξης των Μονάδων</b>	<b>96</b>
<b>2.2.</b>	<b>Οργάνωση των Μονάδων σε χωροταξικό επίπεδο</b>	<b>97</b>
2.2.1.	Καταλληλότητα χώρων-Εξοπλισμός των Μονάδων-Σύνδεση των διαφόρων τμημάτων μεταξύ τους.	98
2.2.2.	Μονάδες Βιοχημικής Γενετικής των Κ.Ι.Γ.	103
2.2.3.	Οργανωτικό σχήμα Κ.Ι.Γ.	104
2.2.4.	Διαδικασία προγεννητικού ελέγχου	104
2.2.5.	Προγεννητικές διαγνώσεις	105
2.2.6.	Δειγματοληψία - αμνιοπαρακεντήσεις	106
2.2.7.	Σύστημα μεταφοράς δειγμάτων- Υφιστάμενοι κίνδυνοι	106
2.2.8.	Προτεινόμενες λύσεις	107
2.2.9.	Το απόρρητο των εξετάσεων - Προβληματική	109
2.2.10.	Κίνδυνοι	111
2.2.11.	Τράπεζες DNA	113

2.2.12.	Οι Τράπεζες γενετικών δεδομένων .....	114
	Γενικές αρχές σχετικά με την έρευνα με γενετικά δεδομένα .....	115
	Καταστροφή των δειγμάτων μετά το πέρας της έρευνας .....	115
<b>2.3.</b>	<b>Στελέχωση των μονάδων.</b> .....	<b>116</b>
2.3.1.	Αρμοδιότητες, υπευθυνότητες, κατάρτιση προσωπικού, γνωστικά πεδία .....	117
2.3.2.	Μονάδες προγεννητικής διάγνωσης στον Ελληνικό χώρο .....	120
<b>2.4.</b>	<b>Κανόνες Ασφαλείας</b> .....	<b>122</b>
2.4.1.	Διεθνές Θεσμικό Πλαίσιο - Ένταξη στην ελληνική έννομη τάξη .....	122
2.4.2.	Εγγενείς Κίνδυνοι για τους εργαζομένους.....	124
2.4.3.	Βασικές απαιτήσεις των χώρων εργασίας - Κανόνες ασφαλείας.....	125
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ. ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΠΑΡΟΧΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΩΝ - ΓΝΩΣΗ.</b>		
<b>ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΣΗ - ΣΥΝΕΧΗΣ ΕΠΙΜΟΡΦΩΣΗ..... 130</b>		
3.1.	Γενικά .....	130
3.2.	Η γενετική καθοδήγηση .....	130
3.2.1.	Σε τί συνίσταται η Γενετική Συμβουλευτική.....	132
3.2.2.	Εφαρμογή της Γενετικής Συμβουλευτικής .....	133
3.3.	Περιπτώσολογία Γενετικής Συμβουλευτικής.....	135
3.4.	Προγεννητικός έλεγχος - Κοινωνικές προεκτάσεις .....	138
3.5.	Γενετική Συμβουλευτική στην Ελλάδα .....	140
3.6.	Κανονιστικό πλαίσιο - Ειδικότητα Κλινικού Γενετιστή.....	140
3.7.	Ιατρική Γενετική - Ελληνικά δεδομένα.....	141
3.8.	Ιδιομορφία Ιατρικής Γενετικής - Προτάσεις για την αναγκαία νομοθετική ρύθμιση.....	143
3.9.	Εξειδίκευση στη Γενετική Συμβουλευτική - Δομικό σχήμα.....	146
3.10.	Προσόντα Ιατρικών Γενετιστών και Γενετικών Συμβούλων.....	147
3.11.	Σύστημα κρατικής επανεκπαίδευσης και επιμόρφωσης .....	150
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 ΗΘΙΚΑ ΚΑΙ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ..... 152</b>		
4.1.	Ηθική.....	152
4.2.	Σύγχρονα ερωτήματα.....	152
4.3.	Νομολογιακά δεδομένα - Προγεννητική διάγνωση - Συνέπειες .....	153
4.4.	Νομολογιακή Μεταστροφή (revirement juris prudentiel) .....	154
4.4.1.	Απόφαση Γαλλικού Ακυρωτικού. ....	155

4.4.2.	Πρακτική σημασία της απόφασης του Γαλλικού Ακυρωτικού - Ένα αμφισβητούμενο νομικό σκεπτικό..	156
4.4.3.	Συμπέρασμα - Ευρύτερες Συνέπειες.....	157
	Α. Στο επίπεδο των αμβλώσεων.....	157
	Β. Στον τομέα της Ιατρικής Ευθύνης.....	158
	Γ. Ηθικά ζητήματα από την απόφαση του Γαλλικού Δικαστηρίου.....	158
<b>4.5.</b>	<b>Προστασία εμβρύου.....</b>	<b>160</b>
<b>4.6.</b>	<b>Ευγονική - Ο προγεννητικός έλεγχος ατομικό δικαίωμα ή συλλογική δράση;.....</b>	<b>162</b>
<b>4.7.</b>	<b>Συνταγματική κατοχύρωση της ελευθερίας επιλογής στον προγεννητικό έλεγχο.....</b>	<b>164</b>
<b>4.8.</b>	<b>Η θέση του Συμβουλίου της Ευρώπης.....</b>	<b>165</b>
<b>4.9.</b>	<b>Προτεινόμενη μεθοδολογία προγεννητικού ελέγχου.....</b>	<b>166</b>
<b>4.10.</b>	<b>Τα όρια της προγεννητικής έρευνας.....</b>	<b>167</b>
<b>4.11.</b>	<b>Αναγκαιότητα ρυθμιστικού πλαισίου για την προγεννητική έρευνα.....</b>	<b>167</b>
<b>4.12.</b>	<b>Θεωρητικά ζητήματα για τον προγεννητικό έλεγχο.....</b>	<b>169</b>
<b>4.13.</b>	<b>Γενετική ελευθερία.....</b>	<b>169</b>
	4.13.1. Επιλογή φύλου - Ζητήματα.....	170
	4.13.2. Ενάντια στην επιλογή φύλου.....	171
	4.13.3. Υπέρ της επιλογής φύλου.....	172
<b>4.14.</b>	<b>Οριοθέτηση της αναπαραγωγικής επιλογής.....</b>	<b>175</b>
<b>4.15.</b>	<b>Ζητήματα προστασίας του απορρήτου, κατά την διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου .</b>	<b>176</b>
	4.15.1. Τήρηση αρχείων δεδομένων προγεννητικού ελέγχου - Προβληματική.....	177
<b>4.16.</b>	<b>Βιοηθική - Ορισμός.....</b>	<b>179</b>
<b>4.17.</b>	<b>Φιλοσοφική προσέγγιση της ηθικής στη γενετική.....</b>	<b>179</b>
<b>4.18.</b>	<b>Παροχή υπηρεσιών προγεννητικού ελέγχου.....</b>	<b>180</b>
<b>4.19.</b>	<b>Κοινωνικές προσεγγίσεις της ελευθερίας στον προγεννητικό έλεγχο.....</b>	<b>181</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΜΕ ΑΝΤΙΣΤΟΙΧΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ ΣΕ ΧΩΡΕΣ ΤΗΣ Ε. Ε. ....</b>		<b>183</b>
	1. Αυστρία.....	185
	2. Βέλγιο.....	185
	3. Βουλγαρία.....	186
	4. Κροατία.....	187
	5. Κύπρος.....	187
	6. Τσεχία.....	187
	7. Δανία.....	188
	8. Φινλανδία.....	188

9. Γαλλία .....	189
10. Γερμανία .....	189
11. Ουγγαρία .....	189
12. Ιρλανδία .....	190
13. Ισραήλ .....	190
14. Ιταλία .....	191
15. Λετονία.....	191
16. Λιθουανία .....	191
17. Ολλανδία .....	192
18. Νορβηγία .....	192
19. Πολωνία.....	192
20. Πορτογαλία .....	193
21. Ρουμανία .....	193
22. Ρωσία .....	193
23. Σερβία.....	194
24. Σλοβενία .....	194
25. Ισπανία.....	195
26. Σουηδία.....	195
27. Ελβετία.....	196
28. Τουρκία.....	196
29. Ηνωμένο Βασίλειο .....	196
30. Ελλάδα.....	197

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΠΡΟΤΑΣΗΣ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΟΥ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΥ ΜΟΝΑΔΩΝ**

### **ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΜΕ ΤΗΝ ΠΡΟΫΠΟΘΕΣΗ ΥΠΑΡΞΗΣ ΝΟΜΙΚΟΥ ΠΛΑΙΣΙΟΥ ΚΑΙ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΑ ΠΡΟΤΥΠΑ ΤΗΣ ΕΥΡΩΠΑΪΚΗΣ ΕΝΩΣΗΣ ΚΑΙ ΤΙΣ ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ ΤΗΣ**

<b>ΧΩΡΑΣ.....</b>	<b>199</b>
6.1. Γενετική εξέταση - Γενικά .....	199
6.2. Υποκείμενα εξέτασης προγεννητικού ελέγχου .....	200
6.3. Προγεννητική Διάγνωση - Ζήτημα κοινωνικής πολιτικής.....	201
6.4. Νομικό πλαίσιο.....	201
6.5. Τμήματα, συνδεσιμότητα και προσωπικό.....	202
6.6. Ανάγκες σε χώρο και εξοπλισμός.....	204
6.7. Χωροταξική οργάνωση των Μονάδων.....	206
6.8. Εκπαίδευση και ενημέρωση.....	208
6.9. Πρωτόκολλο .....	210

Άρθρο 5: Ποιότητα υπηρεσιών γενετικής .....	210
Επεξήγηση .....	211
Άρθρο 6: Κλινική Χρησιμότητα .....	213
Επεξήγηση .....	213
Άρθρο 7: Εξατομικευμένη Επίβλεψη .....	214
Επεξήγηση .....	215
Άρθρο 11: Πληροφόρηση .....	217
<b>6.10. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ .....</b>	<b>218</b>
<b><i>BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....</i></b>	<b>219</b>
<b><i>ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ.....</i></b>	<b>224</b>



## Πίνακες και σχήματα.

Πίνακας I. Συνοπτική σχηματική παράσταση των τυπικών διαδικασιών της Ι. Υ. Τ. σε ένα οργανωμένο Κέντρο. ....	34
Πίνακας II. Επιλεγμένες μονογονιδιακές νόσοι που υπόκεινται σε προγεννητική ή προσυμπτωματική διάγνωση με ανάλυση DNA. ....	52
Πίνακας III. Τύποι κληρονομικότητας που αντιστοιχούν σε διάφορους μοριακούς μηχανισμούς αιτιοπαθογένειας νευρολογικών γενετικών νοσημάτων. Αναφέρονται παραδείγματα νοσημάτων με γνωστή σχέση γονοτύπου-φαινοτύπου.....	53
Πίνακας IV. ΜΟΝΑΔΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΚΑΙ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ Γ.Ν.Α «ΛΑΪΚΟ».....	56
Σχήμα 1.....	56
Πίνακας V. ....	57
Σχήμα 2.....	58
Πίνακας VI.....	59
Σχήμα 3.....	59
Σχήμα 4.....	60
Σχήμα 5.....	61
Σχήμα 6.....	67
Σχήμα 7.....	67
Πίνακας VII.....	68
Σχήμα 8.....	69
Σχήμα 9.....	69
Σχήμα 10.....	70
Σχήμα 11.....	70
Πίνακας VIII.....	71
Σχήμα 12.....	72
Σχήμα 13.....	72

Σχήμα 14.....	73
Σχήμα 15.....	73
Πίνακας ΙΧ.....	74
Σχήμα 16.....	74
Πίνακας Χ.....	75
Πίνακας ΧΙ.....	75
Σχήμα 17.....	76
Πίνακας ΧΙΙ.....	76
Σχήμα 18.....	77
Πίνακας ΧΙΙΙ.....	77
Σχήμα 19.....	78
Πίνακας ΧΙV.....	78
Πίνακας ΧV.....	80
Σχήμα 20.....	80
Πίνακας ΧVΙ.....	89
Πίνακας ΧVΙΙ.....	90
Πίνακας ΧVΙΙΙ.....	105

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

### Ο Ρόλος της Γενετικής στην Ιατρική.

*"Η φύση δεν συνηθίζει να αποκαλύπτει τα κρυμμένα της μυστικά πουθενά περισσότερο από ότι στις περιπτώσεις όπου δείχνει δείγματα των έργων της έξω από τα συνηθισμένα. Ούτε υπάρχει καλύτερος τρόπος να προωθήσουμε τη σωστή εξάσκηση της ιατρικής από το να αφιερώσουμε το μυαλό μας στην ανακάλυψη των συνηθισμένων νόμων της φύσης μελετώντας προσεκτικά περιπτώσεις σπανίων μορφών νόσων. Γιατί έχει βρεθεί, σχεδόν σ' όλα τα πράγματα, ότι, οτιδήποτε χρήσιμο ή εφαρμόσιμο περιέχουν, δεν γίνεται αντιληπτό παρά μόνο όταν τα στερηθούμε ή όταν διαταραχθούν κατά κάποιο τρόπο".*

- William Harvey, 1657.

Πέραν της ανάγκης του ανθρώπου να αποκαταστήσει τα προβλήματα υγείας, που εμφανίζονται κατά τη διάρκεια της ζωής του, έχει δημιουργηθεί και η επιτακτική ανάγκη διασφάλισης του υπέρτατου δικαιώματος της ζωής και της υγείας και πρόβλεψη των πιθανών προβλημάτων. Η πρόβλεψη και η πρόληψη, με τη βοήθεια της εξέλιξης της επιστήμης της ιατρικής και της τεχνολογίας, είναι εφικτή σε μεγάλο βαθμό και για αρκετές ασθένειες. Η προγεννητική διάγνωση είναι ένας από τους νεότερους και πιο σημαντικούς τρόπους ελέγχου και πρόληψης ασθενειών των εμβρύων, που θα αποτελέσουν τις νέες γενιές. Πολύ σημαντικός είναι ο ρόλος του κράτους, που θα πρέπει να εξασφαλίσει το δικαίωμα σε όλους να μπορούν να επιλέξουν τις εξετάσεις αυτές και να τις πραγματοποιήσουν και μ' αυτό τον τρόπο να δίνονται ίσες ευκαιρίες για υγεία σε όλους τους γονείς και σε όλα τα έμβρυα.

Σκοπός της συγκεκριμένης εργασίας είναι η εύρεση τρόπων οργανωτικών, λειτουργικών και θεσμικών για την ίδρυση και λειτουργία μονάδων προγεννητικής διάγνωσης για όλους, δηλ. α. να τροποποιηθεί η σημερινή κατάσταση του μικρού αριθμού Μονάδων, β. να υπάρξει πληρέστερη ενημέρωση των κατοίκων και των πιο

απομακρυσμένων περιοχών της χώρας, γ. να γίνει συνείδηση σε όλους τους πολίτες, ότι είναι απαραίτητο να επισκέπτονται μονάδες πρόληψης και προγεννητικής διάγνωσης κληρονομικών νοσημάτων, που ανήκουν στο Ε.Σ.Υ, προκειμένου να μειωθεί το οικονομικό κόστος, κυρίως για τις ασθενέστερες ομάδες και για πιο έγκυρα αποτελέσματα, λόγω πληθώρας περιστατικών, επομένως μονάδες με μεγαλύτερη εμπειρία.

Η μελέτη βασίζεται σε έρευνα, η οποία έχει πραγματοποιηθεί στο επίπεδο του Προγεννητικού Ελέγχου, της ύπαρξης μονάδων αυτή τη στιγμή στη χώρα, της σύγκρισής τους με πρότυπα του εξωτερικού, των απαραίτητων μέτρων, που χρειάζεται να ληφθούν για τη λειτουργία τους στα πλαίσια του Εθνικού Συστήματος Υγείας. Τα αποτελέσματα της μελέτης μας δείχνουν, ότι απέχουμε αρκετά από τα πρότυπα της Ευρώπης, που όμως θεωρείται εύλογο να φτάσουμε κάποια στιγμή σ' αυτά τα πρότυπα και να υπάρξει ένα ουσιαστικό και υλοποιήσιμο θεσμικό πλαίσιο.

Ευελπιστούμε, ότι η μελέτη με τα συμπεράσματά της θα προσφέρουν στους ενδιαφερόμενους τον τομέα αυτού.

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

## ΘΕΣΜΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΜΟΝΑΔΩΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΤΟΥ Ε.Σ.Υ.

### 1.1. Δικαίωμα του ανθρώπου στην υγεία

Σύμφωνα με το Σύνταγμα της Ελλάδας η υγεία προστατεύεται, πρώτον, ως ατομικό δικαίωμα κάθε πολίτη, το οποίο συνάγεται από το άρθρο 7§2 του Συντάγματος, που απαγορεύει τα βασανιστήρια, οποιαδήποτε σωματική κάκωση, ή βλάβη της υγείας, ή την άσκηση ψυχολογικής βίας, δεύτερον, ως κοινωνικό δικαίωμα, το οποίο θεμελιώνεται στο άρθρο 21§3 του Συντάγματος, σε συνδυασμό με το άρθρο 5§2 εδ. 1, το οποίο κατοχυρώνει το δικαίωμα στη ζωή.

Οι απαγορεύσεις του άρθρου 7§2 αναφέρονται ενδεικτικά ως περιπτώσεις της γενικής απαγόρευσης προσβολής της ανθρώπινης αξιοπρέπειας, η οποία αποτελεί απόρροια της πρωταρχικής υποχρέωσης του κράτους να σέβεται και να προστατεύει την αξία του ανθρώπου. Περιεχόμενο του δικαιώματος είναι η υποχρέωση αποχής του κράτους και κάθε άλλου δημόσιου, ή ιδιωτικού υποκειμένου από οποιαδήποτε συμπεριφορά ικανή να προσβάλει τη σωματική και ψυχική ευεξία των πολιτών. Σε περίπτωση, που οι προσβολές δεν προέρχονται από κρατικά όργανα, τότε εφαρμοστέα είναι η διάταξη του άρθρου 25§1 του Συντάγματος, που επιβάλλει την υποχρέωση του κράτους να εξασφαλίζει την ακώλυτη άσκηση των δικαιωμάτων με τη λήψη των κατάλληλων νομοθετικών και διοικητικών μέτρων και η διάταξη του άρθρου 2§1 του Συντάγματος σχετικά με την ανθρώπινη αξιοπρέπεια, που επιβάλλει στην πολιτεία, όχι μόνο να σέβεται η ίδια, αλλά και να προστατεύει την αξία του ανθρώπου, όταν απειλείται, ή προσβάλλεται από άλλους.

Η συνταγματική προστασία της σωματικής και ψυχικής ακεραιότητας του ατόμου υποχωρεί στην περίπτωση, που το συγκεκριμένο άτομο παραιτείται από την άσκηση του δικαιώματός του. Οι απαγορεύσεις του άρθρου 7 προϋποθέτουν συνεπώς, ότι δε συναινεί ο θιγόμενος. Για την εξέταση των θεμάτων της μελέτης αυτής ενδιαφέρει η συναίνεση σε θεραπευτική, ή ερευνητική αγωγή.

Η παραίτηση του ατόμου από συνταγματική κατοχυρωμένο δικαίωμα οφείλεται στον ατομικιστικό χαρακτήρα, που έχουν διατηρήσει τα θεμελιώδη δικαιώματα σύμφωνα με το ισχύον Σύνταγμα. Το άτομο έχει ευρεία διακριτική ευχέρεια κατά την επιλογή των μέσων για την ανάπτυξη της προσωπικότητάς του μέσα στα πλαίσια των συνταγματικά καθοριζόμενων ορίων. Γι' αυτό θα πρέπει να θεωρείται επιτρεπτή η παραίτηση του ατόμου από μια ορισμένη εξουσία, που απορρέει από ένα θεμελιώδες δικαίωμα αυτού, την οποία παραίτηση επιλέγει στη συγκεκριμένη περίπτωση ως μέσον για την ανάπτυξη της προσωπικότητάς του.

Στην περίπτωση των πάσης φύσεως ιατρικών εξετάσεων και επεμβάσεων η παραίτηση από το δικαίωμα εκφράζεται με το θεσμό της συναίνεσης, η οποία αποτελεί απόρροια του δικαιώματος αυτοκαθορισμού του ατόμου. Η ενημέρωση του ασθενούς εκ μέρους του ιατρού, η οποία πρέπει να προηγείται της παροχής συναίνεσης, συμβάλλει ακριβώς στην ενίσχυση αυτής της αυτονομίας. Ένας νόμος, που θα επέτρεπε γενικά τις ιατρικές θεραπευτικές επεμβάσεις χωρίς τη συναίνεση του ενδιαφερόμενου, θα μετέτρεπε τον άνθρωπο σε απλό αντικείμενο της υγειονομικής πολιτικής και των στόχων της.

Η ανάγκη παροχής στο άτομο αναγκαίας υγειονομικής περίθαλψης αποτελεί προϋπόθεση για την άσκηση του δικαιώματος στη ζωή και σε συνδυασμό με το άρθρο 21§3 θεμελιώνει ένα στοιχειώδες δικαίωμα περίθαλψης και γενικότερα προστασίας της υγείας του ατόμου. Στο κοινωνικό δικαίωμα της υγείας των πολιτών αντιστοιχεί η κρατική υποχρέωση λήψεως των αναγκαίων μέτρων για την προστασία του. Η υποχρέωση του κράτους ειδικότερα ως προς τα μειονεκτούντα άτομα εκφράζεται στο άρθρο 21§2, όπου ορίζεται, ότι, όσοι πάσχουν από ανίατο σωματική, ή πνευματική νόσο, δικαιούνται της ειδικής φροντίδας του κράτους.

Εκτός όμως από κοινωνικό δικαίωμα του πολίτη η προστασία της υγείας αποτελεί μια από τις βασικές πολιτειακές επιδιώξεις του σύγχρονου κράτους. Η δημόσια υγεία αναφέρεται στη συμβίωση των ατόμων και στους ιδιαίτερους κινδύνους και προβλήματα της υγείας, που προκύπτουν από τη συμβίωση αυτή, δηλαδή αποτελεί μια από τις ειδικότερες εκφάνσεις δημοσίου συμφέροντος για την προστασία της

οποίας το κράτος οφείλει να λάβει τα αναγκαία μέτρα εντός των οικονομικών του δυνατοτήτων. Η υποχρέωση αυτή της εγγύησης θεμελιωδών ανθρωπίνων αναγκών, μεταξύ των οποίων η υγεία κατέχει πρωτεύουσα θέση, αποτελεί την προϋπόθεση της ανθρώπινης ύπαρξης και συνιστά αυτονόητο στοιχείο ενός δημοκρατικά συντεταγμένου κράτους: **μόνο με την εξασφάλιση αυτών των θεμελιωδών αναγκών διασφαλίζεται η δυνατότητα συμμετοχής όλων των πολιτών στη δημοκρατική διαδικασία<sup>1</sup>.**

Το δικαίωμα του ανθρώπου στην υγεία αναφέρθηκε αρχικά στην Οικουμενική Διακήρυξη των Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων στις 10 Δεκεμβρίου 1948 στο άρθρο 25§1, σύμφωνα με το οποίο ο καθένας έχει δικαίωμα σε ένα βιοτικό επίπεδο ικανό να εξασφαλίσει στον ίδιο και την οικογένειά του υγεία και ευημερία<sup>2</sup>. Υποδεικνύεται μ' αυτόν τον τρόπο ο σκοπός εξασφάλισης "υγείας για όλους".

Υγεία για όλους σημαίνει να καταλάβουν οι άνθρωποι, πως έχουν τη δυνατότητα να διαμορφώσουν τη ζωή των οικογενειών τους και τη δική τους ελεύθερα και απαλλαγμένα από το βάρος ασθενειών, που μπορεί να αποφευχθούν με τη σωστή ενημέρωση και την πεποίθηση, ότι η κακή υγεία δεν είναι μοιραία. Οι άνθρωποι πρέπει να βρουν όσο το δυνατόν καλύτερες μεθόδους πρόληψης και ανακούφισης από αναπόφευκτη ασθένεια, ή ανικανότητα.

Το καταστατικό της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας (ΠΟΥ) υιοθετούμενο το 1946 ορίζει την υγεία σαν "την πλήρη φυσική, ψυχική και κοινωνική ευεξία και όχι μόνο την απουσία ασθένειας ή αναπηρίας". Η καλύτερη δυνατή κατάσταση της υγείας σύμφωνα με το καταστατικό "είναι ένα από τα θεμελιώδη δικαιώματα του ανθρώπου". Ο ορισμός στο προοίμιο του καταστατικού χάρτη της ΠΟΥ χρησιμοποιώντας ατομικά και κοινωνικά κριτήρια μαζί ανταποκρίνεται στις σύγχρονες απαιτήσεις προστασίας της υγείας μέσα από ένα σύστημα κοινωνικής

---

<sup>1</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, Γενετική Τεχνολογία και Θεμελιώδη Δικαιώματα σ. 47 κεφ. 1. 1. 2. 1 και σ. 49 1. 1. 2. 2, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα-Θεσσαλονίκη 1999

<sup>2</sup> Βλ. Μ. Βασιλείου, Σύγχρονα προβλήματα ανθρωπίνων δικαιωμάτων-Οικουμενική Διακήρυξη Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων σ. 94, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα 1999

ασφάλειας, που προσφέρει στους πολίτες προληπτικές και θεραπευτικές υπηρεσίες, αλλά και υπηρεσίες επαγγελματικής και κοινωνικής προσαρμογής<sup>3</sup>.

Ο συντακτικός νομοθέτης κάτω από αυτές τις συνθήκες και αναγνωρίζοντας την ανάγκη συνταγματικής κατοχύρωσης της εξασφάλισης υγείας για όλους στο Σύνταγμα του 1975 θεσπίζει το δικαίωμα για προστασία της υγείας με το άρθρο 21§3, όπως προαναφέρθηκε, ορίζοντας ότι "το Κράτος μεριμνά για την υγεία των πολιτών και παίρνει ειδικά μέτρα για την προστασία της νεότητας, του γήρατος, της αναπηρίας και για την περίθαλψη των απόρων". Ωστόσο, δεν ορίζεται η έννοια της υγείας και επιπλέον δεν προσδιορίζεται το πλαίσιο προστασίας. Θεωρούμε, ότι αυτές οι παραλείψεις έγιναν σκόπιμα. Καταρχήν, ο προσδιορισμός της έννοιας της υγείας παρουσιάζει αναμφισβήτητα μεγάλες δυσκολίες<sup>4</sup>, από την άλλη πλευρά το πλαίσιο προστασίας, που περιλαμβάνει τη μέριμνα και την κάθε είδους παροχή είναι σε συνάρτηση με τις εκάστοτε οικονομικές δυνατότητες του κράτους, που ασφαλώς ex ante δε θα μπορούσαν να προβλεφθούν<sup>5</sup>.

Για την προστασία της υγείας γενικά το σύγχρονο κράτος υποχρεούται, όχι μόνο να απέχει από μέτρα, που θίγουν την ατομική υγεία, αλλά και να λάβει μέτρα, με τα οποία:

1. Προστατεύεται η (ατομική) υγεία
2. Κατοχυρώνεται το δικαίωμα της ίσης προσβάσεως στις ιατρικές υπηρεσίες και
3. Δημιουργούνται οι κατάλληλες συνθήκες για την επίτευξη κατά το δυνατόν υψηλού επιπέδου υγείας.

---

<sup>3</sup> Βλ. Κ. Κρεμαλής, Δικαίωμα για προστασία της υγείας, σ. 46, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα 1987

<sup>4</sup> Ο συντακτικός νομοθέτης είχε λάβει υπόψη του τον ορισμό της υγείας που δίνεται στο προοίμιο του καταστατικού της ΠΟΥ.

<sup>5</sup> Επομένως σωστά υποστηρίζεται, ότι σκόπιμα ο συντακτικός νομοθέτης δεν προσδιόρισε το πλαίσιο προστασίας της υγείας των πολιτών. Απέφυγε να το κάνει για να μην θεσπίσει υποχρέωση του Κράτους και μάλιστα συνταγματική που ενδεχομένως να μην υπήρχε δυνατότητα ικανοποίησής του.



Στην υποχρέωση αυτή υπάγεται η ευθύνη του κράτους να λαμβάνει όλα τα αναγκαία μέτρα, ώστε να μειώσει τους πιθανούς κινδύνους υγείας. Στα μέτρα αυτά ανήκει πρωταρχικά η ίδρυση και λειτουργία υγειονομικών φορέων, έτσι ώστε να καθίσταται εφικτή στους πολίτες η άσκηση του δικαιώματός τους για προστασία της υγείας τους. Εκτός όμως της υλικοτεχνικής υποδομής το κράτος υποχρεούται να εξασφαλίζει και με άλλα πρόσφορα μέτρα διοικητικής, ή νομοθετικής φύσης τη δημιουργία συνθηκών ευνοϊκών για την επίτευξη του στόχου αυτού. Στα μέτρα αυτά ανήκουν όλες οι ρυθμίσεις σχετικά με τον έλεγχο των λοιμωδών νοσημάτων, αλλά και την εξασφάλιση του απορρήτου (παρακάτω κεφ. 1. 5. 2).

Η συνταγματική διάταξη υποχρεώνει την Πολιτεία να λάβει μέτρα για την προστασία της υγείας των πολιτών εξουσιοδοτώντας τον κοινό νομοθέτη να καθορίσει αυτός το πλαίσιο προστασίας<sup>6</sup>. Ασφαλώς η υγεία του λαού μπορεί μ' αυτόν τον τρόπο να αποτελέσει αντικείμενο συναλλαγής και πολιτικής εκμετάλλευσης σε βάρος του ίδιου του λαού. Γι' αυτόν το λόγο πρέπει να τυγχάνει διακομματικής αντιμετώπισης, έτσι ώστε η χώρα να αποκτήσει ένα πάγιο σύστημα γενικά αποδεκτό από όλους<sup>7</sup>. Η απόλαυση της καλύτερης δυνατής κατάστασης της υγείας αποτελεί ένα από τα θεμελιώδη δικαιώματα κάθε ανθρώπου χωρίς διάκριση φυλής, θρησκείας, πολιτικών πεποιθήσεων, οικονομικής, ή κοινωνικής θέσης<sup>8</sup>. Ως γνωστόν ο νομοθέτης μας συμπεριέλαβε σχεδόν αυτούσια την διάταξη αυτή της ΠΟΥ στο άρθρο 1§2 του ν. 1397/83.

Οι υπηρεσίες υγείας παρέχονται από τα Νοσοκομεία, που ανήκουν στο Εθνικό Σύστημα Υγείας (Ε.Σ.Υ)<sup>9</sup>.

---

<sup>6</sup> Η εξουσία του νομοθέτη να καθορίζει με βάση τις οικονομικές δυνατότητες του Κράτους, τις κοινωνικές προτεραιότητες δεν μπορεί να είναι αυθαίρετη.

<sup>7</sup> Βλ. Α. Δ Αλεξιάδη, Εισαγωγή στο Δίκαιο της υγείας, σ. 12, Θεσσαλονίκη 1999.

<sup>8</sup> Προοίμιο καταστατικού της ΠΟΥ στη Νέα Υόρκη στις 22/7/1946.

<sup>9</sup> Βλ. Ν. 1397/83 «Εθνικό Σύστημα Υγείας» ΦΕΚ 143/τ. Α/7-10-1983

### 1.1.1. Νόμος 2619/1998

Το εθνικό κοινοβούλιο της χώρας μας με το Νόμο 2619/1998 προχώρησε στην κύρωση της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και την Βιοϊατρική<sup>10</sup>.

Προθέσεις και στόχοι της Σύμβασης αυτής, όπως ορίζονται στο προοίμιό της, είναι η προστασία της αξιοπρέπειας και της ταυτότητας κάθε ανθρώπινου όντος και η παροχή εγγυήσεων για την προστασία των θεμελιωδών ελευθεριών σχετικά με την εφαρμογή της βιολογίας και της ιατρικής.

Και στη Σύμβαση αυτή συναντούμε την θεμελιώδη έννοια της συναίνεσης του ενδιαφερομένου προσώπου (άρθρο 5), ενώ προβλέπεται και η εφαρμογή μεθόδων βιοϊατρικής δίχως προηγούμενη συναίνεση σε περιπτώσεις, που υπάρχει αδυναμία του υποκειμένου να την παράσχει,<sup>11</sup> προκύπτει δε ωφέλεια από την εφαρμογή της μεθόδου υπέρτερη της επαπειλούμενης ζημίας (άρθρο 6).

Μεγάλης σημασίας είναι και το Κεφάλαιο 4, που αφορά το ανθρώπινο γονιδίωμα<sup>12</sup>. Εδώ γίνεται αναφορά στις γενετικές εξετάσεις, που έχουν δυνατότητα πρόβλεψης γενετικών νόσων, ή για την ανίχνευση γενετικής προδιάθεσης, ή δεκτικότητας για νόσο και διασαφηνίζεται, ότι αυτές επιτρέπονται μόνο για λόγους υγείας και με την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής<sup>13</sup>.

---

<sup>10</sup> Βλ. Ν. 2619/1998 «Κύρωση της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης για την προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων και της αξιοπρέπειας του ατόμου σε σχέση με τις εφαρμογές της βιολογίας και της ιατρικής. Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική» ΦΕΚ 132/τ. Α/19-6-1998.

<sup>11</sup> Η συναίνεση του προσώπου δεν είναι πάντοτε δυνατόν να εξασφαλισθεί, είτε επειδή ο ενδιαφερόμενος είναι ανήλικος, είτε επειδή πάσχει από διανοητική βλάβη. Ως προς τη λήψη του βιολογικού δείγματος, ισχύουν τα σχετικά με τις ιατρικές επεμβάσεις. Κάτι που επιτρέπει η περ. (ε) του άρ. 7 του Ν.2472/1997 για τη δυνατότητα επεξεργασίας-υπό όρους-ευαίσθητων δεδομένων με σκοπό «την εξυπηρέτηση των αναγκών της εγκληματολογικής πολιτικής». Δημοσίευμα Ιατρικού Δικαίου και Βιοηθικής. Βιοδίκαιο πρώτος τόμος : Το πρόσωπο. Τάκης Κ.Βιδάλης,σ.153, εκδ. Σάκκουλα Αθήνα-Θεσσαλονίκη,2007.

<sup>12</sup> Βλ. άρθρα 1-4 της Οικουμενικής Διακήρυξης της Unesco για το ανθρώπινο γονιδίωμα και τα δικαιώματα του ανθρώπου

<sup>13</sup> Βλ. άρθρο 12 του Νόμου 2619/1998 "Ανθρώπινο Γονιδίωμα. " Το άρθρο τιτλοφορείται "Γενετικές Εξετάσεις που έχουν την δυνατότητα πρόβλεψης"

Ορίζεται δε σαφώς στο άρθρο 13 με τον τίτλο "Επεμβάσεις στο Ανθρώπινο Γονιδίωμα", ότι κάθε επέμβαση, που αποσκοπεί στην τροποποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος είναι επιτρεπτή μόνο για προληπτικούς, διαγνωστικούς, ή θεραπευτικούς σκοπούς.

Τέλος δε σχετικά με την αναγκαία προστασία των προσωπικών δεδομένων του υποκειμένου στην διαδικασία προγεννητικού ελέγχου το άρθρο 16 της ανωτέρω Σύμβασης προβλέπει την υποχρέωση ενημέρωσης του προσώπου για τα δικαιώματα και τις διασφαλίσεις, που ορίζει ο νόμος για την προστασία τους<sup>14</sup> και επιτρέπει τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, μόνον όταν το όφελος, που θα προκύψει, είναι μεγαλύτερο σε σχέση με την πιθανή ζημία από την εφαρμογή της μεθόδου<sup>15</sup>.

### 1.1.2. Οδηγία 2004/23/EK

Σκόπιμο είναι να γίνει υπενθύμιση, στο σημείο αυτό, των διατάξεων της Οδηγίας 2004/23/EK του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου της 31<sup>ης</sup> Μαρτίου 2004 για τη θέσπιση προτύπων ποιότητας και ασφάλειας για τη δωρεά, την προμήθεια, τον έλεγχο, την επεξεργασία, τη συντήρηση, την αποθήκευση και τη διανομή ανθρωπίνων ιστών και κυττάρων.

Στο άρθρο 13 προβλέπεται η συναίνεση του υποκειμένου (όπως ήδη στην ελληνική νομοθεσία), αλλά και η υποχρέωση των Κρατών – Μελών να λαμβάνουν τα αναγκαία εκείνα μέτρα για την διασφάλιση των δωτών, των συγγενών τους και κάθε μέρους υποκειμένου σε προγεννητικό έλεγχο<sup>16</sup>. Η πρόβλεψη αυτή ενισχύεται από το περιεχόμενο της διάταξης του άρθρου 14 της οδηγίας, η οποία προβλέπει, ότι τα

---

<sup>14</sup> Βλ. παράγραφο ιω του άρθρου 16 Κεφαλαίου του Νόμου 2619/1998 "Επιστημονική Έρευνα. " Το άρθρο τιτλοφορείται "Προστασία προσώπων στα οποία διενεργείται η έρευνα. "

<sup>15</sup> Βλ. όπου παραπάνω, παράγραφο "III" του άρθρου 16

<sup>16</sup> Βλ. άρθρο 13 Οδηγίας 2004/23/EK Συναίνεση «1. Η προμήθεια ανθρωπίνων ιστών και κυττάρων επιτρέπεται μόνο εφόσον πληρούνται όλες οι απαιτήσεις υποχρεωτικής συναίνεσης ή άδειας που ισχύουν στο οικείο κράτος μέλος. 2. Τα κράτη μέλη, σεβόμενα την εθνική τους νομοθεσία, λαμβάνουν όλα τα αναγκαία μέτρα για να εξασφαλίζουν ότι οι δότες, οι συγγενείς τους ή τα πρόσωπα που χορηγούν την άδεια για λογαριασμό των δωτών λαμβάνουν όλες τις δέουσες πληροφορίες που ορίζονται στο παράρτημα».

Κράτη-Μέλη οφείλουν να διασφαλίζουν όλα τα δεδομένα συμπεριλαμβανομένων και όσων απορρέουν από τον προγεννητικό έλεγχο να καθίστανται ανώνυμα, ώστε να μην είναι πλέον δυνατή η αναγνώριση ούτε του δότη, ούτε του λήπτη.

### 1.1.3. Έννοια και σημασία του ανθρώπινου γονιδιώματος

Συμπληρωματικά πρέπει να γίνει αναφορά στην πρόοδο της επιστήμης σχετικά με τα θέματα της υγείας. Η διερεύνηση του ανθρώπινου γονιδιώματος αποτελεί σημαντική πρόοδο της επιστήμης της ιατρικής και της γενετικής. Με την εξέταση αυτή επιδιώκεται η χαρτογράφηση και ο καθορισμός της δομικής συνέχειας του γονιδιώματος<sup>17</sup>. Σχεδόν όλα τα ανθρώπινα κύτταρα περιλαμβάνουν γενετικές πληροφορίες σχετικά με την καθόλου υπόσταση ενός ατόμου. Το ωάριο και το σπερματοζώαριο είναι εξαιρέσεις, καθώς περιλαμβάνουν μόνον τα κύτταρα, που μεταφέρουν ο πατέρας και η μητέρα στο παιδί τους, όταν το ωάριο ενώνεται με το σπερματοζώαριο. Τα γονίδια περιλαμβάνονται στο DNA των κυττάρων.

Οι έρευνες για το ανθρώπινο γονιδίωμα και οι εφαρμογές τους<sup>18</sup> ανοίγουν ευρείες προοπτικές για τη βελτίωση της ατομικής και της συλλογικής υγείας. Παράλληλα πρέπει να υπάρχει ο σεβασμός προς την αξιοπρέπεια, την ελευθερία και τα ανθρώπινα δικαιώματα, όπως και να απαγορεύεται η κάθε μορφής διάκριση, που βασίζεται στα γενετικά χαρακτηριστικά. Όλα τα ανωτέρω διακηρύσσονται οι αρχές της οικουμενικής διακήρυξης της Unesco για το ανθρώπινο γονιδίωμα και τα δικαιώματα του ανθρώπου<sup>19</sup>.

Σύμφωνα με την διακήρυξη της Unesco, α. το ανθρώπινο γονιδίωμα αποτελεί τη βάση της θεμελιώδους ενότητας όλων των μελών της ανθρώπινης οικογένειας, β. καθένας έχει δικαίωμα σεβασμού της αξιοπρέπειάς του και των δικαιωμάτων του ασχέτως των

---

<sup>17</sup> Ως γονιδίωμα ορίζεται το σύνολο του γενετικού υλικού, τα κληρονομικώς μεταβιβαζόμενα στοιχεία ή το σύνολο των ευρισκόμενων σε ένα κύτταρο γενετικών πληροφοριών.

<sup>18</sup> Βλ. άρθρα 1-4 της Διακήρυξης της Unesco. Οικουμενική διακήρυξη της Unesco για το ανθρώπινο γονιδίωμα και τα δικαιώματα του ανθρώπου, Νοέμβριος 1999, με ψήφισμα 30C/23 Γενική συνέλευση Ηνωμένων Εθνών.

<sup>19</sup> Βλ. άρθρα 5-12 της Διακήρυξης της Unesco

γενετικών χαρακτηριστικών του, γ. το ανθρώπινο γονιδίωμα εμπεριέχει δυνατότητες, που εκφράζονται διαφορετικά, ανάλογα με το φυσικό και κοινωνικό περιβάλλον κάθε ανθρώπου.<sup>20</sup>

#### 1.1.4. Βιολογική βάση των γενετικών νοσημάτων

Κάθε γονίδιο περιέχει αποθηκευμένες πληροφορίες για μια συγκεκριμένη λειτουργία. Ο καθορισμός μεμονωμένων ιδιοτήτων και διαδικασιών σε γονίδια ορισμένων χρωμοσωμάτων είναι κατά μικρό μέρος γνωστός. Έχει επίσης καταστεί δυνατό να απομονωθούν ορισμένα γονίδια και να καταγραφεί η μοριακή τους δομή, ο γονότυπος. Ο φαινότυπος του ατόμου, τα στοιχεία δηλαδή της εξωτερικής εμφάνισης, επηρεάζεται από το γονότυπο και τις επιδράσεις του περιβάλλοντος, στις οποίες ανήκουν οι διάφορες εμπειρίες και η παιδεία. Οι σωματικές και πνευματικές ιδιότητες του ανθρώπου οφείλονται σε περισσότερες της μιας κληρονομικές καταβολές. Στα γονίδια των ατόμων υπάρχουν "αποθηκευμένες" όχι μόνο ιδιότητες, ασθένειες, αλλά και τάσεις για νοσηρές αντιδράσεις (προδιάθεση), οι οποίες σε συνδυασμό με περιβαλλοντολογικούς παράγοντες μπορεί να οδηγήσουν σε γονιδιακή μετάλλαξη και στη συνέχεια στην εκδήλωση συγκεκριμένης ασθένειας.

Η προσπάθεια "αποκωδικοποίησης" των πληροφοριών, που περικλείονται στα γονίδια οδήγησε στη σύλληψη του τεραστίων διαστάσεων διεθνούς προγράμματος χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος, το οποίο συγκρίνεται με τα προγράμματα διαστημικής έρευνας, ή πυρηνικής ενέργειας. Αναμφισβήτητα οι πληροφορίες, που αναμένεται να συλλεγούν θα προκαλέσουν όχι μόνον ανακατατάξεις στον τρόπο, που αντιλαμβανόμαστε την ανθρώπινη ύπαρξη, αλλά θα οδηγήσουν σε ραγδαίες εξελίξεις στην ιατροφαρμακευτική έρευνα.

Οι γενετικές ανωμαλίες είναι δυνατόν να οφείλονται στη μετάλλαξη ενός συγκεκριμένου γονιδίου, είτε σε ανωμαλίες σχετικά με τον αριθμό, ή τη δομή των χρωμοσωμάτων, είτε σε μεταβολές στα κύτταρα οφειλόμενες σε εξωτερικές

---

<sup>20</sup> Βλ. άρθρο 12 "Γενετικές εξετάσεις που έχουν τη δυνατότητα πρόβλεψης», άρθρο 13 «Επεμβάσεις στο ανθρώπινο γονιδίωμα και άρθρο 18 "Έρευνα σε έμβρυα in vitro» του Ν. 2619/98 ΦΕΚ 132/τ. Α/19-6-98

επιδράσεις. Με τις υπάρχουσες διαγνωστικές δυνατότητες είναι δυνατόν να εντοπισθούν σήμερα τα γονίδια, που ευθύνονται για ορισμένες ασθένειες και με την εξέλιξη της τεχνολογίας ίσως καταστεί δυνατή στο μέλλον η ανίχνευση και άλλων ασθενειών. Η ανάλυση του γονιδιώματος καθαυτή και η μέσω αυτής πιθανή αναγνώριση κληρονομικών παθήσεων, όπως επίσης και της προδιάθεσης για ορισμένες παθήσεις, ή αλλεργίες επιφορτίζει το δίκαιο με την επιταγή επεξεργασίας πολλών προβλημάτων.

Με ποιους όρους θα επιτρέπεται να υποβληθεί κάποιος σε ανάλυση του γονιδιώματός του; Πώς θα κατοχυρώνεται το απόρρητο των αποτελεσμάτων της ανάλυσης και έναντι ποιου; Επιτρέπεται να υποβληθεί κάποιος υποχρεωτικά σε ανάλυση του γονιδιώματός του; Σε ποιους θα πρέπει να γίνονται γνωστά τα αποτελέσματα της εξέτασης;

Οι νέες εξελίξεις ανοίγουν το δρόμο σε ένα πολλά υποσχόμενο πεδίο, αποτελούν όμως για τον νομικό πρόκληση κυρίως, διότι το δίκαιο κατ' ανάγκη ακολουθεί την βιοϊατρική πρόοδο. Οι νέες προοπτικές επιβάλλουν την εξέτασή τους στο πλαίσιο της δημοκρατίας και με βάση τα υπάρχοντα συστήματα προστασίας των θεμελιωδών δικαιωμάτων.

Η αναγνώριση του ρόλου των γενετικών παραγόντων στην παθογένεια της ανθρώπινης νόσου έχει κάνει την κλινική γενετική έναν από τους πιο γρήγορα αναπτυσσόμενους κλάδους της ιατρικής.

#### **1.1.5. Επιπτώσεις των γενετικών ασθενειών**

Αντίθετα με την κοινή πεποίθηση πολλές γενετικές ασθένειες όχι μόνο δεν είναι σπάνιες, αλλά στην πραγματικότητα αποτελούν μια σημαντική αιτία νόσησης και θανάτου. Ακόμη και οι σπάνιες γενετικές παθήσεις ορισμένων ατόμων είναι συνολικά μια σημαντική αιτία νοσηρότητας και θνησιμότητας.

Περίπου το 3% όλων των κυήσεων καταλήγουν στη γέννηση ενός παιδιού με ένα σημαντικό γενετικό νόσημα ή ελάττωμα, που μπορεί να προκαλέσει αναπηρία, πνευματική καθυστέρηση, ή πρόωμο θάνατο. Η χρόνια φύση πολλών γενετικών

ασθενειών αποτελεί ένα σημαντικό ιατρικό, οικονομικό και συναισθηματικό φορτίο για τους πάσχοντες και τις οικογένειές τους, όπως επίσης και την κοινωνία γενικότερα<sup>21</sup>

Τα γενετικά, ή κληρονομικά νοσήματα<sup>22</sup> είναι ασθένειες, που μεταβιβάζονται στους απογόνους μέσω του γενετικού υλικού. Γνωρίζουμε περίπου 200 τέτοια νοσήματα, τα περισσότερα από τα οποία είναι ιδιαίτερος σπάνια. Από τα πιο γνωστά είναι η θαλασσαιμία ή μεσογειακή αναιμία, η αιμορροφιλία, η κυστική ίνωση κ.α. Στην πλειονότητά τους οι βλάβες, που προκαλούν, οφείλονται σε μικρό αριθμό μεταλλάξεων ενός συγκεκριμένου γονιδίου. Δεν πρέπει να συγχέουμε τα νοσήματα αυτά με τις εκτεταμένες ανωμαλίες, που αφορούν ολόκληρα χρωμοσώματα και οι οποίες προκαλούν σύνδρομα, όπως είναι η τρισωμία 21.

#### 1.1.6. Οι σπουδαιότεροι τύποι των γενετικών ασθενειών <sup>23</sup>

Οι γενετικά καθοριζόμενες ασθένειες κατατάσσονται σε τρεις μεγάλες κατηγορίες: χρωμοσομικές, μονογονιδιακές και πολυγονιδιακές ασθένειες.

#### **A. Χρωμοσομικές ασθένειες**

Τα περισσότερα χρωμοσομικά νοσήματα<sup>24</sup> χαρακτηρίζονται από καθυστέρηση στην ανάπτυξη, πνευματική καθυστέρηση και μια μεγάλη ποικιλία σωματικών ανωμαλιών. Κλινικά σημαντικές χρωμοσομικές ανωμαλίες συμβαίνουν περίπου στο 1% των νεογνών, που γεννιούνται ζωντανά. Σημαντικές χρωμοσομικές ανωμαλίες βρίσκονται περίπου στο μισό των αυτόματων αποβολών<sup>25</sup>.

<sup>21</sup> Βλ. Οικουμενική διακήρυξη της Unesco για το ανθρώπινο γονιδίωμα και τα δικαιώματα του ανθρώπου,

<sup>22</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής Το Χρυσό μου παιδί σελ. 61, εκδ. Π. Τραυλός-Ε. Κωσταράκη, Αθήνα 1996.

<sup>23</sup> Βλ. Thomas D. Gelehrter - Francis S. Collins, Αρχές Γενετικής Ιατρικής, σελ. 4-6, Μετάφραση Χ. Γιαπιτζάκης - Ε. Κιτράκη, Ιατρ. Εκδόσεις και Παναγιώτα Γρηγόρη, Ενδείξεις Προγεννητικού Ελέγχου γενετικών νοσημάτων, σ. 20-22, (Κ. Ε. Κ. Γ. Ν. Α. Αλεξάνδρα), Αθήνα 2000

<sup>24</sup>Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, Chromosomal syndromes, chapter 5, p. 46, Clinical Genetics Handbook

<sup>25</sup> Βλ. Ζ. Κοσμαιίδου-Αραβίδου, σ. 11, Προγεννητικός Έλεγχος-Προοπτικές, Κ. Ε. Κ. Γ. Ν. Α «ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ», Αθήνα 2000

Ένα τυπικό παράδειγμα ενός σημαντικού χρωμοσωμικού νοσήματος είναι το σύνδρομο Down<sup>26</sup>

## **B. Μονογονιδιακές ασθένειες**

Οι ασθένειες αυτές οφείλονται σε ένα μεταλλαγμένο γονίδιο, που έχει μεγάλη επίπτωση στην υγεία του ασθενή. Οι μονογονιδιακές ασθένειες<sup>27</sup> κληρονομούνται με ένα απλό μενδελιανό τρόπο και επίσης αναφέρονται ως Μενδελιανές ασθένειες. Περίπου 3. 000 διαφορετικές νόσοι είναι σήμερα γνωστές, που κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή, αυτοσωμικό υποτελή ή φιλοσύνδετο στο Χ τρόπο.<sup>28</sup> Οι μονογονιδιακές ασθένειες<sup>29</sup> αποτελούν το 5-10% των εισαγωγών σε παιδιατρικά νοσοκομεία και της θνησιμότητας σε παιδική ηλικία. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία προσβάλλει 1 στους 400 έγχρωμους στις Η. Π. Α και η κυστική ίνωση προσβάλλει 1 στους 2000 λευκούς. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία ήταν η πρώτη γενετική ασθένεια, που χαρακτηρίστηκε στο μοριακό επίπεδο και η μελέτη της χρησιμεύει σαν πρότυπο για την εφαρμογή της μοντέρνας μοριακής γενετικής ανάλυσης στην κλινική ασθένεια. Τα μονογονιδιακά νοσήματα είναι περιοχή, στην οποία οι πρόοδοι της μοριακής γενετικής έχουν κάνει τη σημαντικότερη προσφορά στην κατανόηση και την αντιμετώπιση των ασθενειών.

---

<sup>26</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, Chromosome disorders, chapter 6, p. 57, Clinical Genetics Handbook

<sup>27</sup> Βλ. Χ. Γιαπιτζάκης, Χρωματοσωμικές ανωμαλίες, σ. 40-43..... στη γενετική, Μονάδα Νευρογενετικής, Νευρολογική Κλινική Παν. μίου Αθηνών

<sup>28</sup> Αυτοσωμικός επικρατής οφείλεται σε γονίδιο, που εδράζεται σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα και επικρατεί του αλληλόμορφου του. Αυτοσωμικός υποτελής οφείλεται σε γονίδιο, που εδράζεται σε υπολειπόμενο γονίδιο που δε εκδηλώνει την ιδιότητά του όταν βρεθεί με το ομόλογό του επικρατές για τα υπολειπόμενα γονίδια. Κληρονομούνται σύμφωνα με τον νόμο του Μέντελ. Φιλοσύνδετο, που εδράζεται στο Χ φυλετικό χρωμόσωμα χωρίς να υπάρχει αλληλόμορφο του στο Ψ.

<sup>29</sup> Βλ. Rurh Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω, Hematologic disorders, p. 110-125 και Respiratory system disorders, p. 158-163



## Γ. Πολυγονιδιακά νοσήματα

Οι ασθένειες αυτές οφείλονται στην αλληλεπίδραση πολλών γονιδίων, καθένα από τα οποία μπορεί να έχει μια σχετική μικρή συνεισφορά. Αυτό το σύνολο των ασθενειών είναι το περισσότερο συχνό και το λιγότερο κατανοητό από τις ανθρώπινες γενετικές ασθένειες. Παραδείγματα τέτοιων νοσημάτων είναι<sup>30</sup> ο σακχαρώδης διαβήτης, η υπέρταση, η σχιζοφρένεια και μια ποικιλία συγγενών ανωμαλιών, όπως ο λαγόχειλος, το λυκόστομα και οι περισσότερες συγγενείς καρδιακές ασθένειες κ.α. Τα νοσήματα αυτά αποτελούν το 25-50% των εισαγωγών σε παιδιατρικά νοσοκομεία, το 25-35% της θνησιμότητας σε παιδική ηλικία και εξαιτίας της χρονιότητας πολλών από αυτές τις καταστάσεις, ίσως ένα ακόμη μεγαλύτερο συστατικό του φορτίου της ασθένειας στον ενήλικο πληθυσμό. Το σύνολο αυτών των ασθενειών αποτελεί πρόκληση για την ανάλυση των τρόπων με τους οποίους τα προσθετικά, ή αλληλοεξαρτώμενα αποτελέσματα πολλών γονιδίων δημιουργούν προδιάθεση για μία ασθένεια, η οποία στη συνέχεια εκδηλώνεται μόνον παρουσία κατάλληλων περιβαλλοντικών εναυσμάτων.

Υπάρχει η ελπίδα, ότι η μοριακή γενετική προσέγγιση θα επιτρέψει ένα σαφέστερο καθορισμό αυτών των γενετικών παραμέτρων και της γενετικής ετερογένειας, που χαρακτηρίζει την ευπάθεια σε ασθένειες.<sup>31</sup>

### 1.2. Ιατρικώς Υποβοηθούμενη Τεκνοποίηση (ΙΥΤ)

Ο όρος αυτός έχει το πλεονέκτημα, ότι λέει ακριβώς, ό, τι περιέχει. Πρόκειται για τη δημιουργία παιδιών από γονείς, οι οποίοι δε μπορούν να τεκνοποιήσουν από μόνοι τους, χωρίς δηλαδή ιατρική παρέμβαση και υποβοήθηση.<sup>32</sup>

Η διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης περιλαμβάνει την προετοιμασία της ωοθήκης με σκοπό την πολλαπλή ανάπτυξη ωοθυλακίων, τη χειρουργική συλλογή

<sup>30</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω, Metabolic disease, p. 227-234 και Psychiatric disorders, p. 265-267

<sup>31</sup> Βλ. Thomas D, Gelehrter-Francis S. Collins, όπου παραπάνω σ. 4-6

<sup>32</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σ. 23

ωαρίων, την καλλιέργεια των ωαρίων μαζί με τα σπερματοζώαρια, πράγμα, που επιτρέπει συνήθως τη γονιμοποίηση.

Η γονιμοποίηση θέτει σε λειτουργία τα κυτταρικά προγράμματα ανάπτυξης, που θα οδηγήσουν στο σχηματισμό του εμβρύου. Επόμενο στάδιο η εμφύτευση, ή εμβρυομεταφορά.<sup>33</sup> Συχνά συμβαίνει να "περισσέψουν" μερικά έμβρυα και έτσι έχουμε τη δυνατότητα να τα καταψύξουμε.<sup>34</sup>

Η σημερινή γενετική<sup>35</sup> έχει ξεπεράσει κατά πολύ τα κυτταρικά όρια και είναι πλέον μοριακή, αφορά δηλαδή τα ίδια τα μόρια του χρωμοσωμικού DNA. Οποιαδήποτε μορφή πειραματισμού στον τομέα της ανθρώπινης γενετικής υπόκειται σε αυστηρότατες διαδικασίες ελέγχου και πραγματοποιείται μόνο σε εξαιρετικά ειδικές περιπτώσεις, εάν εμπλέκει ανθρώπινα όντα (π. χ πειράματα σωματικής γονιδιακής θεραπείας). Τα πειράματα "γενετικής", που γίνονται με ανθρώπινα γονίδια πάνω σε πειραματόζωα, έχουν καθαρά ερευνητικό χαρακτήρα. Τίποτα από όλα αυτά δεν αποτελεί πειραματισμό, που να σχετίζεται με την υποβοήθηση της αναπαραγωγικής διαδικασίας στον άνθρωπο.

Η μόνη πιθανή σχέση ανθρώπινης εμβρυολογίας και μοριακής γενετικής αφορά τη χρήση διαγνωστικών μεθόδων για την ανίχνευση ενός πολύ περιορισμένου αριθμού μεταλλάξεων συγκεκριμένων γονιδίων, μέσω της προεμφυτευτικής γενετικής διαγνωστικής.

Οι σημερινές διαγνωστικές δυνατότητες επιτρέπουν την ανίχνευση κληρονομικών παθήσεων, είτε κατά την αρχή της κύησης, είτε κατά τη διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης. Γνωστό είναι, ότι η Ιατρική έχει τρόπους να ελέγξει, εάν ένα έμβρυο, που μεγαλώνει στη μήτρα της μητέρας του πάσχει από κάποιο γενετικό νόσημα, ή κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία.

---

<sup>33</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σ. 26

<sup>34</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σ. 45

<sup>35</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σ. 61

Η σύγχρονη μοριακή Γενετική<sup>36</sup> διαθέτει τα μέσα, για να διαγνώσει τη χρωμοσωμική ανωμαλία. Τα χρωμοσώματα από ένα μόνον κύτταρο αρκούν, για να προσδιορισθούν, με προσέγγιση μεγαλύτερη του 99,99%, όλες οι μέχρι σήμερα γονιδιακές βλάβες. Εάν αυτό το κύτταρο είναι βλαστομερίδιο, τότε μπορούμε να ανιχνεύσουμε τα γενετικά νοσήματα. Η τεχνική PGD μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την ανίχνευση όλων των γνωστών γονιδιακών παθήσεων, καθώς και για την ανίχνευση του φύλου, με σκοπό να αποτραπεί η μεταβίβαση φυλοσύνδετου νοσήματος. Τα αποτελέσματα είναι γνωστά σε λίγες ώρες, πράγμα, που επιτρέπει να προχωρήσουμε στη μεταφορά των εμβρύων, τα οποία δε φέρουν τη γενετική πάθηση, που προσπαθούμε να αποφύγουμε. Οι δυνατότητες αυτές, όπως είναι φυσικό, δημιουργούν μεγάλα ηθικά και δεοντολογικά προβλήματα.

Όταν γεννήθηκε η Louise Brown<sup>37</sup>, το πρώτο παιδί με εξωσωματική γονιμοποίηση στον κόσμο, υπήρξαν μεγάλες αντιδράσεις, όπως και όταν μερικά χρόνια αργότερα γεννήθηκε το πρώτο παιδί από έμβρυο, που είχε καταψυχθεί.

Στα θέματα της ΙΥΤ και της Γενετικής<sup>38</sup> επιβάλλεται η έγκριση από ένα συμβούλιο, ή μια επιτροπή ηθικής και δεοντολογίας, όχι μόνο στο επίπεδο του ιδρύματος, αλλά και σε τοπικό, ή και εθνικό επίπεδο.

Ένα από τα πρώτα εργαστήρια στον κόσμο που εφάρμοσε την τεχνική ICSI σε ευρεία κλίμακα, η Κλινική του Ελεύθερου Πανεπιστημίου των Βρυξελλών, υποχρεώνει τα ζευγάρια, πριν ενταχθούν στο πρόγραμμα, να υπογράψουν μία δήλωση, ότι αποδέχονται τη διενέργεια αμνιοπαρακέντησης, εάν προκύψει εγκυμοσύνη.

Ο γενετιστής ιατρός, που έχει την εποπτεία του προγράμματος προγεννητικού ελέγχου έχει δηλώσει δημόσια, ότι η υποχρέωση αυτή δε θα παύσει παρά μόνον αφού γεννηθούν χίλια παιδιά με την μέθοδο ICSI και αφού αποδειχθεί, ότι τα ποσοστά

---

<sup>36</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σελ. 178

<sup>37</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σελ. 220

<sup>38</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σελ. 235

συγγενών (χρωμοσωμικών) ανωμαλιών δε διαφέρουν από εκείνα του γενικού πληθυσμού.

Στη Βρετανία, όπου γεννήθηκε το πρώτο "παιδί του σωλήνα"<sup>39</sup>, η επίσημη κρατική νομοθεσία ήταν σχεδόν ανύπαρκτη για την ΙΥΤ μέχρι το 1990. Σήμερα η βιοϊατρική της αναπαραγωγής είναι η μόνη ειδικότητα στη Βρετανία που ρυθμίζεται η πρακτική της από ειδική Υπηρεσία ελέγχου. Η HFEA έχει απόλυτη αρμοδιότητα και για την επεξεργασία των θεμάτων ηθικής και δεοντολογίας, στον τομέα της ΙΥΤ, τόσο από άποψη πειραματισμού, όσο και εφαρμογών.

Στη Γαλλία ψηφίσθηκαν το 1994 δύο γενικοί νόμοι περί Βιοηθικής,<sup>40</sup> οι οποίοι περιλαμβάνουν ειδικές ρυθμίσεις για τη βιοϊατρική δεοντολογία της ΙΥΤ της προεμφυτευτικής διάγνωσης και γενικά της δωρεάς ιστών και οργάνων.

Το ζήτημα του προγεννητικού ελέγχου, αλλά και των ανθρωπίνων δικαιωμάτων στο επίπεδο της προεμφυτευτικής και γενικότερα της βιοηθικής αποτέλεσε αντικείμενο τόσο ρυθμίσεων του Έλληνα νομοθέτη,<sup>41</sup> όσο και διεθνών οργανισμών, όπως της Ευρωπαϊκής Ένωσης και του Συμβουλίου της Ευρώπης.

Αντικείμενο όλων των ρυθμίσεων υπήρξε, τόσο ο καθορισμός του πλαισίου εφαρμογής των μεθόδων προγεννητικής αγωγής και των αρμοδίων οργάνων για την εφαρμογή του, όσο και ποικίλα ζητήματα, που έπρεπε να οριοθετηθούν και να διευκρινισθούν, προκειμένου να αποφευχθούν ασυμβατότητες, αλλά και παρεκκλίσεις από ένα σύστημα ηθικής στην ιατρική και ποικίλα θέματα πρακτικής εφαρμογής.

---

<sup>39</sup> Βλ. Χάρης Ε. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σ. 240

<sup>40</sup> Ισχύουν επίσης από το 1988 δύο ειδικά Διατάγματα (δημοσιεύθηκαν στη Γαλλική Εφημερίδα της Κυβερνήσεως στις 9-4-1988), τα οποία αφορούν τον προγεννητικό έλεγχο και την ΙΥΤ.

<sup>41</sup> Βλ. άρθρα 1455, 1456, 1457, 1458, 1459 του Ν. 3089/02 "Ιατρική Υποβοήθηση στην ανθρώπινη αναπαραγωγή" ΦΕΚ 327/τ. Α/23-12-2002.

Για τη σωστή χρήση της PGD θα πρέπει να διευκρινιστούν κάποιες συγκεκριμένες έννοιες,<sup>42</sup> π. χ η έννοια της ασθένειας, της κανονικότητας, της γενετικής ποικιλίας και της ευγονικής. Θα πρέπει να διασαφηνιστεί η έννοια της γενετικής τελειότητας σε αντίθεση με τη γενετική ανωμαλία, σαν ένα αναπόσπαστο κομμάτι των χαρακτηριστικών των ανθρώπινων όντων.

Ο διαχωρισμός ανάμεσα στις ασθένειες, τις παθήσεις και τα χαρακτηριστικά εγγυάται λεπτομερή έλεγχο. Αν θα μπορούσε να θεωρηθεί ηθικά αποδεκτή η χρήση της PGD για σοβαρές γενετικές ασθένειες, κάποιοι εκφράζουν ανησυχίες για την πιθανότητα χρήσης της μεθόδου για επιλογή εμβρύου με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά. Αυτό μπορεί να εγκυμονεί πολλούς κινδύνους. Συγκεκριμένα, τον κίνδυνο για τα παιδιά με αυτά τα χαρακτηριστικά ( π. χ αναπηρία) να στιγματιστούν και την πίεση προς τους γονείς, οι οποίοι από τη στιγμή, που η μέθοδος είναι διαθέσιμη, θα μπορούσαν να έχουν αποφύγει την απόκτηση παιδιού με αναπηρία.

Επιπλέον, έχει υποστηριχθεί, ότι η χρήση της PGD θα στιγματίσει, καθώς θα μειώσει τον αριθμό των ατόμων με συγκεκριμένες γενετικές παθήσεις.

### 1.2.1. Εξωσωματική

Πριν αναφερθούμε στα πλεονεκτήματα της εξωσωματικής συνοπτικά θα εκθέσουμε τις τρεις απόψεις, που υπάρχουν κατά της εξωσωματικής<sup>43</sup>.

- Α. Η έρευνα για την ανάπτυξη και εξέλιξη της εξωσωματικής έχει ως αποτέλεσμα την καταστροφή του εμβρύου.
- Β. Η «προδημιουργία» δεν είναι φυσική διαδικασία

---

<sup>42</sup> Βλ. The protection of the human embryo in vitro, Report by the Working party on the Protection of the human Embryo and Fetus, Ethical aspects and social consequences, in particular the issues of eugenics, p. 32, Steering committee on bioethics, Strasbourg 19-6-2003

<sup>43</sup> Βλ. The protection of the human embryo in vitro, όπου παραπάνω, Critical discussion on IVF, p. 14-15

- Γ. Η εξωσωματική παρέχει μικρότερη προστασία για το έμβρυο από τη φύση ( επειδή εμφυτεύονται αρκετά έμβρυα, αλλά συνήθως γονιμοποιείται ένα και τα άλλα πεθαίνουν)

Έχουν αναπτυχθεί και απόψεις, όπου εκτός από τα αποτελέσματα, τα οφέλη και το ρίσκο της μεθόδου, λαμβάνουν υπόψη κοινωνικά θέματα, όπως την επιρροή της εξωσωματικής στη ζωή και την ψυχολογία των ατόμων, που εμπλέκονται.

Η αύξηση του αριθμού των παιδιών, που γεννιούνται μέσω της εξωσωματικής δείχνει μεταξύ των άλλων και την πρόοδο στα ηθικά ζητήματα, που σχετίζονται με αυτήν. Για παράδειγμα, λαμβάνεται η αρχή της ωφελιμότητας, όσον αφορά την ανακούφιση των ζευγαριών, που δεν μπορούσαν να τεκνοποιήσουν και στηρίζεται η αυτονομία τους στην επιθυμία τους να αποκτήσουν παιδί.

Υπάρχουν όμως και οι ισχυρισμοί, ότι οι επιτυχείς εξωσωματικές είναι λίγες με αποτέλεσμα τα ζευγάρια να έχουν όλο και περισσότερες δυσκολίες μετά από κάθε αποτυχημένη προσπάθεια.

Η γυναίκα σήμερα έχει το δικαίωμα στην αναπαραγωγική επιλογή. Για παράδειγμα μια γυναίκα μπορεί να επιλέξει να μην αποκτήσει παιδί νωρίς στη ζωή της, αλλά να μην αποκτήσει κι ένα παιδί με σοβαρά προβλήματα υγείας.

Στην Ευρώπη σήμερα οι γυναίκες τεκνοποιούν σε μεγαλύτερη ηλικία, οπότε και ο μέσος όρος ηλικίας των γυναικών, που κάνουν εξωσωματική αυξάνεται. Επειδή ο κίνδυνος της υπογονιμότητας αυξάνει με την ηλικία και η επιτυχία της εξωσωματικής μειώνεται ιδιαίτερα μετά την ηλικία των 40, πολλές γυναίκες δεν καταφέρνουν τελικά να τεκνοποιήσουν. Παρόλο, που η απόφαση κάθε γυναίκας γι' αυτό το θέμα πρέπει να είναι «ελεύθερη», οι κοινωνικές πιέσεις περιορίζουν αυτήν την ελευθερία.

Η Ευρωπαϊκή Διακήρυξη Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων, αναφέρεται στο «δικαίωμα δημιουργίας οικογένειας», αλλά όχι στο δικαίωμα «προδημιουργίας».

Σήμερα είναι ανάγκη να τονιστεί, ότι στόχος του Οικογενειακού Προγραμματισμού είναι όχι μόνο η απόκτηση επιθυμητών παιδιών, αλλά και υγιών.

Ο σημαντικότερος παράγοντας για τη γέννηση παιδιού με μειονεξίες είναι τα γενετικά νοσήματα.

Ο ρόλος των γενετικών νοσημάτων στη νοσηρότητα και θνησιμότητα άρχισε να γίνεται γνωστός μόνο κατά τα 30 τελευταία χρόνια. Και δεν είναι μόνο τα γενετικά προδιαγεγραμμένα νοσήματα, που το ποσοστό τους μεγαλώνει, όσο αυξάνεται η αναζήτησή τους (αιμοσφαιρινοπάθειες κ.α), αλλά σήμερα δεχόμαστε, ότι πάνω από το 50% των εισαγωγών στα παιδιατρικά νοσοκομεία οφείλεται σε γενετικά προσδιορισμένη προδιάθεση για νόσηση.

Εκτός από τα γενετικά νοσήματα και οι συγγενείς ανωμαλίες αποτελούν μία κατηγορία συγγενών νοσημάτων, που μελλοντικά θα μπορούν να προληφθούν, αφού ένα ποσοστό τους οφείλεται σε γενετικά νοσήματα, που θα μπορούν να είναι γνωστά και αντιμετωπίσιμα και ένα άλλο ποσοστό τους οφείλεται σε βλάβη του εμβρύου λόγω ενδομητρίων κακών συνθηκών (π. χ λοιμώξεις), που θα μπορούν και αυτές να προληφθούν, εάν υπάρχει η σωστή ενημέρωση των αυριανών γονέων.

Μετά τη μοριακή διάγνωση<sup>44</sup> ακολουθεί η μεταφορά και η εμφύτευση των εμβρύων, που αποδείχθηκαν φυσιολογικά και η παρακολούθηση της εγκύου<sup>45</sup>. Τα στάδια και όλη η διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης, καθώς και η εμβρυομεταφορά γίνονται σε κατάλληλη μονάδα εξωσωματικής γονιμοποίησης, ενώ για τη διαδικασία της μοριακής διάγνωσης απαιτείται εξοπλισμός και τεχνογνωσία εργαστηρίου μοριακής γενετικής (πίνακας Ι).

Κατά συνέπεια, σήμερα είναι αναγκαία η ενημέρωση των στελεχών του Οικογενειακού Προγραμματισμού γύρω από τα γενετικά νοσήματα και ο προσανατολισμός των σκοπών τους προς αποφυγήν τους.

Θα μπορούσε να υπάρχει ενημέρωση για τον Οικογενειακό προγραμματισμό μέσα στα σχολεία, σχολές Τ.Ε.Ι και Α. Ε. Ι, στα οποία θα έχουν τη δυνατότητα οι νέοι

<sup>44</sup> Βλ. Εμμανουήλ Καναβάκης, Προγεννητικός Έλεγχος - Προοπτικές (Κ. Ε. Κ Γ. Ν. Α. Αλεξάνδρα), σ. 73, 74, Αθήνα 2000

<sup>45</sup> Βλ. άρθρα 1-10 και 14 του Ν. 3305/05 «Εφαρμογή της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής», ΦΕΚ 17/τ. Α/27-1-2005

άνθρωποι, μαθητές, φοιτητές, σπουδαστές να προσέρχονται και να παρακολουθούν τα ειδικά σεμινάρια, προκειμένου να έχουν κάποιες γνώσεις, που θα τους χρησιμεύσουν, όταν θα αποφασίσουν να προχωρήσουν στη δημιουργία της δικής τους οικογένειας.

Αναγκαία φαίνεται να είναι η ανάμιξη του ΕΣΥ στο θέμα της εξωσωματικής γονιμοποίησης. Και αυτό το θέμα ανήκει στον Οικογενειακό Προγραμματισμό αφού στοχεύει στην απόκτηση των επιθυμητών παιδιών από τις γυναίκες, που έχουν πρόβλημα.

Ο οικογενειακός προγραμματισμός περιβάλλεται από την πολιτεία<sup>46</sup>. Αποτελεί βασικό στοιχείο προληπτικής ιατρικής και έχει στόχο την ενημέρωση των ζευγαριών. Το πρόγραμμα του οικογενειακού προγραμματισμού, που έχει θεσμοθετήσει το Υπουργείο Υγείας, έχει παρεξηγηθεί, τόσο από την εκκλησία, όσο και από τους συλλόγους πολυτέκνων, διότι πιστεύουν, ότι με τον έλεγχο των γεννήσεων συμβάλλει στην υπογεννητικότητα της χώρας, πρόβλημα όμως, που και η πολιτεία θεωρεί μεγάλο. Στην πραγματικότητα όμως ο οικογενειακός προγραμματισμός, όχι μόνον δεν αναστέλλει τις γεννήσεις, αλλά βοηθά, ώστε να γεννιούνται επιθυμητά και υγιή παιδιά.

Η Marie Stopes, ( 15-10-1880 – 2-10-1958) είναι η πρωτοπόρος του οικογενειακού προγραμματισμού και υπέρμαχος της ευγονικής. Πριν μερικές δεκαετίες ήταν μια από τις πιο διάσημες γυναίκες στον κόσμο και όμως σήμερα έχει ξεχαστεί λόγω των πολιτικών της απόψεων. Ιδρυσε το πρώτο κέντρο οικογενειακού προγραμματισμού στη Βρετανία το 1921 και ακολούθησε μία σειρά ανάλογων κέντρων σε όλο τον κόσμο, που μέχρι σήμερα φέρουν το όνομά της. Στο βιβλίο της περί οικογενειακού προγραμματισμού, « Radiant Motherhood», αναφέρθηκε ιδιαίτερα στην ευγονική και τάχθηκε υπέρ της στειρώσεως ατόμων με βεβαρημένη κληρονομικότητα, θεωρώντας το ανθρωπιστικότερο από τις εκτρώσεις. Η προσφορά της στις εκπροσώπους του φύλου της υπήρξε ανεκτίμητη.

---

<sup>46</sup> Βλ. άρθρο 22 του Ν. 1397/83 «Εθνικό Σύστημα Υγείας» ( ΦΕΚ 143/τ. Α/7-10-1983) και, αρ. 1 του Ν. 1036/ 80 «Για τον Οικογενειακό Προγραμματισμό και για άλλες διατάξεις»ΦΕΚ 66/τ. Α/21-3-1980. Το Κράτος μεριμνά για τη διάδοση και την πρακτική εφαρμογή των συγχρόνων γνώσεων σε θέματα Γενετικής και Οικογενειακού Προγραμματισμού.

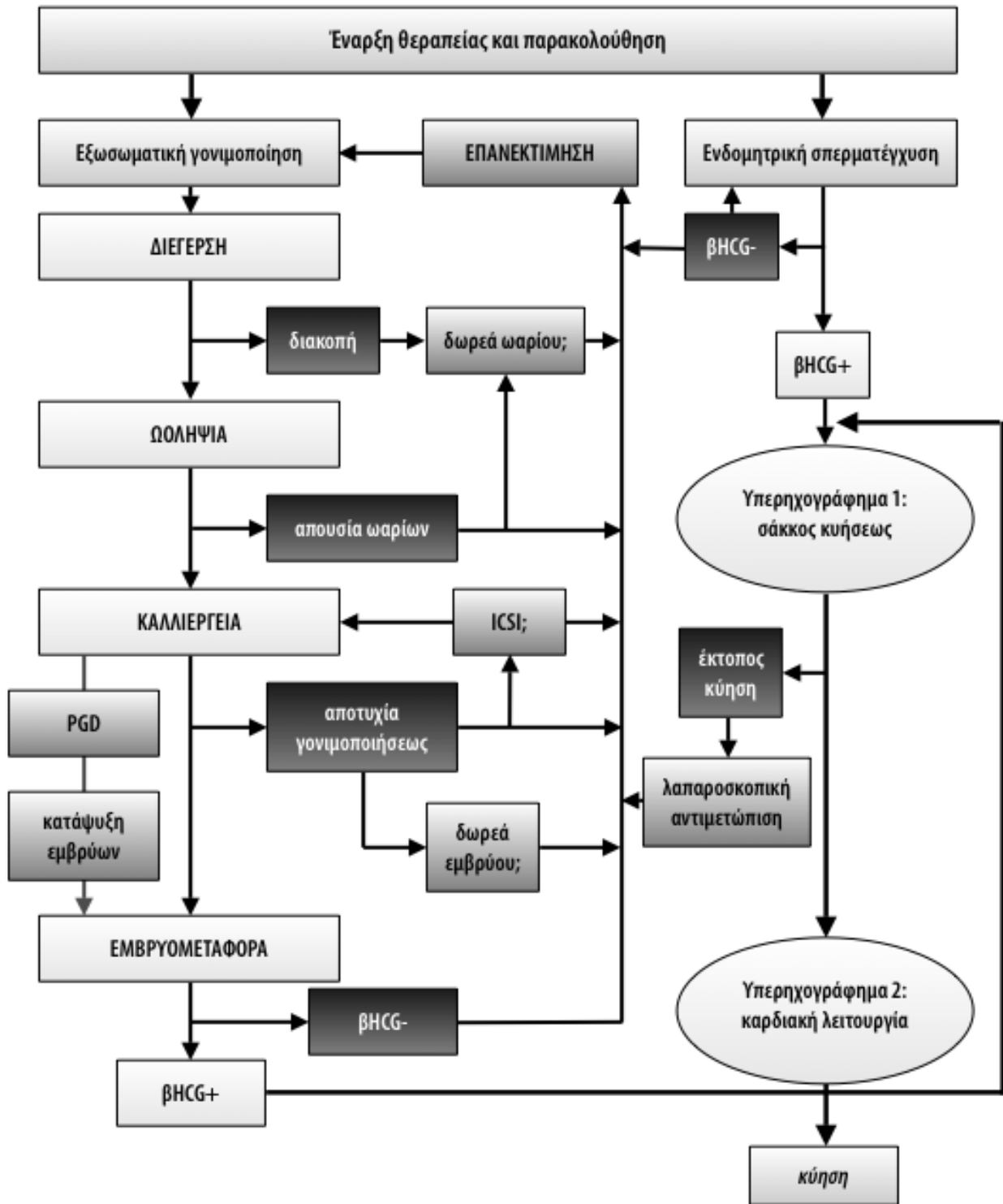


Η Ελληνική Εταιρεία Οικογενειακού Προγραμματισμού το 2005 μετονομάστηκε σε Ελληνικό Σύνδεσμο Οικογενειακού Προγραμματισμού ( Ε. Σ. Ο. Π) ακολουθώντας τις οδηγίες της Διεθνούς Ομοσπονδίας Οικογενειακού Προγραμματισμού ( IPPF), της οποίας είναι μέλος από το 1976.

Η συνεχής αυξανόμενη πολυπολιτισμικότητα στην Ευρώπη και η ελλιπής ενημέρωση των νέων, καθιστούν αναγκαία την προάσπιση της σεξουαλικής και αναπαραγωγικής υγείας τους, ώστε να έχουν μία συνειδητή επιλογή.

Στη χώρα μας το Ι. Κ. Α στον τομέα του οικογενειακού προγραμματισμού έχει δείξει ευαισθησία και έχει δημιουργήσει κέντρα οικογενειακού προγραμματισμού στην Αθήνα, Πειραιά, Θεσσαλονίκη, Πάτρα, Ηράκλειο, Αλεξανδρούπολη, Δράμα, Λάρισα.

Πίνακας Ι. Συνοπτική σχηματική παράσταση των τυπικών διαδικασιών της Ι. Υ. Τ. σε ένα οργανωμένο Κέντρο.<sup>47</sup>



<sup>47</sup> Βλ. Χ. Καζλαρής, όπου παραπάνω, σ. 186

### 1.2.2. Εθνικό Νομοθετικό Πλαίσιο

Ο Έλληνας νομοθέτης, με σειρά νομοθετικών παρεμβάσεων, επεδίωξε διαδοχικά να εντάξει τις μεθόδους προγεννητικού ελέγχου και της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, σε ένα σύστημα θεσμικών κανόνων.

Η Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή είναι μια από τις ελάχιστες κατηγορίες ιατρικών πράξεων, που ρυθμίζεται ειδικά και διεξοδικά με διατάξεις νόμου.<sup>48</sup>

Στο σημείο αυτό, πρέπει να υπομνήσουμε το κεφάλαιο όγδοο « ιατρική υποβοήθηση στην ανθρώπινη αναπαραγωγή» του Ν. 3089/2002<sup>49</sup> και τον Ν. 3305/2005<sup>50</sup> και ο οποίος αναφέρει στο προοίμιό του με τίτλο "Γενικές Αρχές" ότι 1. Οι μέθοδοι της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής (Ι.Υ.Α) εφαρμόζονται με τρόπο, που εξασφαλίζει τον σεβασμό της ελευθερίας του ατόμου και του δικαιώματος της προσωπικότητας και την ικανοποίηση της επιθυμίας για την απόκτηση απογόνων, με βάση τα δεδομένα της ιατρικής και της βιολογίας, καθώς και τις αρχές της βιοηθικής και ότι 2. Κατά την εφαρμογή των παραπάνω μεθόδων πρέπει να λαμβάνεται κυρίως υπόψη το συμφέρον του παιδιού, που θα γεννηθεί.<sup>51</sup>

Ο νόμος αυτός, στο άρθρο 28 §3 προβαίνει σε μια εξαντλητική παράθεση ορισμών, που συναντιούνται στα πλαίσια της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, αλλά και τις μεθόδους και τις συναφείς αρχές της.

---

<sup>48</sup> Βλ. Κατερίνα Φουντεδάκη, Ανθρώπινη Αναπαραγωγή και Αστική Ιατρική Ευθύνη, σ. 149, εκδ. Σάκκουλα Αθήνα-Θεσσαλονίκη, 2007.

<sup>49</sup> Βλ. Κεφ. Όγδοο, αρθ. 1455 «η ιατρική υποβοήθηση στην ανθρώπινη αναπαραγωγή επιτρέπεται μόνο για να αντιμετωπίζεται η αδυναμία απόκτησης τέκνων με φυσικό τρόπο, ή για να αποφεύγεται η μετάδοση στο τέκνο σοβαρής ασθένειας» και αρθ. 1456 «κάθε ιατρική πράξη που αποβλέπει στην υποβοήθηση της ανθρώπινης αναπαραγωγής, σύμφωνα με τους όρους του προηγούμενου άρθρου, διενεργείται με την έγγραφη συναίνεση των προσώπων που επιθυμούν να αποκτήσουν τέκνο του Ν. 3089/02 «Ιατρική Υποβοήθηση στην ανθρώπινη αναπαραγωγή» ΦΕΚ 327/τ. Α/23-12-2002

<sup>50</sup> Βλ. Ν. 3305/05 "Εφαρμογή της Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής ΦΕΚ 17/τ. Α/27-1-2005.

<sup>51</sup> Βλ. άρθρο 2 "Γενικές Αρχές" του Ν. 3305/05

Με τον τρόπο αυτόν, διασαφηνίζονται ζητήματα, όπως της εξωσωματικής γονιμοποίησης, της παρένθετης μητρότητας, της προεμφυτευτικής προγεννητικής διάγνωσης, ώστε οποιαδήποτε αναφορά και χρήση, τόσο σε ιατρικό, όσο και σε νομικό επίπεδο –σε περίπτωση, που γεννάται ζήτημα ιατρικής τεκμηρίωσης, ή νομικού ελέγχου- να είναι σαφείς οι ορισμοί και το εννοιολογικό τους περιεχόμενο.

Αξιοσημείωτο δε είναι και το άρθρο 5<sup>52</sup> του συγκεκριμένου νόμου, όπου τέμνεται το τόσο σημαντικό για κάθε ενέργεια σχετιζόμενη με τη διάθεση του ανθρωπίνου σώματος θέμα, δηλ. της συναίνεσης και της ενημέρωσης του υποκειμένου, που πρόκειται να υποβληθεί στην διαδικασία της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής. Προβλέπεται ενημέρωση από το επιστημονικό προσωπικό των μονάδων λεπτομερώς και κατά τρόπο κατανοητό ως προς τη διαδικασία, τις εναλλακτικές λύσεις, τα αναμενόμενα αποτελέσματα και τους πιθανούς κινδύνους από την εφαρμογή των μεθόδων αυτών. Η ενημέρωση αυτή καλύπτει επίσης τις κοινωνικές, ηθικές, νομικές και οικονομικές συνέπειες της εφαρμογής των μεθόδων Ι.Υ.Α. Στην παράγραφο 2 δεν προβλέπεται, ότι η παροχή των παραπάνω πληροφοριών αποτελεί προϋπόθεση για τις έγγραφες συναινέσεις, που προβλέπονται από τα άρθρα 1455 επ. ΑΚ και τον παρόντα νόμο<sup>53</sup>.

Στόχευση παράλληλα υπάρχει και στο ζήτημα του αριθμού των μεταφερόμενων και προεμφυτευμένων ωαρίων που γονιμοποιούνται<sup>54</sup>, αλλά και προβλέπονται οι διαδικασίες για τη λεγόμενη συντήρηση του γενετικού υλικού (κρυοσυντήρηση)<sup>55</sup>, τη διάθεση γαμετών και γονιμοποιημένων ωαρίων, τίθενται δε απαγορεύσεις και περιορισμοί στη χρήση γαμετών και γονιμοποιημένων ωαρίων<sup>56</sup>, σε σχέση με τον αριθμό των δοτών, τρίτους πιθανούς δότες, την επιλογή δότη και άλλα θέματα.<sup>57</sup>

---

<sup>52</sup> Βλ. άρθρο 5 "Ενημέρωση και Συναινέσεις» του Ν. 3305/05

<sup>53</sup> Βλ. άρθρο 2 του Ν. 3305/05

<sup>54</sup> Βλ. άρθρο 6 του Κεφαλαίου Β' "Διάθεση Γεννητικού Υλικού" του Ν. 3305/05

<sup>55</sup> Βλ. άρθρο 7 "Κρυοσυντήρηση" του Ν. 3305/05

<sup>56</sup> Βλ. άρθρο 8 "Διάθεση Γαμετών και Γονιμοποιημένων Ωαρίων" του Ν. 3305/05

<sup>57</sup> Βλ. άρθρο 9 "Ειδικοί Περιορισμοί" του Ν. 3305/05

Στο Κεφάλαιο Γ' του αυτού νόμου υπάρχει πρόβλεψη για την διακίνηση του γενετικού υλικού και των γονιμοποιημένων ωαρίων, που έχουν προεμφυτευθεί, όπως και τα βιολογικά και συστατικά παράγωγά τους, που διενεργείται μόνο μέσω Μ. Ι. Υ. και Τραπεζών Κρυσυντήρησης, που έχουν λάβει σχετική άδεια της Αρχής<sup>58</sup>.

Η ίδρυση των μονάδων αυτών προβλέπεται στο Κεφάλαιο Δ' του νόμου αυτού, όπου και διασαφηνίζονται θέματα σχετικά με την λειτουργία τους, την αδειοδότησή τους, το προσωπικό, που τις στελεχώνει και άλλα ζητήματα πρακτικής και οργανωτικής φύσεως<sup>59</sup>.

Μια σημαντική, όμως, θεσμική εξέλιξη στον τομέα της Ι.Υ.Α είναι η ίδρυση Αρχής Ι.Υ.Α. Στο άρθρο 19 του παρόντος νόμου<sup>60</sup>, αναφέρεται ότι η Αρχή αυτή είναι ανεξάρτητη, με προσωπική και λειτουργική αυτονομία των μελών της, ενώ στο άρθρο 20 απαριθμούνται οι αρμοδιότητες της Αρχής, όπως ο έλεγχος των προϋποθέσεων για την σύσταση και λειτουργία των Μ.Ι.Υ.Α, χορήγηση σε αυτές άδειας λειτουργίας κατά την κείμενη νομοθεσία και άλλα θέματα.

Στην Αρχή έχει ανατεθεί και η κατάρτιση ειδικού κώδικα δεοντολογίας<sup>61</sup>, η συλλογή και αρχειοθέτηση των κλινικών και ερευνητικών αποτελεσμάτων της δραστηριότητας των Μ.Ι.Υ.Α<sup>62</sup>, η εξέταση καταγγελιών για παραβίαση των δικαιωμάτων του υποκειμένου σε Μ.Ι.Υ.Α<sup>63</sup>, η συνεργασία με αντίστοιχες αρχές άλλων κρατών, καθώς και με ευρωπαϊκούς και διεθνείς οργανισμούς και φορείς, σχετικά με την άσκηση των αρμοδιοτήτων της<sup>64</sup>.

---

<sup>58</sup> Βλ. άρθρο 14 Κεφάλαιο Γ' «Διακίνηση Γενετικού Υλικού» του Ν. 3305/05

<sup>59</sup> Βλ. άρθρο 16 Κεφάλαιο Δ' "Μονάδες Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής και Τράπεζες Κρυσυντήρησης" του Ν. 3305/05

<sup>60</sup> Βλ. άρθρο 19 Κεφάλαιο Ε' "Εθνική Αρχή Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής "Σύσταση-Αποστολή-Νομική Φύση" του ν. 3305/05

<sup>61</sup> Βλ. παράγραφο "γ" του άρθρου 20 του Κεφαλαίου Γ' "Αρμοδιότητες της Αρχής" του Ν. 3305/05

<sup>62</sup> Βλ. παράγραφο "ε" του άρθρου 20 του Κεφαλαίου Γ' «Αρμοδιότητες της Αρχής» του Ν. 3305/05

<sup>63</sup> Βλ. παράγραφο "ι" του άρθρου 20 του Κεφαλαίου Γ' «Αρμοδιότητες της Αρχής» του Ν. 3305/05

<sup>64</sup> Βλ. παράγραφο "ια" του άρθρου 20 του Κεφαλαίου Γ' «Αρμοδιότητες της Αρχής» του Ν. 3305/05

Στην Αρχή, τέλος, έχει ανατεθεί και το ζήτημα, που σχετίζεται με την φύλαξη και την τύχη του γενετικού υλικού, που βρίσκονται και φυλάσσονται σε μια Μ.Ι.Υ.Α, αλλά και η διατήρηση απόρρητων προσωπικών στοιχείων και δεδομένων των δοτών του γενετικού υλικού<sup>65</sup>, τα οποία, έχουν οδηγήσει, κατά καιρούς, σε μακροσκελείς επίπονες συζητήσεις και αμφισβητήσεις, αναφορικά με την αποτελεσματική προστασία των προσωπικών δεδομένων των ασθενών, αλλά και της παράνομης και ανήθικης χρήσης των κυττάρων, που φυλάσσονται σε Τράπεζες Γενετικού Υλικού<sup>66</sup>.

Προς την κατεύθυνση της θωράκισης του θεσμικού πλαισίου της Ι.Υ.Α, το Κεφάλαιο ΣΤ' του νόμου αυτού, θέτει ένα σύστημα ποινικών και διοικητικών κυρώσεων, στα άρθρα του 26 και 27 αντίστοιχα<sup>67</sup>. Τίθεται απαγόρευση κλωνοποίησης, αναπαραγωγής, τροποποίησης του ανθρωπίνου γονιδιώματος, γαμετών και γονιμοποιημένου ωαρίου, ανάπτυξη γονιμοποιημένων ανθρωπίνων ωαρίων, εκτός του ανθρωπίνου σώματος, ή χρησιμοποίησης γενετικού υλικού κατά τρόπο, που παραβαίνει ένα σύστημα νομικών και ηθικών κανόνων.

Στα πλαίσια δε της προαναφερθείσας απαραίτητης συναίνεσης του υποκειμένου, η παράγραφος 5 του άρθρου 26<sup>68</sup> κολάζει ποινικά την εφαρμογή Μ.Ι.Υ.Α, χωρίς την έγγραφη συναίνεσή τους. Αυτή η πρόβλεψη συμπληρώνεται νομοθετικά από την παράγραφο II, που εγκαλεί ποινικά αυτόν, που αποκαλύπτει την ταυτότητα των δοτών και ληπτών του γενετικού υλικού.

Στις διοικητικές κυρώσεις του άρθρου 27 αξιοσημείωτα είναι, τόσο τα αυστηρά χρηματικά πρόστιμα<sup>69</sup>, όσο και η προσωρινή αναστολή λειτουργίας έως 6 μήνες, είτε οριστική παύση λειτουργίας μιας Μ.Ι.Υ.Α<sup>70</sup>.

---

<sup>65</sup> Βλ. παράγραφο "ιδ'" του άρθρου 20 του Κεφαλαίου Γ' «Αρμοδιότητες της Αρχής» του Ν. 3305/05

<sup>66</sup> Βλ. παράγραφο "2γ'" του άρθρου 20 του Κεφαλαίου Γ' «Αρμοδιότητες της Αρχής» του Ν. 3305/05

<sup>67</sup> Βλ. άρθρο 26 «Ποινικές κυρώσεις», και άρθρο 27 «Διοικητικές κυρώσεις» του Ν. 3305/05

<sup>68</sup> Βλ. άρθρο 26 Κεφαλαίου ΣΤ' "Κυρώσεις" και άρθρο 26 "Ποινικές κυρώσεις" του Ν. 3305/05

<sup>69</sup> Βλ. άρθρο 27 Κεφαλαίου ΣΤ' "Κυρώσεις", άρθρο 26 "Ποινικές κυρώσεις" και άρθρο 27 Διοικητικές κυρώσεις" Παράγραφος "8" του Ν. 3305/05

Η ρύθμιση της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, μάλλον δεν ικανοποιεί, αν ληφθεί υπόψη, ότι η μέθοδος αυτή επιτρέπει τη διάγνωση σοβαρότατων γενετικών παθήσεων, πριν την έναρξη της κύησης με αποτέλεσμα να παρουσιάζει μεγάλα πρακτικά και ηθικά πλεονεκτήματα σε σχέση με τη μεταγενέστερη τεχνητή διακοπή της κύησης. Η απαλλαγή της προεμφυτευτικής διάγνωσης από οποιοσδήποτε πρόσθετες προϋποθέσεις σε σχέση με τις υπόλοιπες τεχνικές και μεθόδους στο πλαίσιο της ΥΑ θα ήταν δικαιολογημένη ενόψει και της άποψης που αποδέχεται ο έλληνας νομοθέτης για τη νομική φύση του γονιμοποιημένου ωαρίου στο διάστημα των πρώτων 14 ημερών μετά τη γονιμοποίηση.<sup>71</sup>

Υποστηρίζεται, ότι η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση διαφέρει από την άμβλωση, όταν διαπιστώνεται σοβαρό πρόβλημα υγείας στο κυοφορούμενο, με την έννοια, ότι στην πρώτη περίπτωση το γονιμοποιημένο ωάριο δημιουργείται εξ αρχής με σκοπό να ελεγχθεί, δηλαδή σκοπός της τεχνητής γονιμοποίησης είναι η ευγονική επιλογή και επομένως η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση προσκρούει στην προστασία της ανθρώπινης αξίας. Το επιχείρημα συνιστά σόφισμα, διότι ο σκοπός των ενδιαφερομένων είναι η απόκτηση παιδιού και όχι απλώς ο ευγονικός έλεγχος, όπως και σε όλες τις εξετάσεις της εμβρυομητρικής ιατρικής. Η μόνη βασική διαφορά παραμένει ότι η προεμφυτευτική διάγνωση γίνεται σε προγενέστερο στάδιο.<sup>72</sup>

### 1.2.3. Νόμος 2667/1998

Ο εθνικός νομοθέτης, πριν ακόμη την σύσταση ανεξάρτητης Αρχής ελέγχου των

Μ. Ι. Υ. Α, με τον Νόμο 2667/1998 σύστησε την Εθνική Επιτροπή για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου και την Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, αποδεικνύοντας την μέριμνά του για ζητήματα, που σχετίζονται με την ηθική, στη διαδικασία, που άπτεται της γενετικής εξέλιξης του ανθρωπίνου είδους.

<sup>70</sup> Βλ. άρθρο 27 Κεφαλαίου ΣΤ' "Κυρώσεις", άρθρο 26 "Ποινικές κυρώσεις" και άρθρο 27 Διοικητικές κυρώσεις" Παράγραφος "13" του Ν. 3305/05

<sup>71</sup> Κατερίνα Φουντεδάκη, όπου παραπάνω, σ.198-199

<sup>72</sup> Κατερίνα Φουντεδάκη, όπου παραπάνω, υποσημ. σ.198,( βλ. Laufs, NJW 2000,2717 και MedR 1990, 232)

Στο άρθρο 1 προβλέπεται η σύσταση και η αποστολή της Ε. Ε. Δ. Α, η οποία επιφορτίζεται με τη διαρκή παρακολούθηση των σχετικών θεμάτων<sup>73</sup>, αλλά και την ανταλλαγή εμπειριών, σε διεθνές επίπεδο, με αντίστοιχα όργανα διεθνών οργανισμών (ΟΗΕ, ΟΑΣΕ και άλλων)<sup>74</sup>.

Ειδικότερα η Επιτροπή έχει -βάσει του παρόντος νόμου- αρμοδιότητα να εξετάζει θέματα, που ανάγονται στην προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων<sup>75</sup>, να υποβάλλει συστάσεις και προτάσεις, να γνωμοδοτεί για την λήψη νομοθετικών, ή διοικητικών μέτρων κλπ.

Στα επόμενα άρθρα του Νόμου 2667/1998 θεσμοθετείται η στελέχωση και λειτουργία της Επιτροπής με επιστημονικούς συνεργάτες, η σύνθεσή της, ενώ ακολουθούν και σχετικές μεταβατικές διατάξεις πάντα με απώτερο σκοπό την προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων (στα οποία εντάσσεται και η ελευθερία στην διάθεση του ανθρωπίνου σώματος).

Στο Κεφάλαιο Β' του νόμου προβλέπεται η σύσταση Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής, η οποία αποτελεί συμβουλευτικό όργανο της πολιτείας. Αρμοδιότητές της είναι η διαρκής παρακολούθηση θεμάτων αναφορικά με την εφαρμογή των βιολογικών επιστημών και τη διερεύνηση των ηθικών, κοινωνικών και οικονομικών διαστάσεων και επιπτώσεών τους<sup>76</sup>, ενώ, ειδικότερα επιφορτίζεται με την εξέταση κάθε ηθικού, κοινωνικού ή νομικού ζητήματος, σχετικά με τις εξελίξεις ιδίως της βιολογίας, της βιοτεχνολογίας, της ιατρικής και της γενετικής<sup>77</sup>. Επίσης, η συνεργασία με διεθνείς

---

<sup>73</sup> Βλ. άρθρο 1 Κεφαλαίου Α' Νόμου 2667/1998 "Εθνική επιτροπή για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου. Το άρθρο τιτλοφορείται "Σύσταση και Αποστολή"

<sup>74</sup> Βλ. άρθρο 1 Κεφαλαίου Α' Νόμου 2667/1998 "Εθνική επιτροπή για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου. "Σύσταση και Αποστολή" Παράγραφος 5α

<sup>75</sup> Βλ. άρθρο 1 Κεφαλαίου Α' Νόμου 2667/1998 "Εθνική επιτροπή για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου. "Σύσταση και Αποστολή" Παράγραφος 5β

<sup>76</sup> Βλ. άρθρο 10 Κεφαλαίου Β' "Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής" "Σύσταση και Αποστολή" του Ν. 2667/1998 «Σύσταση Εθνικής Επιτροπής για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου και Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής» ΦΕΚ 281/τ. Α/18-12-1998

<sup>77</sup> Βλ. άρθρο 10 Κεφαλαίου Β' του Νόμου 2667/1998 "Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής". "Σύσταση και Αποστολή" Παράγραφος 4α.



οργανισμούς και παρεμφερή όργανα, αλλά και η ενημέρωση των πολιτών για θέματα, που αφορούν την εξέλιξη των βιολογικών επιστημών και τις συνέπειες της εφαρμογής τους<sup>78</sup>.

#### 1.2.4. Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση - Θεμελιώδη δικαιώματα - Προβληματική

Η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση<sup>79</sup> εφαρμόζεται για ορισμένες μεταλλάξεις. Άρχισε να αναπτύσσεται τα τελευταία χρόνια για τον έλεγχο ζευγαριών, που βρίσκονται σε υψηλό κίνδυνο απόκτησης παιδιών με γενετικά μεταδιδόμενο νόσημα.

Με τον όρο « προεμφυτευτική διάγνωση» εννοούμε τον έλεγχο εμβρύου in vitro, που έχει δημιουργηθεί εξωσωματικά με σκοπό την υποβοηθούμενη αναπαραγωγή.<sup>80</sup>

Η PGD ( Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση) :

Επιτρέπει την εύρεση γενετικών διαταραχών πριν την εμφύτευση

- Αναπτύχθηκε για να προσφέρει εναλλακτική επιλογή προγεννητικής διάγνωσης για ζευγάρια σε κίνδυνο μετάδοσης σοβαρών γενετικών ανωμαλιών, αποφεύγοντας τη διακοπή της εγκυμοσύνης
- Συνδυάζει μία in vitro γονιμοποίηση και μια γενετική ανάλυση του εμβρύου με σκοπό να επιλεγεί και να μεταφερθεί στη μήτρα της γυναίκας μόνο το ή τα έμβρυα, που δεν έχουν προσβληθεί από την ασθένεια.

Η παρούσα επιστημονική γνώση υποστηρίζει, ότι η χρήση της PGD δεν βάζει σε κίνδυνο την υγεία του μελλοντικού παιδιού. Όμως η τεχνική χρησιμοποιείται λίγα χρόνια και απαιτούνται περισσότερες έρευνες για να το επιβεβαιώσουν.

---

<sup>78</sup> Βλ. άρθρο 10 Κεφαλαίου Β' του Νόμου 2667/1998 "Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής". "Σύσταση και Αποστολή" Παράγραφος 4δ και Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής. Θέσεις για σύγχρονα προβλήματα. Κείμενα 2000-2007, σ. 81.Επιμέλεια: Μαριάννα Δρακοπούλου. Εθνικό Τυπογραφείο 2008

<sup>79</sup> Βλ. Εμμανουήλ Καναβάκης, όπου παραπάνω, σ. 71, 72

<sup>80</sup> Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ.352

Η προεμφυτευτική διάγνωση σε αντίθεση με τον προγεννητικό έλεγχο, που γίνεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, αναγνωρίζει τα προσβεβλημένα έμβρυα πριν την εγκυμοσύνη, με αποτέλεσμα να μεταφέρονται μόνον τα υγιή στη μήτρα. Αντίθετα, αν στον προγεννητικό έλεγχο εμφανιστεί πρόβλημα στο έμβρυο οι γονείς θα πρέπει να αντιμετωπίσουν το δίλημμα της έκτρωσης, ή της γέννησης άρρωστου παιδιού, με αποτέλεσμα μεγάλο ψυχολογικό στρες.

Χωρίς την προεμφυτευτική διάγνωση τα ζευγάρια, που γνωρίζουν, ότι είναι φορείς μιας γενετικά μεταδιδόμενης ασθένειας και επιθυμούν να μην διακινδυνέψουν τη μεταφορά της στο παιδί, θα έπρεπε να διαλέξουν, ή να μην αποκτήσουν παιδί, ή να προχωρήσουν σε διακοπή κύησης, εφόσον μετά τον έλεγχο αποδειχτεί το πρόβλημα. Εναλλακτικά θα επέλεγαν την υιοθεσία. Τα πιθανά οφέλη της PGD σε αυτά τα ζευγάρια είναι, ότι τους επιτρέπει να προχωρήσουν σε εγκυμοσύνη χωρίς το άγχος του κινδύνου μετάδοσης σοβαρής γενετικής ασθένειας και ότι τους επιτρέπει να αποκτήσουν παιδί, που είναι βιολογικά δικό τους.

Οι ενδείξεις εφαρμογής της Π. Γ. Δ σήμερα είναι περιορισμένες και αφορούν:

- Ζευγάρια που βρίσκονται σε κίνδυνο γέννησης παιδιού με κληρονομικό νόσημα, που ταυτόχρονα παρουσιάζουν προβλήματα υπογονιμότητας.
- Περιπτώσεις, που έχουν προηγηθεί επανειλημμένα διακοπές εγκυμοσύνης για άρρωστο έμβρυο.
- Ζευγάρια, που δεν επιθυμούν να διακόψουν την εγκυμοσύνη για ηθικούς, ή θρησκευτικούς λόγους
- Περιπτώσεις ανδρικής στειρότητας, που οφείλονται στην έλλειψη σπερματικού πόρου (CBAVD), που θεωρείται ως ο γενετικός φαινότυπος της Ινοκυστικής νόσου. Έχει διαπιστωθεί, ότι 20-25% των ανδρών με CBAVD είναι διπλοί ετεροζυγώτες για δύο μεταλλάξεις ινοκυστικής νόσου.

Η διάγνωση στο στάδιο της προεμφύτευσης και η επιλογή του εμβρύου είναι σήμερα δυνατή, λόγω της εφαρμογής τρέχουσας τεχνολογίας στη μοριακή βιολογία και εμβρυολογία.

Η μεθοδολογία, που ακολουθείται για Π. Γ. Δ περιλαμβάνει:

A. Απομόνωση ενός, ή δύο κυττάρων για έλεγχο μετά τη γονιμοποίηση στο στάδιο του βλαστομεριδίου

B. Μοριακή διάγνωση της νόσου (με μεθοδολογία PCR ή FISH)

Γ. Μεταφορά και εμφύτευση υγιούς εμβρύου (επιλογή υγιούς εμβρύου και εμβρυομεταφορά)

Η PGD ( Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση)<sup>81</sup> επιτρέπει την εύρεση γενετικών διαταραχών πριν την εμφύτευση. Αναπτύχθηκε για να προσφέρει εναλλακτική επιλογή προγεννητικής διάγνωσης για ζευγάρια σε κίνδυνο μετάδοσης σοβαρών γενετικών ανωμαλιών, αποφεύγοντας τη διακοπή της εγκυμοσύνης. Συνδυάζει μία in vitro γονιμοποίηση και μια γενετική ανάλυση του εμβρύου με σκοπό να επιλεγεί και να μεταφερθεί στη μήτρα της γυναίκας μόνον τα ( το) έμβρυα, που θα έχουν προσβληθεί από την ασθένεια.

Σε κάποιες χώρες θεωρείται ως ερευνητική τεχνική, ενώ σε άλλες θεωρείται κλινική πρακτική. Σημαντικές νομικές διαφορές υπάρχουν ανάμεσα στις χώρες, που έχουν καθεστώς πλήρους απαγόρευσης, ή και απουσία νομοθεσίας. Στην πλειονότητα των χωρών, που γίνεται η PGD, μία αρχή ρυθμίζει την άσκηση καλής πρακτικής για PGD.

Στην Αυστρία η Επιτροπή Βιοηθικής <sup>82</sup>έχει ταχθεί υπέρ της απαγόρευσης της αναπαραγωγικής κλωνοποίησης και γενικότερα της PGD.

---

<sup>81</sup> Βλ. The Protection of the human embryo in vitro, όπου παραπάνω, Presentation of PGD: procedures and conditions, p.30

<sup>82</sup> Βλ. Joep Geraedts, «Προσωρινή επιτροπή για την ανθρώπινη γενετική και άλλες νέες τεχνολογίες της σύγχρονης ιατρικής», Παν/μιο Maastricht, 27-3-2001.

Στο Ηνωμένο Βασίλειο, στην Γαλλία, Ισπανία, Δανία, Φινλανδία, Νορβηγία, Σουηδία επιτρέπεται με νομοθεσία η PGD.

Στη Γερμανία η κατάσταση είναι ασαφής, αφού ο νόμος επιδέχεται διάφορες ερμηνείες.

Στο Βέλγιο, στην Ιταλία, στις Κάτω χώρες και στη χώρα μας<sup>83</sup> επιτρέπεται η PGD με καθοδήγηση μιας εθνικής αρχής.

Υποστηρίζεται, ότι η χρήση της PGD δεν θέτει σε ρίσκο την υγεία του μελλοντικού παιδιού. Όμως η τεχνική χρησιμοποιείται λίγα χρόνια και γι' αυτό απαιτούνται περισσότερες έρευνες, για να το επιβεβαιώσουν.

Αναμφισβήτητα, τόσο το σύστημα προγεννητικού ελέγχου, όσο και εκείνο της I.Y. A, άπτονται των δικαιωμάτων του πληροφοριακού αυτοκαθορισμού, αλλά και της προστασίας της ιδιωτικής ζωής<sup>84</sup> και της ελεύθερης ανάπτυξης της προσωπικότητας, για τα οποία πρέπει κάθε συντεταγμένη και ηθικοκρατούμενη πολιτεία να μεριμνά, καθώς, κάθε παρέκκλιση από αυτόν το σεβασμό, μπορεί να προσβάλει άμεσα την αρχή της ανθρώπινης αξιοπρέπειας, ως υπέρτατης συνταγματικής αξίας και του δικαιώματος της αυτοδιάθεσης του ατόμου<sup>85</sup>.

Η αρχή του πληροφοριακού αυτοκαθορισμού σημαίνει, ότι το άτομο έχει την απόλυτη ελευθερία να καθορίσει το είδος των πληροφοριών, που επιθυμεί να κοινοποιήσει και τους όρους αυτής της κοινοποίησεως και με τον τρόπο αυτό να βιώσει την ατομικότητά του και να αποφασίσει για τα πλέον προσωπικά του θέματα.

---

<sup>83</sup> Βλ. Εισηγήσεις Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής « Προγεννητική και προεμφυτευτική διάγνωση», παρ. I, παρ. II, κατά τις συνεδριάσεις στις 3/11, 1/12/2006 και 2/2, 29/3/2007

<sup>84</sup> Βλ. άρθρο 14 της Οικουμενικής Διακήρυξης για τα γενετικά δεδομένα του ανθρώπου και άρθρα 7, 9 της Οικουμενικής Διακήρυξης της Unesco για το ανθρώπινο γονιδίωμα και τα δικαιώματα του ανθρώπου

<sup>85</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη –Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 34

Η θέσπιση νομικού πλαισίου σε εθνικό επίπεδο, αλλά και σε διεθνές (ΟΗΕ UNESCO, Συμβούλιο της Ευρώπης, όπως παραπάνω εκτέθηκαν) καθίστανται επιτακτική ανάγκη, εξαιτίας και της ιδιαιτερότητας της γενετικής πληροφορίας, που έγκειται στο γεγονός, ότι οι συνέπειες της "γενετικής γνώσεως" έχουν σημασία όχι μόνο για το συγκεκριμένο άτομο, αλλά και για ευρύτερο σύνολο ατόμων, για παράδειγμα για τους συγγενείς, τους εργοδότες, τις ασφαλιστικές εταιρείες, τους θετούς γονείς. Όμως, πέραν αυτού, οι γενετικές πληροφορίες έχουν σημασία για την επιστημονική έρευνα, κυρίως δε την επιδημιολογική και για την γενικότερη χάραξη κρατικής πολιτικής στον τομέα της υγείας. Για το λόγο αυτό, συνεπώς, ενδιαφέρουν άμεσα τις υπηρεσίες υγείας, εφόσον αποτελούν καθοριστικό στοιχείο, το οποίο θα συνεκτιμηθεί κατά την επεξεργασία κρατικής πολιτικής υγείας.

#### 1.2.4. Η σπουδαιότητα των γενετικών πληροφοριών<sup>86</sup>

1. Ως προς τα άτομα, που μπορούν να έχουν συμφέρον να πληροφορηθούν σχετικά με τις γενετικές ιδιαιτερότητες ενός προσώπου, όπως είναι οι συγγενείς, ο/η σύντροφός του και άλλοι. Οι πληροφορίες σχετικά με το ενδεχόμενο ύπαρξης μιας ασθένειας μπορεί να αποτελούν σημαντικό παράγοντα διαμόρφωσης της ζωής τους. Η ενημέρωση ενός ατόμου για τα δικά του γενετικά στοιχεία το καθιστά "τμήμα ενός πληροφοριακού συνόλου". Γι' αυτόν το λόγο έχει υποστηριχθεί η άποψη, ότι η κοινοποίηση γενετικών στοιχείων στα πρόσωπα, με τα οποία μοιράζεται κανείς τα ίδια γονίδια, αποτελεί "πράξη αλληλεγγύης" ως προς τα άτομα της δικής του οικογένειας.

2. Σκοπός των υπηρεσιών υγείας διεθνώς είναι να εκτιμήσουν τα προβλήματα υγείας, που αναφέρονται σε μεγάλα τμήματα του πληθυσμού και να επεξεργαστούν στρατηγικές πρόληψης και θεραπείας. Γι' αυτό χρειάζονται πλήρεις και ακριβείς πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση της υγείας, την συμπεριφορά και τους περιβαλλοντολογικούς παράγοντες, που ενδέχεται να την επηρεάζουν. Πέραν της ωφέλειας του κοινωνικού συνόλου, υπάρχει και η δυνατότητα διευκόλυνσεως των

<sup>86</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 103-105 και Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ.93-96

συγκεκριμένων ατόμων και των οικογενειών τους, σε περίπτωση, που συλλεγούν εγκαίρως οι απαραίτητες πληροφορίες και δοθούν οι κατευθύνσεις αγωγής, όπως π. χ. συμβαίνει με τις εξετάσεις νεογέννητων.

3. Ενδιαφέρον συλλογής γενετικών πληροφοριών έχουν οι διωκτικές αρχές και οι εγκληματολογικές υπηρεσίες, εφόσον οι γενετικές εξετάσεις, θεωρούνται πρόσφορο μέσο για την εξιχνίαση ενός εγκλήματος. Οι διωκτικές αρχές ελπίζουν, ότι θα διευκολυνθούν στον αγώνα τους κατά της εγκληματικότητας και κυρίως θα είναι σε θέση να κινηθούν ταχύτερα, αν έχουν στη διάθεσή τους γενετικά στοιχεία μεγάλου αριθμού ατόμων, υπόπτων και μη. Οι γενετικές εξετάσεις αποτελούν ήδη ένα σημαντικό αποδεικτικό μέσο και σε αστικής φύσεως υποθέσεις, όπως π. χ. τις περιπτώσεις αμφισβήτησεως της πατρότητας.

Στις δε ποινικές υποθέσεις οι γενετικές αναλύσεις μπορούν να επιταχύνουν τις διαδικασίες διαλευκάνσεως ενός εγκλήματος, εφόσον με αυτές μπορεί να διαπιστωθεί, αν τα ίχνη, που βρέθηκαν στον τόπο του εγκλήματος (π. χ. αίμα, εκκρίσεις κλπ) προέρχονται από συγκεκριμένο άτομο.

4. Οι εργοδότες θα είναι σε θέση να εκτιμήσουν την γενική κατάσταση του υποψηφίου και να αποκλείσουν της προσλήψεως άτομα, τα οποία ενδέχεται να εμφανίσουν αργότερα ασθένειες, ή τα οποία έχουν αποδεδειγμένα προδιάθεση για κάποια ασθένεια, που εμφανίζεται σε συνδυασμό και με περιβαλλοντολογικούς παράγοντες.

5. Οι ασφαλιστικές εταιρείες έχουν συμφέρον να προσφύγουν στις γενετικές εξετάσεις, ώστε να ασφαλίζουν άτομα υγιή, των οποίων την γενική ψυχική και σωματική κατάσταση είναι σε θέση να εκτιμήσουν εκ των προτέρων, με στόχο να μειώσουν τον δικό τους ασφαλιστικό κίνδυνο.

6. Οι τράπεζες και οι διάφοροι χρηματοδοτικοί οργανισμοί έχουν επίσης συμφέρον να γνωρίζουν την φυσική κατάσταση και την πιθανολογούμενη εξέλιξη της υγείας των πελατών τους, για να καθορίσουν τις οικονομικές τους κινήσεις π. χ. παροχές. Το ενδεχόμενο ασθένειας ενός μελλοντικού δανειολήπτη π. χ. από καρκίνο, αποτελεί

ασφαλώς αρνητικό παράγοντα για την εξέταση της αιτήσεώς του. Ανάλογα ισχύουν και για όλους τους οργανισμούς διαχείρισης οικονομικών παροχών (π. χ. χορηγήσεως υποτροφιών).

7. Οι ερευνητές χρειάζονται μεγάλο αριθμό στοιχείων για επιδημιολογικές και άλλες έρευνες, τα οποία μπορούν να λάβουν μόνο με γενετικές εξετάσεις σε άτομα, ή ομάδες πληθυσμού στο πλαίσιο θεραπείας, ή ανεξαρτήτως αυτής.

Προκύπτουν παράλληλα ειδικά θέματα σχετικά με την προστασία των γενετικών δεδομένων και ειδικότερα στο επίπεδο των εξετάσεων προγεννητικού ελέγχου, οι οποίες κατατείνουν στο να διαπιστωθεί πιθανή ύπαρξη προβλημάτων στο έμβρυο, πιθανές ανωμαλίες, που σχετίζονται με την αναπαραγωγική ικανότητα του άνδρα, ή της γυναίκας. Πρόκειται για ζητήματα, που ανήκουν στην σφαίρα του δικαιώματος για προσωπική απόφαση του ατόμου να τεκνοποιήσει<sup>87</sup>, χωρίς να του ασκούνται πιέσεις, για να οδηγηθεί στην απόφαση αυτή, καθώς και της ίδιας της ελεύθερης βούλησης να υποβληθεί σε εξετάσεις προγεννητικού ελέγχου.

Η ελευθερία αυτής της απόφασης του ατόμου συνδέεται, όχι μόνο με το δικαίωμά του να αποφασίσει για την δημιουργία οικογένειας χωρίς την άσκηση οποιασδήποτε πίεσεως, αλλά δικαιολογείται και από το σεβασμό που οφείλεται γενικά (δηλαδή και από κρατικής και από ιδιωτικής πλευράς) στην ανθρώπινη ζωή ανεξαρτήτως του αν είναι υγιής, ή όχι.

Από την υποχρέωση του κράτους να προστατεύσει την ανθρώπινη ζωή (άρθρο 5 παρ. 2 του Συντάγματος), συνάγεται η αδυναμία του να επιβάλει υποχρεωτικές προγεννητικές εξετάσεις και πολύ περισσότερο να τις συνδέσει με πάσης φύσεως παροχές (π. χ. οικονομικές), ή συνέπειες (π. χ. υποχρέωση αμβλώσεως σε περίπτωση εξακριβώσεως προσβεβλημένου εμβρύου). Από την υποχρέωση, όμως, του κράτους να μεριμνά για την υγεία των πολιτών (άρθρο 21 παρ. 3 του Συντάγματος) μπορεί να

---

<sup>87</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 146. Οικουμενική Διακήρυξη για τα γενετικά δεδομένα του ανθρώπου, κεφ. Ε. Αποθήκευση, άρθρα 20-22 και κεφ. Στ. Προώθηση και εφαρμογή, άρθρα 23-27 και Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής

« για τη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων ( 2002) και « Χρήση γενετικών δεδομένων στην ιδιωτική ασφάλιση (2008)

συναχθεί η δυνατότητα προβλέψεως γενετικών εξετάσεων π. χ. σε δημοτικά σχολεία, ή γυμνάσια για τις ασθένειες, που εμφανίζονται στη χώρα με μεγάλη συχνότητα. Εάν οι εξετάσεις σε πρώιμη ηλικία συνοδευθούν από εκτεταμένη και επαναλαμβανόμενη ενημέρωση, τότε οι πολίτες θα είναι σε θέση να λάβουν αργότερα υπεύθυνες αποφάσεις σχετικά με την προσωπική και οικογενειακή τους ζωή.

### 1.3. Προγεννητική διάγνωση της γενετικής ασθένειας

#### 1.3.1. Έννοια

Πριν τη γέννησή του το μωρό καλείται έμβρυο. Η διάγνωση της ιατρικής του κατάστασης πριν τη γέννηση ονομάζεται *προγεννητική διάγνωση*.

Με τον όρο «προγεννητική διάγνωση»<sup>88</sup> εννοούμε τον έλεγχο του εμβρύου *in vivo*, με τη βοήθεια ορισμένων μεθόδων, προκειμένου να εντοπισθούν εγκαίρως πιθανές ανωμαλίες, ή παθήσεις. Ο προγεννητικός έλεγχος<sup>89</sup> διαφέρει λίγο από το μετά τη γέννηση έλεγχο. Σχεδόν όλες οι μέθοδοι εξέτασης, που χρησιμοποιούνται απ' τους ειδικούς μετά τη γέννηση μπορούν το ίδιο να χρησιμοποιηθούν και πριν συμπεριλαμβανομένων:

- Καταγραφή του ιστορικού- για παράδειγμα, εάν η μητέρα λέει, ότι το έμβρυο "κλωτσάει" το ίδιο, όσο το προηγούμενο παιδί, αυτό μπορεί κάποιες φορές να είναι ένδειξη για συγκεκριμένες γενετικές διαταραχές του εμβρύου.
- Κλινική εξέταση- για παράδειγμα, οι ειδικοί μπορούν ν' ακούσουν το χτύπο της καρδιάς του εμβρύου με το στηθοσκόπιο. Επίσης μπορούν να καταλάβουν με την αφή, αν το έμβρυο μεγαλώνει φυσιολογικά.
- Υπερηχογράφημα

<sup>88</sup> Βλ. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 352

<sup>89</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω Prenatal diagnosis, chapter 3, p 24.



- Εργαστηριακές εξετάσεις (αμνιοπαρακέντηση, λήψη χοριακών λαχνών (CVS), ανάλυση αίματος του εμβρύου)- Δυσκολία υπάρχει στη λήψη του δείγματος, αφού το έμβρυο βρίσκεται ακόμα μέσα στην μητέρα. Από τη στιγμή, που θα αποκτηθεί, μπορούν να πραγματοποιηθούν όλες οι απαραίτητες χημικές και γενετικές εξετάσεις<sup>90</sup>.

### 1.3.2. Σκοπός.

Ο σκοπός της προγεννητικής διάγνωσης είναι να δοθεί στους δυνητικούς ασθενείς η επιβεβαίωση, ότι θα αποκτήσουν μη προσβεβλημένα παιδιά, όταν ο κίνδυνος να έχουν ένα προσβεβλημένο παιδί είναι πολύ υψηλός. Αυτό δεν είναι ισοδύναμο με την επιβεβαίωση, ότι θα έχουν φυσιολογικά παιδιά.

### 1.3.3. Πρόληψη και θεραπεία των γενετικών νοσημάτων

Η περιορισμένη δυνατότητα θεραπευτικής προσέγγισης στα κληρονομικά νοσήματα δίνει αμέσως το μέτρο της μεγάλης σημασίας, που έχει η πρόληψη των κληρονομικών παθήσεων. Η πρόληψη των γενετικών νόσων δεν είναι ούτε απλή, ούτε πάντα επιτυχής. Πρακτικά δύο είναι οι τρόποι με τους οποίους μπορεί να γίνει η πρόληψη ενός κληρονομικού νοσήματος: α. η προγεννητική διάγνωση και β. η γενετική συμβουλή

## 1. Προγεννητική διάγνωση

Είναι εφικτή με μεθόδους όπως οι υπέρηχοι, η εμβρυοσκόπηση, η ακτινογραφία και κυρίως η εξέταση του αμνιακού υγρού μετά από αμνιοκέντηση, ή η μελέτη χοριακών λαχνών.

---

<sup>90</sup> Βλ. Rolf-Dieter Wegner, Prenatal Diagnosis –An introduction, Diagnostic Cytogenetics, part III, 1999, p. 213 και Sermon K, Seseca S, Nanderfaellie A et al : Preimplantation diagnosis for fragile X syndrome based on the detection of the non-expanded paternal and maternal CGG, Prenatal Diagnosis 19 (3): 1223-1230, Discovery Health 1999

Οι δυνατότητες αυτών των μεθόδων έχουν εφαρμογή σε 4 μεγάλες κατηγορίες νοσημάτων: α) στις χρωμοσωματικές ανωμαλίες,<sup>91</sup> β) στα μονογονιδιακά νοσήματα, γ) στα μεταβολικά νοσήματα, δ) στις συγγενείς δυσπλασίες.

Ο προγεννητικός έλεγχος στηρίζεται κυρίως : α. στον υπερηχογραφικό έλεγχο του εμβρύου, β. στην αξιοποίηση βιβλιογραφικών δεδομένων και στοιχείων από μελέτες σε πληθυσμούς και γ. στη χρήση του θεωρήματος Bayes για τον υπολογισμό του σχετικού ( εμπειρικού) κινδύνου.

Δυσκολίες στην παροχή επαρκούς προγεννητικού ελέγχου δημιουργούν η απουσία σαφούς διάγνωσης ( αλληλεπικάλυψη γενετικών συνδρόμων), η παρουσία ασταθών μεταλλάξεων, ο γονιδιακός μωσαϊκισμός, παρουσία πολλαπλών και διαφορετικών μεταλλαγών στο ίδιο γονίδιο ( όπως π. χ στην ινοκυστική νόσο). Σήμερα είναι εφικτός ο έλεγχος σε ολοένα μεγαλύτερο αριθμό μονογονιδιακών νοσημάτων.<sup>92</sup>

## 2. Γενετική συμβουλευτική

Η Γενετική Συμβουλευτική είναι συνυφασμένη με τον τρόπο της κληρονομικής μεταβίβασης και στηρίζεται στις αρχές που διέπουν τις πιθανότητες<sup>93</sup>.

Ο προγεννητικός έλεγχος μπορεί να ανιχνεύσει απειλές για την υγεία της μητέρας, ή του εμβρύου αρκετά νωρίς. Οι ειδικοί σ' αυτήν την περίπτωση μπορούν να είναι προετοιμασμένοι, εάν οι κίνδυνοι γίνουν πραγματικότητα. Σε σπάνιες περιπτώσεις μάλιστα, μπορεί να κάνουν επέμβαση στο έμβρυο χειρουργοί για να διορθώσουν πιθανά προβλήματα.

Ενίοτε, η προγεννητική εξέταση θα αποδείξει κάποιο πολύ σοβαρό πρόβλημα του εμβρύου. Αυτό μπορεί να είναι ένα εμφανές πρόβλημα της φυσιολογίας του εμβρύου, ή μια αφανής γενετική διαταραχή. Σ' αυτές τις περιπτώσεις οι γονείς έρχονται αντιμέτωποι με την δύσκολη απόφαση, είτε να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη, είτε να

---

<sup>91</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω, chapter 5, σ. 46

<sup>92</sup> Βλ. Παπαδοπούλου Ε, Προγεννητικός Έλεγχος στην Ελλάδα: Δυνατότητες, Περιορισμοί, σ. 3, Κρήτη 2008

<sup>93</sup> Βλ. Thomas D, Gelehrter - Francis S. Collins, όπου παραπάνω σ. 26-28 και Παπαδοπούλου Ε, όπου παραπάνω, σ. 6

τη διακόψουν. Επίσης, η προγεννητική επέμβαση-διάγνωση μπορεί να είναι αιτία αποβολής, λόγω της δυσκολίας απόκτησης των ιστών και του αίματος του εμβρύου. Γι' αυτό και πολλοί γονείς είναι αντίθετοι στην πραγματοποίηση του προγεννητικού ελέγχου.

Είναι αλήθεια, ότι μετά την επέμβαση η αποβολή, ή η διακοπή της κύησης θα προκληθεί σε ένα αριθμό εμβρύων, ωστόσο δε θα χρειασθεί να γίνει διακοπή κύησης σε ένα άλλο επίσης αριθμό εμβρύων για θεραπευτικούς λόγους. Πιστεύεται λοιπόν και τονίζεται, ότι ένας σημαντικός αριθμός ζώων δε θα υπήρχε, αν δεν υπήρχε δυνατότητα προγεννητικής διάγνωσης. Γιατί σε πολλές περιπτώσεις με βεβαρημένο ατομικό, ή οικογενειακό ιστορικό δε θα επιχειρείτο μια νέα κύηση, ή εάν αυτή πραγματοποιείται παρά τη θέληση του ζεύγους, τότε θα οδηγούσε σε συνειδητή διακοπή της κύησης από το φόβο της απόκτησης και ενός άλλου "ασθενούς" παιδιού. Επομένως η δυνατότητα της προγεννητικής διάγνωσης αποτελεί σε πολλά τέτοια ζευγάρια μέσο ενθάρρυνσης για την απόκτηση και ενός άλλου παιδιού<sup>94</sup>.

#### 1.3.4. Εφαρμογές.

Η προγεννητική διάγνωση αντιπροσωπεύει ένα παράδειγμα της εφαρμογής των βασικών επιστημονικών τεχνικών σε κλινικά προβλήματα.

Δύο βασικές τεχνικές χρησιμοποιούνται για να ληφθούν εμβρυϊκά κύτταρα: η αμνιοκέντηση και η δειγματοληψία χοριακών λαχνών.

A. Η αμνιοκέντηση αφορά αφαίρεση μιας μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού. Πρέπει να γίνει αρκετά νωρίς για να είναι χρήσιμη. Φυσιολογικά αυτό γίνεται μεταξύ 14ης και 20ης εβδομάδας μετά από την τελευταία έμμηνο ρύση.

B. Μια εναλλακτική προσέγγιση στην προγεννητική διάγνωση είναι η δειγματοληψία χοριακών λαχνών μεταξύ 11<sup>ης</sup> και 13<sup>ης</sup> εβδομάδας μετά από την τελευταία έμμηνο ρύση.

---

<sup>94</sup> Βλ. Eden RD, Boehm FH, assessment and care of the fetus. Appleton and Lange 1990 κεφ. 21 σ. 283-290.

### 1.3.5 Εφαρμογές ανάλυσης DNA στην προγεννητική διάγνωση.

Ο κατάλογος των ασθενειών, που μπορούν να διαγνωσθούν με ανάλυση DNA μεγαλώνει με γρήγορους ρυθμούς και περιλαμβάνει τις αιμοσφαιρινοπάθειες, την αιμορροφιλία Α και Β, την κυστική ίνωση, τη μυϊκή δυστροφία Duchenne, τη νόσο του Huntington κ.α.<sup>95</sup> (πίνακες II, III<sup>96</sup>).

**Πίνακας II. Επιλεγμένες μονογονιδιακές νόσοι που υπόκεινται σε προγεννητική ή προσυμπτωματική διάγνωση με ανάλυση DNA.**

<u>Αυτοσωμικές επικρατείς</u>	Νόσος πολυκυστικών νεφρών ενηλίκων
	Χορεία Huntington
	Νευροϊνωμάτωση-1
<u>Αυτοσωμικές υποτελείς</u>	Δρεπανοκυτταρική αναιμία
	β-θαλασσαιμία, α-θαλασσαιμία
	Κυστική ίνωση
	Φαινυλκετονουρία
	Ανεπάρκεια α-αντιθρυψίνης
	Νόσος Tay-Sachs
<u>Φυλοσύνδετες στο Χ, υποτελείς</u>	Αιμορροφιλία Α και Β
	Μυϊκή δυστροφία Duchenne και Becker
	Ανεπάρκεια τρανσκαρβαμύλασης της ορνιθίνης

<sup>95</sup> Βλ. Antoniadis T, Yapijakis Ch, et al, A Simple and Effective Approach for Detecting Maternal Cell Contamination in Molecular Prenatal Diagnosis, Prenatal Diagnosis, 2002, May 22 (5), p. 425-429

<sup>96</sup> Βλ. Thomas D. Gelehrter - Francis S. Collins, όπου παραπάνω σ. 341

**Πίνακας III. Τύποι κληρονομικότητας που αντιστοιχούν σε διάφορους μοριακούς μηχανισμούς αιτιοπαθογένειας νευρολογικών γενετικών νοσημάτων. Αναφέρονται παραδείγματα νοσημάτων με γνωστή σχέση γονοτύπου-φαινοτύπου.**

Τύπος κληρονομικότητας		Παράδειγμα
Αυτοσωματικές επικρατητικές νόσοι		Χορεία του Huntington
Αυτοσωματικές υπολειπόμενες νόσοι		Niemann-Pick
Φυλοσύνδετες στο Χ νόσοι		Προμηκονωτιαία μυϊκή ατροφία
Νόσοι οφειλόμενες σε Δυναμικές μεταλλαγές αταξίες		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικές
Μιτοχονδριακές νόσοι		Εγκεφαλοπάθειες/Μυτοπάθειες
Νόσοι με Γενετική ετερογένεια	1. Γενετικών τόπων αισθητικοκινητικές	Κληρονομικές νευροπάθειες (v. Charcot - Marie Tooth)
	2. Αλληλομόρφων	Νοσήματα καναλιών ιόντων
Νόσοι με Ποικίλη εκφραστικότητα		Σύνδρομο C. R. A. S. H.
Νόσοι με Οικογενή προδιάθεση ογκογένεσης		Νευροϊνωμάτωση τύπου 1
Αυτοάνοσοι νόσοι με Γενετική προδιάθεση		Σκλήρυνση κατά πλάκας

Ένα μεγάλο θέμα ηθικής, που ανακύπτει από την προγεννητική διάγνωση είναι αυτό, που σχετίζεται με τις εκτρώσεις. Θα πρέπει ένα ζευγάρι, που υπόκειται σε προγεννητικό έλεγχο να έχει από πριν αποφασίσει τον τερματισμό της κύησης στην περίπτωση, που το έμβρυο νοσεί; Έτσι έπρεπε να είναι τα πράγματα σε εποχές, που η ασφάλεια της αμνιοκέντησης (και της δειγματοληψίας χοριακής λάχνης) ήταν μικρή και επειδή οι γιατροί γενικά δεν επιθυμούν να εκθέτουν ασθενείς σε επικίνδυνες διαδικασίες, εκτός και αν τα αποτελέσματά τους πρόκειται να οδηγήσουν σε θεραπευτικές παρεμβάσεις. Σήμερα όμως, που είναι γνωστό, ότι η αμνιοκέντηση είναι πολύ ασφαλής διαδικασία (και η δειγματοληψία χοριακής λάχνης, επίσης) αυτού του είδους η απόφαση δεν είναι απαραίτητη. Πρέπει να σημειωθεί, ότι λιγότερο από το 5% των εξετασθέντων, με τεχνικές προγεννητικής διάγνωσης, εμβρύων είναι προσβεβλημένα από την ασθένεια για την οποία ελέγχονται.

Πριν η έγκυος πάρει την απόφαση προγεννητικού ελέγχου είναι πολύ σημαντική η επίσκεψή της σε ένα γενετικό σύμβουλο, ο οποίος μπορεί να την καθοδηγήσει και να

της δώσει όλες τις πληροφορίες για τις γενετικές διαταραχές. Ο ειδικός γενετικός σύμβουλος μπορεί να κρίνει και να εξηγήσει στους γονείς πότε και γιατί είναι απαραίτητη η εφαρμογή της προγεννητικής εξέτασης. Τέτοιες ενδείξεις είναι <sup>97</sup>:

- Παιδί πάσχον από γονιδιακό νόσημα, οικογενειακό ιστορικό με γονιδιακό νόσημα.
- Προηγούμενο παιδί με χρωμοσωμική ανωμαλία.
- Ιστορικό με ανεξήγητες επανειλημμένες αποβολές, ή περιγεννητικούς θανάτους κυρίως με πολλαπλές ανωμαλίες.
- Στειρότητα.
- Προχωρημένη μητρική ηλικία (μεγαλύτερη των 35)
- Έκθεση σε χημικό, ή άλλο γεγονός, που είναι γνωστό, ότι προκαλεί προβληματική εγκυμοσύνης

Ένα πολύ σημαντικό θέμα είναι το πώς να χειριστεί κανείς πληροφορία, που δεν είχε ζητηθεί, ή δεν αναμενόταν. Επειδή σε όλες τις αμνιοπαρακεντήσεις γίνεται ανάλυση καρυότυπου και α-εμβρυικής σφαιρίνης, ανεξάρτητα από την αρχική ένδειξη, μπορεί να πάρουμε και μη αναμενόμενη πληροφορία. Γι' αυτόν το λόγο, οι περισσότεροι γενετικοί σύμβουλοι-γενετιστές πιστεύουν, ότι πρέπει να εξασφαλίζεται η πλήρης πληροφόρηση με την κατάλληλη συμβουλευτική υποστήριξη.

Η προγεννητική διάγνωση, που συνδυάζεται με θεραπευτική αποβολή των προσβεβλημένων εμβρύων δεν έχει καμία επίδραση στη γονιδιακή συχνότητα μιας γενετικά θνησιγόνου νόσου. Η επίδραση της προγεννητικής διάγνωσης στη γονιδιακή συχνότητα ενός αυτοσωμικού υποτελούς χαρακτήρα θα εξαρτηθεί από το κατά πόσον οι φορείς θα κάνουν περισσότερα παιδιά, με το δεδομένο, ότι μπορούν να αποφύγουν να έχουν προσβεβλημένα παιδιά και έτσι μπορεί στην πράξη να περάσουν περισσότερα μεταλλαγμένα αλληλόμορφα στην επόμενη γενιά.

---

<sup>97</sup> Βλ. Ζ. Κοσμαΐδου-Αραβίδου, όπου παραπάνω, σ. 21

## 1.4. Εφαρμογή προγεννητικής διάγνωσης σε κληρονομικά νοσήματα

Ο προγεννητικός έλεγχος, όπως αναφέρθηκε, πέρα από τη διάγνωση δυσλειτουργιών του εμβρύου μπορεί να προβλέψει και νοσήματα, που θα εμφανιστούν στο μέλλον μετά την γέννηση του μωρού. Τα νοσήματα, που μπορούν να ελεγχθούν προγεννητικά, είναι:

### 1.4.1. Μεσογειακή και δρεπανοκυτταρική αναιμία (μορφές αναιμίας γενετικώς μεταβιβαζόμενες).

#### A. Μεσογειακή Αναιμία

Η Μεσογειακή Αναιμία<sup>98</sup> είναι κληρονομική νόσος και οφείλεται σε μειωμένη σύνθεση των πρωτεϊνικών αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Ανάλογα με το ποια αλυσίδα δεν παράγεται στην κανονική της ποσότητα έχουμε και την αντίστοιχη Μεσογειακή Αναιμία. Αν η γενετική ανωμαλία αφορά στη σύνθεση των β-αλυσίδων μιλάμε για β-Μεσογειακή Αναιμία, αν των α αλυσίδων για α-Μεσογειακή Αναιμία κ. ο. κ

Η γενετική ανωμαλία μεταβιβάζεται σύμφωνα με τους νόμους του Mendel και απαντάται στην ετερόζυγη και την ομόζυγη μορφή.

Η πιο συχνή μορφή Μεσογειακής Αναιμίας στον ελληνικό χώρο είναι η β-Μεσογειακή Αναιμία, που η ομόζυγη μορφή της είναι η γνωστή νόσος του Cooley.

#### B. Δρεπανοκυτταρική Αναιμία

Αιμοσφαιρινοπάθειες είναι οι γενετικές ανωμαλίες, που επιφέρουν ποιοτική αλλαγή στις πρωτεϊνικές αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης. Αυτές είναι πάρα πολλές και αφορούν σε όλα τα είδη αλυσίδων.

Στην Ελλάδα γνωστή είναι η αιμοσφαιρινοπάθεια S, που ευθύνεται για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η ανωμαλία αυτή αφορά τη β αλυσίδα και οφείλεται στην

---

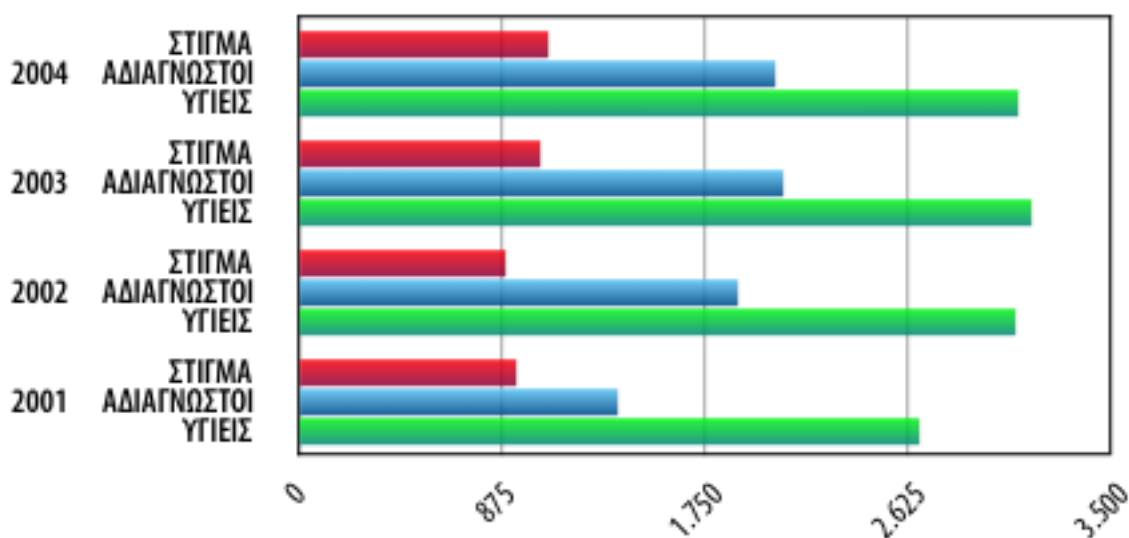
<sup>98</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω, chapter 18, σ. 122

αντικατάσταση ενός αμινοξέος από ένα άλλο. Όπως και η Μεσογειακή Αναιμία η αιμοσφαιρινοπάθεια S απαντάται σε ετερόζυγη και ομόζυγη μορφή, ή και σε συνδυασμό με Μεσογειακή Αναιμία ή άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες.

**Πίνακας IV. ΜΟΝΑΔΑ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΚΑΙ  
ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ Γ.Ν.Α «ΛΑΪΚΟ»**

ΕΤΟΣ	ΥΓΙΕΙΣ	ΑΔΙΑΓΝΩΣΤΟΙ	ΣΤΙΓΜΑ	ΣΥΝΟΛΟ
2001	2688	1380	948	5016
2002	3100	1900	900	5900
2003	3162	2091	1044	6297
2004	3109	2063	1086	6258

**Σχήμα 1.**



Οι αδιάγνωστοι συνεχίζουν με εξέταση DNA για να ξεκαθαρίσει εάν είναι υγιείς ή φορείς.



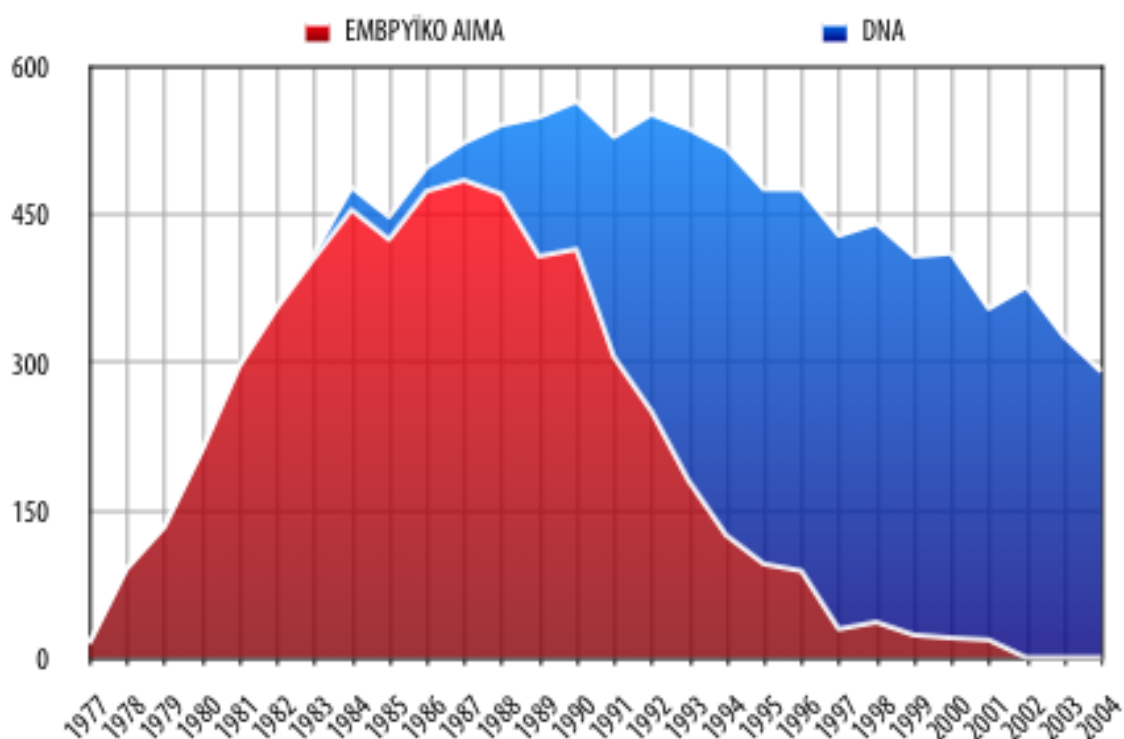
Πίνακας V.

ΕΤΗ	ΕΜΒΡΥΙΚΟ ΑΙΜΑ	DNA	ΣΥΝΟΛΟ	ΠΑΘΟΛΟΓ. ΑΝΑΜΕΝ.	ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΑ ΔΙΑΓΝΩΣΜΕΝΑ
1977	14		14	211	1
1978	90		90	215	24
1979	132		132	218	25
1980	209		209	218	48
1981	295		295	207	95
1982	354		354	202	110
1983	405	5	410	195	106
1984	454	23	477	182	105
1985	424	23	447	168	125
1986	473	24	497	166	126
1987	484	38	522	156	117
1988	470	70	540	159	114
1989	407	141	548	150	124
1990	414	150	564	150	144
1991	305	223	528	152	114
1992	250	301	551	148	114
1993	179	357	536	153	124
1994	124	392	516	150	129
1995	95	380	475	147	119
1996	88	387	475	147	108
1997	29	399	428	147	107
1998	36	404	440	148	121
1999	23	384	407	148	95
2000	20	390	410		101
2001	18	336	354		81
2002		376	376		104
2003		326	326		77
2004		290	290		72
<b>ΣΥΝΟΛΟ</b>	5792	5419	11211		

Η αποτελεσματικότητα του προγράμματος πρόληψης της Μεσογειακής Αναιμίας στην Ελλάδα.

Στο παρακάτω γράφημα παρουσιάζεται η προγεννητική διάγνωση β-Μεσογειακής Αναιμίας και Αιμοσφαιρινοπαθειών στην Ελλάδα για τα έτη 1977-2004<sup>99</sup>. Με το κόκκινο χρώμα εμφανίζεται η εξέταση με εμβρυϊκό αίμα και με το μπλε η εξέταση DNA.

Σχήμα 2.



#### 1.4.2. Αιμορροφιλία<sup>100</sup> (αιμορραγικές διαθέσεις, ακριβέστερα είναι μια διαταραχή της αιμόστασης)<sup>101</sup>

Είναι μία ασθένεια, ή ακριβέστερα μία διαταραχή της αιμόστασης, που με τη σημερινή εξέλιξη της θεραπευτικής δεν παρουσιάζει άλυτα ιατρικά προβλήματα. Από

<sup>99</sup> Στοιχεία από Μ. Πρ. Μ. Α Γ. Ν. Α «Λαϊκό»

<sup>100</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω, chapter 16, σ. 116

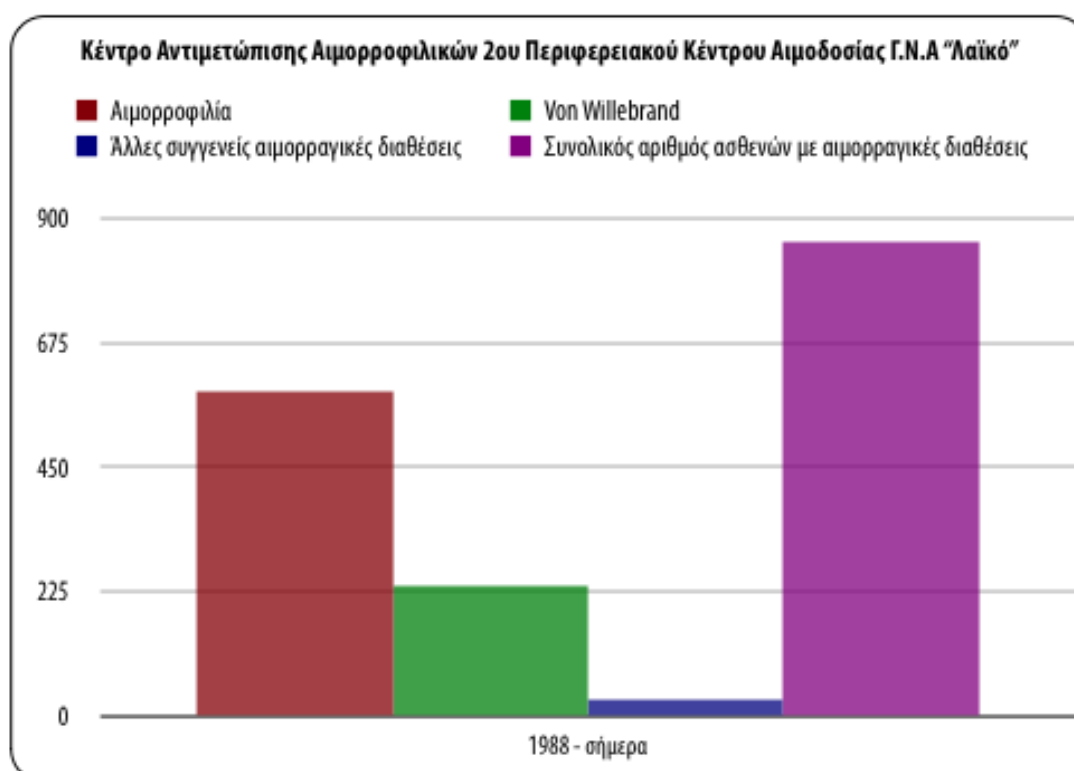
<sup>101</sup> Βλ. Τ. Μανδαλάκη - Γιαννιτσιώτη, Αιμορροφιλία-Επιδημιολογία. Κοινωνικά-δημογραφικά στοιχεία για την Ελλάδα σ. 3, Αθήνα 2000

πολύ νωρίς έχει γίνει γνωστό, ότι τα χρόνια νοσήματα έχουν άμεσες επιπτώσεις, τόσο στην κοινωνικοοικονομική και επαγγελματική κατάσταση των ασθενών, όσο και στη ψυχοσωματική τους υγεία. Ο αιμορροφιλικός έχει μία χρόνια πάθηση με την οποία πρέπει να μάθει να ζει, να αποδέχεται τους περιορισμούς, που του επιβάλλει η νόσος του, χωρίς αυτό να γίνεται και πρωταρχικό στοιχείο της ζωής του.

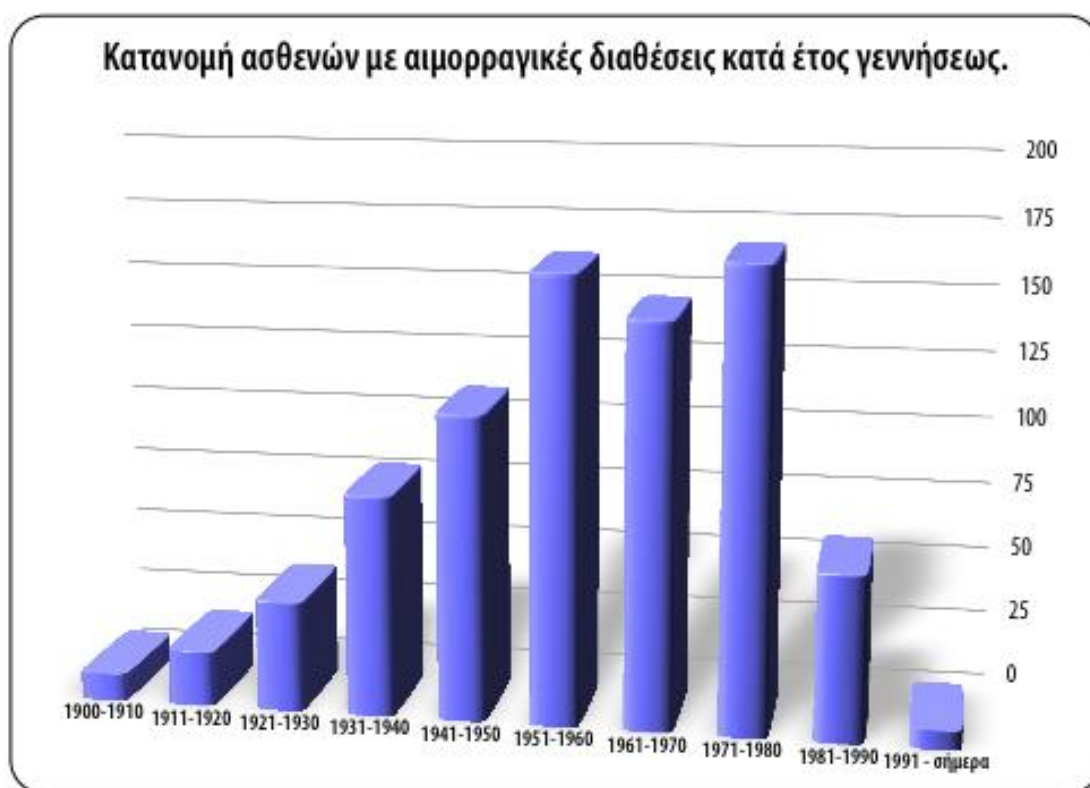
Πίνακας VI

Κέντρο Αντιμετώπισης Αιμορροφιλικών 2ου Περιφερειακού Κέντρου Αιμοδοσίας Γ.Ν.Α. "Λαϊκό"	
Περίοδος	1988-1997
Αιμορροφιλία	588
Von Willebrand	238
Άλλες συγγενείς αιμορραγικές διαθέσεις	34
Συνολικός αριθμός ασθενών με αιμορραγικές διαθέσεις	860

Σχήμα 3.



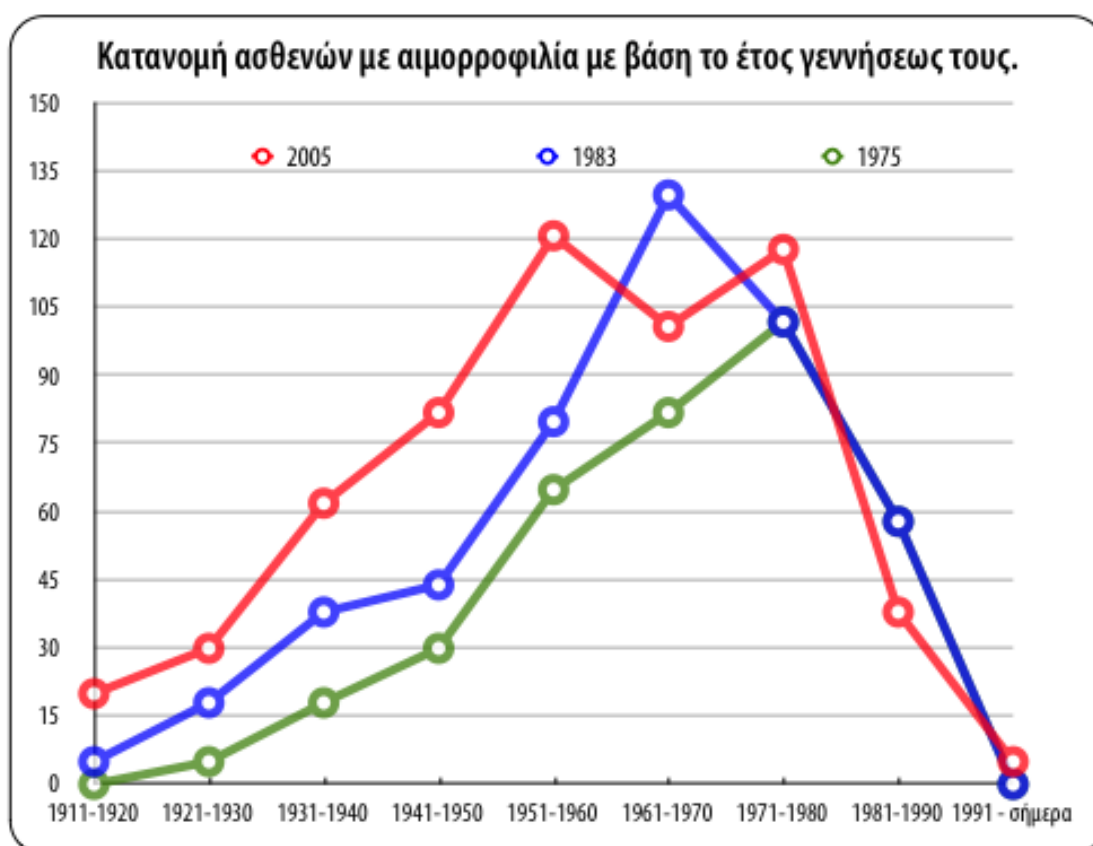
Σχήμα 4.



Η μείωση του αριθμού των νέων αιμορροφιλικών σε σύγκριση με τα προηγούμενα χρόνια οφείλεται στο ότι από το 1985 άρχισαν να εφαρμόζονται στη χώρα μας και συγκεκριμένα στο Κέντρο Αιμορροφιλικών του Λαϊκού Νοσοκομείου τεχνικές μοριακής βιολογίας, τόσο για τον έλεγχο των φορέων της αιμορροφιλίας, όσο και για τον προγεννητικό έλεγχο, ο οποίος είχε ήδη αρχίσει από το 1978 με βιολογικές μεθόδους.

Αποφασιστικό ρόλο παίζει και η γενετική καθοδήγηση από το Κέντρο Αιμορροφιλικών.

Σχήμα 5.



#### 1.4.3. Νευρολογικά γενετικά νοσήματα (εκδηλώνονται από το νευρικό σύστημα και πέρα από τις εμφανείς δυσλειτουργίες συνίστανται και σε ψυχωτικά προβλήματα.)

Τα νευρολογικά γενετικά νοσήματα (ΝΓΝ)<sup>102</sup> αποτελούν μία σημαντική ομάδα κληρονομικών διαταραχών. Σύμφωνα με τη βιβλιογραφία των γενετικών χαρακτηριστικών του Mc Kusick "Μενδελιανή κληρονομικότητα στον Άνθρωπο", σε ποσοστό μικρότερο από το 65% των γνωστών γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου εμφανίζουν εκδηλώσεις από το νευρικό σύστημα (ΝΣ).

Τα ΝΓΝ μπορεί να οφείλονται σε μεταλλαγές γονιδίων, που εκφράζονται μόνο στο ΝΣ (π. χ νόσος των Charcot- Marie-Tooth), γονιδίων, που εκφράζονται στο ΝΣ και το

<sup>102</sup> Βλ. Χ. Γιαπιτζάκης, Προγεννητικός έλεγχος-Προοπτικές (Κ. Ε. Κ. Γ. Ν. Α Αλεξάνδρα) σελ. 83, 84

μυϊκό ιστό (π. χ μυοτονική δυστροφία), ή σε πολλούς ιστούς (π. χ νευροϊνωμάτωση τύπου I).

Ένα NGN μπορεί να οφείλεται σε μεταλλαγές ενός γονιδίου (π. χ χορεία του Huntington), να οφείλεται σε μεταλλαγές πολλών γονιδίων εμφανίζοντας γενετική ετερογένεια (π. χ νόσος των Charcot-Marie-Tooth), ή να εκδηλώνεται μόνο μετά από μία δεύτερη σωματική μεταλλαγή, εκτός από την κληρονομούμενη (π. χ νευροϊνωμάτωση τύπου I). Στον πίνακα VII αναφέρονται χαρακτηριστικά παραδείγματα NGN που οφείλονται σε διαφορετικούς μηχανισμούς αιτιοπαθογένειας, καλύπτοντας ολόκληρο το φάσμα της Μοριακής Γενετικής. Στα NGN περιλαμβάνονται και τα μιτοχονδριακά νοσήματα (εγκεφαλοπάθειες ή μυοπάθειες), που οφείλονται σε μεταλλαγές στο μιτοχονδριακό DNA. Τα νοσήματα αυτά δε μεταβιβάζονται μενδελιανά, αλλά πάντοτε από την ασθενή μητέρα προς όλα ανεξαρτήτως τα τέκνα της.

Έως τώρα δεν υπάρχει αξιόπιστη μεθοδολογία προγεννητικού ελέγχου για τα μιτοχονδριακά γενετικά νοσήματα.

Ο γενετικός έλεγχος των NGN δε διαφέρει από άλλα κληρονομικά νοσήματα και συνίσταται στην κλινική γενετική πράξη, τη μοριακή γενετική διερεύνηση και τη γενετική συμβουλευτική.

Η κλινική γενετική αφορά στην αντικειμενική εξέταση ασθενών (σε συνεργασία με τον θεράποντα νευρολόγο ή παιδονευρολόγο), τη λήψη πλήρους οικογενειακού ιστορικού και τον καθορισμό του πιθανού κινδύνου νόσησης κάθε συγγενούς. Ο μοριακός γενετικός έλεγχος στοχεύει στη διαφοροδιαγνωστική επιβεβαίωση της κλινικής διάγνωσης, την πιθανή πρόγνωση με συσχετισμό γονότυπου-φαινότυπου και την πρόληψη νέων περιπτώσεων μέσω προσυμπτωματικού ελέγχου υγιών συγγενών με κίνδυνο νόσησης, αλλά και προγεννητικού ελέγχου.

Η μεθοδολογία προγεννητικού ελέγχου ενός NGN<sup>103</sup> ομοιάζει με εκείνη, που χρησιμοποιείται για άλλα μοριακά γενετικά νοσήματα. Ο έλεγχος γίνεται σε εμβρυϊκό

---

<sup>103</sup> Βλ. Χ. Γιαπιτζάκης, όπου παραπάνω, σ. 85, 86

DNA απομονωμένου, είτε από κύτταρα χοριακών λαχνών, που λαμβάνονται κατά τη 11η-13η εβδομάδα κύησης, είτε από κύτταρα αμνιακού υγρού, που λαμβάνεται με αμνιοπαρακέντηση κατά την 14η -20η εβδομάδα.

## **Παραδείγματα κληρονομικών νευρολογικών νοσημάτων**

### **A. Χορεία του Huntington (HD)**

Είναι αυτοσωματική επικρατητική νόσος με συχνότητα 1 ασθενής σε 10. 000 άτομα, που οφείλεται σε προοδευτική εκφύλιση του φλοιού και των βασικών γαγγλίων του εγκεφάλου.

Η νόσος εκδηλώνεται συνήθως μετά τα 40-45 έτη, οπότε οι περισσότεροι έχουν τεκνοποιήσει. Για το λόγο αυτό η προσυμπτωματική διάγνωση ατόμων, οι οποίοι θα νοσήσουν μετά από δεκαετίες και ο προγεννητικός έλεγχος αποτελούν τα κυριότερα συστατικά της πρόληψης νέων περιστατικών. Στη χώρα μας αντίστοιχοί έλεγχοι πραγματοποιούνται σε Κέντρο του Πανεπιστημίου Αθηνών από το 1989. Σύμφωνα μάλιστα με τα δημοσιευθέντα συγκεντρωτικά δεδομένα των παγκόσμιων προσυμπτωματικών ελέγχων έως το 1993 η Ελλάδα κατέλαβε την 7η θέση ως προς το συνολικό αριθμό ελέγχων και τη 2η ως προς τον αριθμό ελέγχων ανά κέντρο.

Η δυνατότητα προσυμπτωματικού και προγεννητικού ελέγχου με μοριακές τεχνικές σε διάφορες χώρες, μεταξύ των οποίων και η Ελλάδα, έχει εγείρει σημαντικότερα ψυχολογικά, ηθικά και κοινωνικά θέματα, που αντιμετωπίζονται από ειδικευμένα Κέντρα Ιατρικής Γενετικής.

Η διεθνής επιστημονική κοινότητα έχει υιοθετήσει κάποιους απαραίτους ηθικούς κανόνες, οι οποίοι διέπουν την παραπάνω μεθοδολογία και καθορίζουν τις ιδιότητες των ατόμων σε κίνδυνο για HD, που επιτρέπεται να υποβληθούν στην προσυμπτωματική εξέταση. Μεταξύ άλλων, τα άτομα αυτά θα πρέπει να μην έχουν ιδιαίτερα ψυχολογικά προβλήματα και τάσεις αυτοκτονίας, να έχουν σχετικά ώριμη προσωπικότητα και γι' αυτόν το λόγο επιβάλλεται να έχουν συμπληρώσει το 21<sup>ο</sup> έτος της ηλικίας τους. Επιπλέον θα πρέπει να υπάρχει ψυχολογική υποστήριξη των

θετικά διαγνωσμένων ατόμων και τακτική παρακολούθησή τους επί μακρά χρονική περίοδο.<sup>104</sup>

## **Β. Η μυοτονική δυστροφία (DM)**

Η μυοτονική δυστροφία (DM)<sup>105</sup> είναι η συχνότερη αυτοσωματική επικρατητική μυοπάθεια των ενηλίκων (1 ασθενής ανά 7. 000 άτομα). Στη χώρα μας πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος από Κέντρο του Πανεπιστημίου Αθηνών από το 1989.

## **Γ. Μυϊκές δυστροφίες τύπου Duchenne (DMD)**

Μυϊκές δυστροφίες τύπου Duchenne (DMD) και τύπου Becker (BMD)<sup>106</sup> αποτελούν τις συχνότερες φυλοσύνδετες μυοπάθειες (1 ασθενής ανά 2. 500 άρρενες).

Η DMD εμφανίζεται στα τρία πρώτα χρόνια της ζωής και εμφανίζει μεγάλη ταχύτητα επιδείνωσης μέχρι την κατάληξη του ασθενούς συνήθως πριν τα 20 έτη, ενώ η BMD εμφανίζεται μεταξύ 5-25 ετών και είναι σημαντικά ηπιότερη νόσος. Στη χώρα μας πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος για DMD /BMD (άμεσος ή έμμεσος) από το 1983 σε Κέντρο του Πανεπιστημίου Αθηνών και από το 1990 σε ιδιωτικό κέντρο.

## **Δ. Αισθητικοκινητικές νευροπάθειες (νόσος των Charcot-Marie-Tooth) (HMSN, CMT)**

Αισθητικοκινητικές νευροπάθειες (νόσος των Charcot-Marie-Tooth) (HMSN, CMT)<sup>107</sup> αποτελούν μια γενετικά ομάδα νόσων του περιφερικού ΝΣ, που χαρακτηρίζεται από παρόμοια συμπτωματολογία. Η συχνότητα των νευροπαθειών αυτών είναι περίπου 1 ασθενής ανά 3. 000 άτομα. Στη χώρα μας από το 1988

---

<sup>104</sup> Βλ. Χ. Ν Γιαπιτζάκης, Νευροεμφυλιστικά νοσήματα, που προκαλούνται από επαναλήψεις τρινουκλεοτιδίων, Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής 1998, 15 (3): 259-280

<sup>105</sup> Βλ. Χ. Γιαπιτζάκης, Προγεννητικός έλεγχος-Προοπτικές (Κ. Ε. Κ Γ. Ν. Α Αλεξάνδρα), σ. 87, Αθήνα 2000

<sup>106</sup> Βλ. Χ. Γιαπιτζάκης, όπου παραπάνω, σ. 88

<sup>107</sup> Βλ. Χ. Γιαπιτζάκης, όπου παραπάνω, σ. 88, 89



πραγματοποιείται γενετικός έλεγχος των συχνότερων HMSN σε Κέντρο του Πανεπιστημίου Αθηνών. Εννοείται, ότι για να είναι εφικτός ο προγεννητικός έλεγχος θα πρέπει προηγουμένως να είναι γνωστές α) η ακριβής διάγνωση και β) η υπεύθυνη για τη νόσο μεταλλαγή.

## **E. Νευροϊνωμάτωση τύπου I (νόσος του von Recklinghausen) (NF1)**

Νευροϊνωμάτωση τύπου I (νόσος του von Recklinghausen) (NF1)<sup>108</sup> είναι μία από τις συχνότερες αυτοσωματικές επικρατητικές νόσους και εμφανίζεται περίπου 1 ανά 2.500 άτομα. Οι εκδηλώσεις της νόσου, η οποία χαρακτηρίζεται από ποικίλη εκφραστικότητα κυμαίνονται από την απλή παρουσία cafe au lait κηλίδων, δερματικών, ή υποδερματικών νευροϊνωμάτων και οζιδίων Lisch στην ίριδα, έως την ύπαρξη σκελετικών δυσπλασιών και όγκων του ΝΣ (κυρίως γλοιωμάτων). Όσον αφορά τον προγεννητικό έλεγχο μπορεί να γίνει στις οικογενείς περιπτώσεις με έμμεσο έλεγχο ενδογονιδιακών πολυμορφισμών. Στη χώρα μας πραγματοποιείται έλεγχος με αντίστοιχη μεθοδολογία από το 1988 σε Κέντρο του Πανεπιστημίου Αθηνών. Αξίζει να σημειωθεί ότι, εάν ένα ζεύγος υγιών ατόμων έχει αποκτήσει ένα τέκνο με σποραδική NF1, τότε δε χρειάζεται να γίνει προγεννητικός έλεγχος σε επόμενη κύηση.

### **1.4.4. Σύνδρομο Down<sup>109</sup> (με εκδηλώσεις βαριάς μορφής σωματικές και νοητικές αναπηρίες).**

Το σύνδρομο Down, το οποίο οφείλεται στην τρισωμία 21<sup>110</sup>, δηλαδή στην ύπαρξη τριών αντιτύπων του χρωμοσώματος 21, αντί για τα συνήθη δύο αντίτυπα. Αυτή η ανωμαλία συμβαίνει περίπου σε 1 από τα 800 νεογέννητα παιδιά και αυξάνει σε συχνότητα αναλογικά με την αύξηση της ηλικίας της μητέρας, (σχ. 6 & 7). Χαρακτηρίζεται από καθυστέρηση της ανάπτυξης, πνευματική καθυστέρηση

<sup>108</sup> Βλ. Χ. Γιαπιτζάκης, όπου παραπάνω, σελ. 89

<sup>109</sup> Βλ. Thomas D. Gelehrter - Francis S. Collins, όπου παραπάνω σ. 4 και Κ. Α. Δαράης, Ανάγνωση, Γραφή και Άτομα με σύνδρομο Down, εκδ. Επιστημονικών βιβλίων και περιοδικών, Θεσ/νίκη 2002

<sup>110</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω, chapter 6, σ. 57

διαφόρου βαθμού, αλλά που είναι συχνά σημαντική και χαρακτηριστικές φυσικές ανωμαλίες, που συμπεριλαμβάνουν τα άνω λοξά μάτια, που έδωσαν στο παρελθόν στο σύνδρομο το ατυχές όνομα "μογγολισμός". Ανάμεσα στις συγγενείς ανωμαλίες, που υπάρχουν σ' αυτή την κατάσταση, περισσότερο σημαντικές είναι οι συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, οι οποίες αποτελούν τη σημαντικότερη αιτία θανάτου στα παιδιά με σύνδρομο Down. Η τρισωμία 21 μικραίνει επίσης σημαντικά την ενδομήτρια βιωσιμότητα και η πλειονότητα των προσβεβλημένων εμβρύων αποβάλλεται αυτόματα. Το σύνδρομο Down ήταν η πρώτη χρωμοσωμική νόσος, που προσδιορίστηκε στους ανθρώπους και απέδειξε για πρώτη φορά, ότι μεταβολές στο χρωμοσωμικό υλικό θα μπορούσαν να προκαλέσουν πνευματική καθυστέρηση και σοβαρές συγγενείς ανωμαλίες. Το σύνδρομο Down ήταν ένα από τα πρώτα νοσήματα για τα οποία έγινε δυνατή η προγεννητική διάγνωση με αμνιοπαρακέντηση.

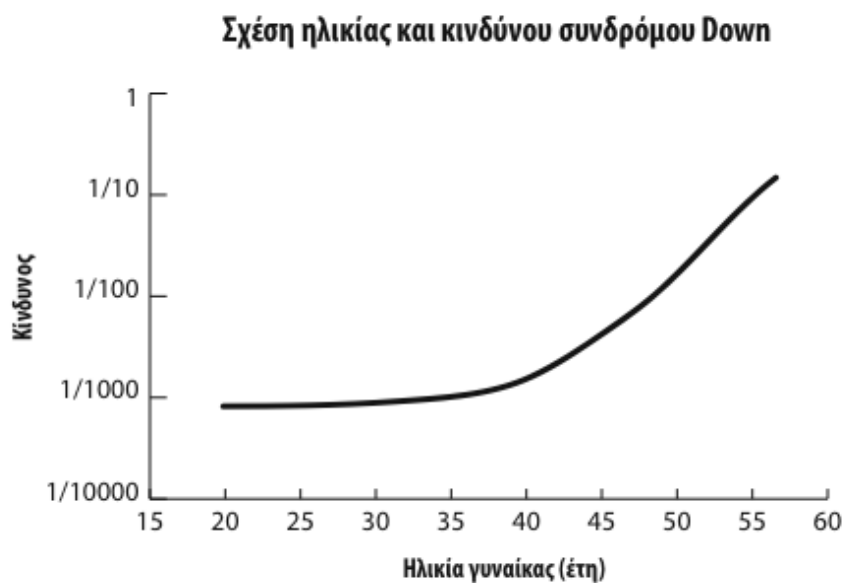
Η προγεννητική διάγνωση του συνδρόμου Down<sup>111</sup> γίνεται με κυτταρογενετική ανάλυση των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) από εμβρυϊκά κύτταρα, που λαμβάνονται από το αμνιακό υγρό με αμνιοπαρακέντηση κατά το 2ο τρίμηνο, ή από τον τροφοβλάστη στο 1ο τρίμηνο της κύησης. Η μέθοδος είναι αξιόπιστη και δίνει σχεδόν 100% ορθά αποτελέσματα.

Το 75% των εμβρύων με σύνδρομο Down γεννιούνται από γυναίκες ηλικίας μικρότερης των 35 ετών, που μέχρι πρότινος δεν υποβάλλονταν σε κανέναν έλεγχο.

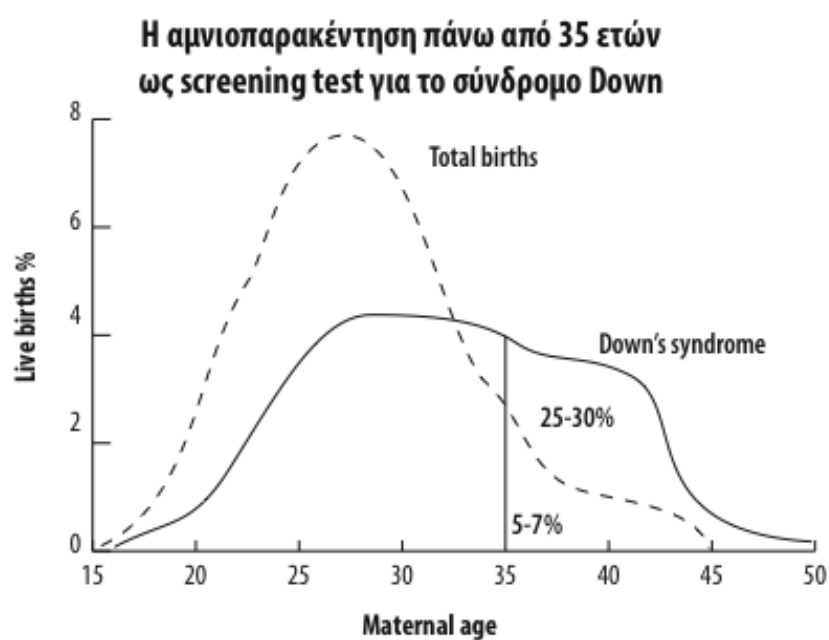
---

<sup>111</sup> Δ. Ρίζος, Προγεννητικός Έλεγχος - Προοπτικές (Κ. Ε. Κ. Γ. Ν. Α. Αλεξάνδρα.) σ 61, Αθήνα 2000

Σχήμα 6.



Σχήμα 7.



Από τον Ευρωπαϊκό Σύνδεσμο Κυτταρογενετιστών πραγματοποιήθηκε στην Ελλάδα το 2002 έρευνα για την κυτταρογενετική δραστηριότητα σε δημόσιο και ιδιωτικό επίπεδο. Σε όλους τους τομείς διενεργήθηκαν 20.150 εξετάσεις. Στον παρακάτω

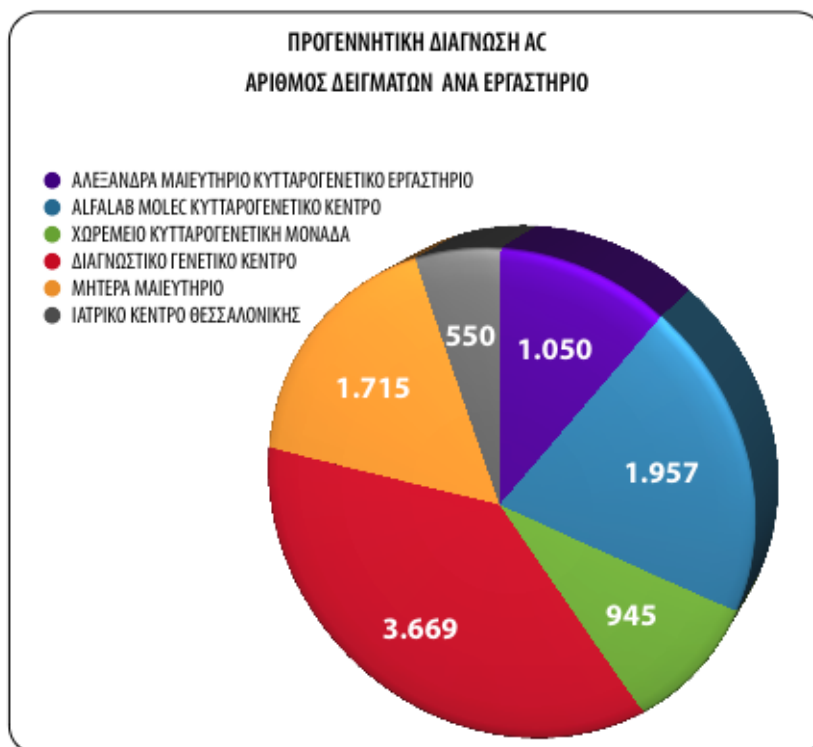
πίνακα παρατίθενται τα στοιχεία για τις εργαστηριακές εξετάσεις, που έγιναν σε διάφορα εργαστήρια για προγεννητικό έλεγχο<sup>112</sup>.

Πίνακας VII

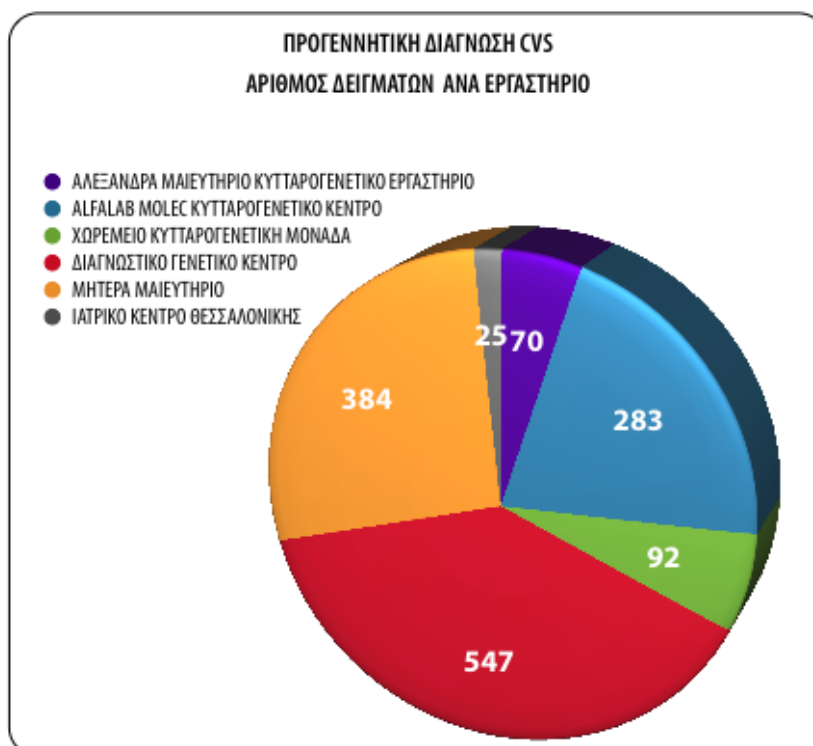
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ	ΥΠΕΥΘΥΝΟΙ	ΑΡΙΘΜΟΣ ΔΕΙΓΜΑΤΩΝ ΓΙΑ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ		
		ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ		
		AC	CVS	ΕΜΒΡΥΙΚΟ ΑΙΜΑ
ΑΘΗΝΑ				
ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ ΜΑΙΕΥΤΗΡΙΟ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ	Ζ. ΚΟΣΜΑΙΔΟΥ	1050	70	50
ALFALAB MOLEC. ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ	L. FLORENTIN	1957	283	2
ΧΩΡΕΜΕΙΟ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΟΝΑΔΑ	A. ΜΑΥΡΟΥ	945	92	20
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ	Κ. ΠΑΓΚΑΛΟΣ	3669	547	9
ΜΗΤΕΡΑ ΜΑΙΕΥΤΗΡΙΟ	B. ΒΕΛΙΣΣΑΡΙΟΥ	1715	384	10
ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗ				
ΙΑΤΡΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ	Σ. ΠΡΑΠΑ	550	25	1
ΣΥΝΟΛΟ		9886	1401	91

<sup>112</sup> Βλ. E. C. A. European Cytogeneticists Association, Newsletter, No 14, July 2004. Table 1, cytogenetic activities in Greece in 2002.

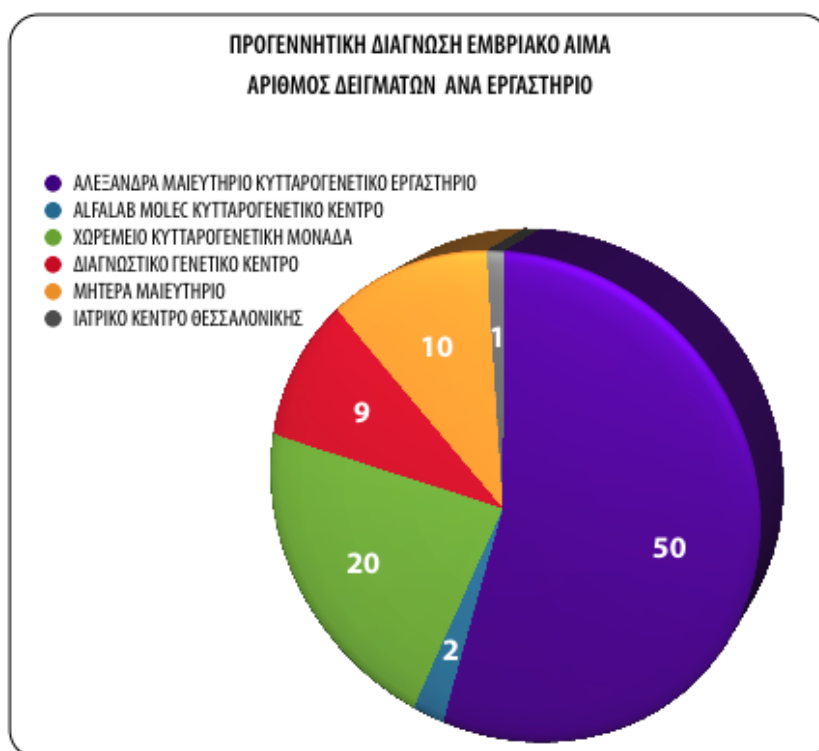
Σχήμα 8.



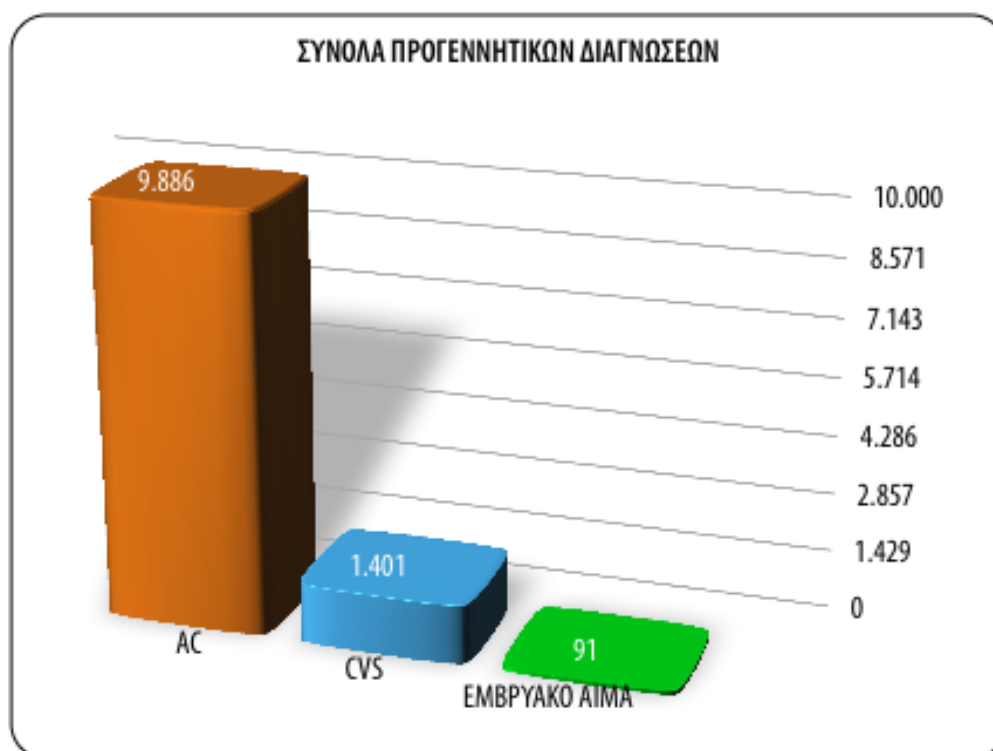
Σχήμα 9.



Σχήμα 10.



Σχήμα 11.



Όπως αναφέρθηκε παραπάνω, στην Ελλάδα για την προγεννητική διάγνωση δραστηριοποιείται μικρός αριθμός κυτταρογενετικών εργαστηρίων δημοσίου και ιδιωτικού τομέα. Γι' αυτό και τα στοιχεία είναι για συγκεκριμένα δημόσια και ιδιωτικά εργαστήρια και για τη διάγνωση συγκεκριμένων κληρονομικών νοσημάτων.

Στη συνέχεια παρατίθενται στοιχεία από το εργαστήριο κυτταρογενετικής του Μαιευτηρίου "Μητέρα", στο οποίο γίνεται ολοκληρωμένος προγεννητικός έλεγχος χρωμοσωματικών ανωμαλιών.

Συνολικά από τον Απρίλιο του 1998 μέχρι τον Δεκέμβριο του 2002 πραγματοποιήθηκαν 9461 εξετάσεις καρυοτύπου από τις οποίες 7264 προγεννητικοί έλεγχοι του εμβρύου.

#### ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΜΑΙΕΥΤΗΡΙΟΥ «ΜΗΤΕΡΑ» ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

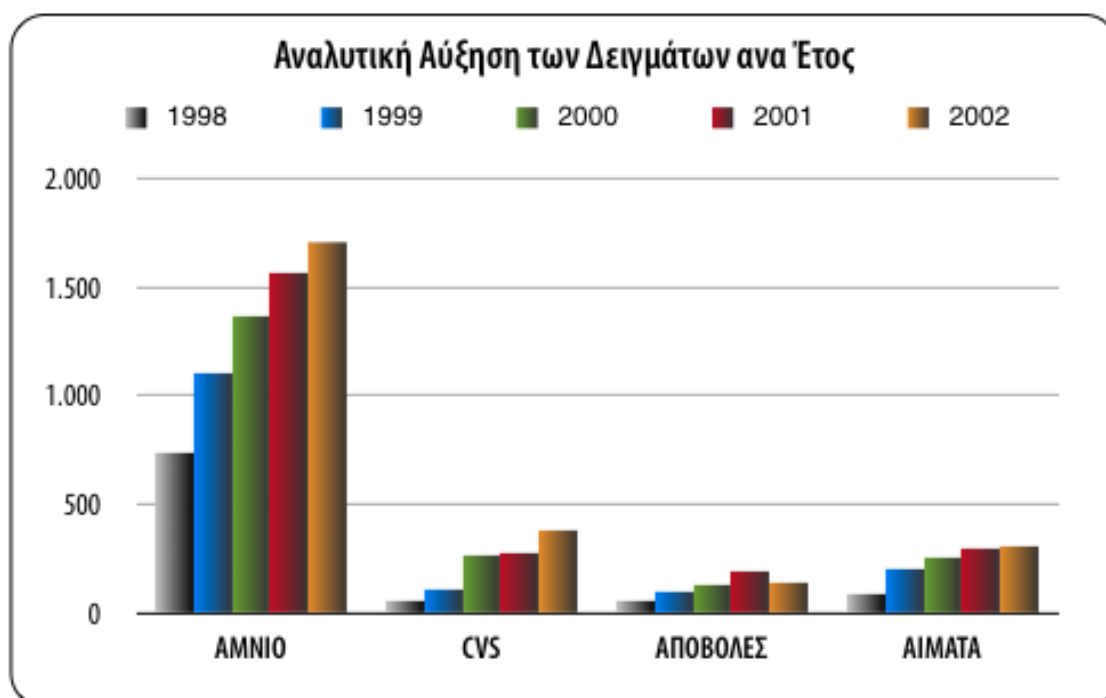
Πίνακας VIII

	AMNIO	CVS	ΑΠΟΒΟΛΕΣ	ΑΙΜΑΤΑ	ΣΥΝΟΛΟ
1998	746	65	58	98	967
1999	1106	116	103	205	1530
2000	1369	268	135	265	2037
2001	1575	280	202	307	2364
2002	1715	384	145	319	2563
ΣΥΝΟΛΟ	6511	1113	643	1194	9461

Σχήμα 12.

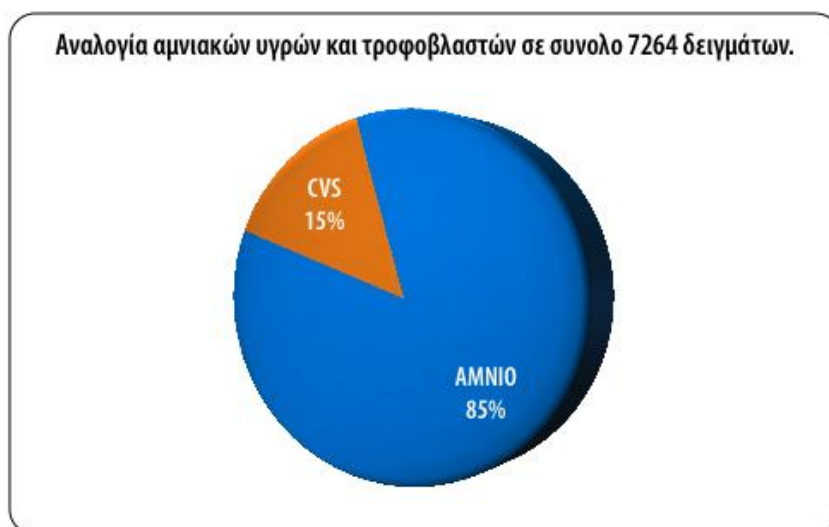


Σχήμα 13.





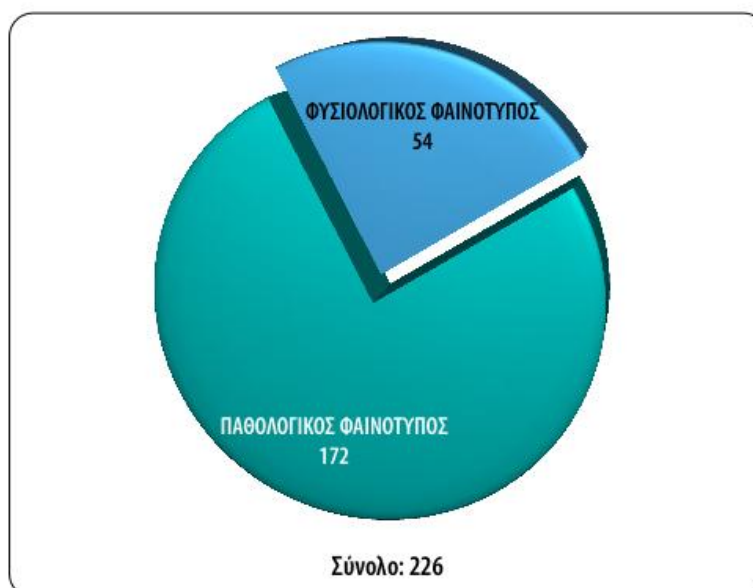
Σχήμα 14.



Σε σύνολο 7264 δειγμάτων η αναλογία αμνιακών υγρών και τροφοβλαστών ήταν 6511/1113.

*Παθολογικά έμβρυα.* Συνολικά σε 7624 κήσεις Α και Β τριμήνου έγινε διάγνωση 226 (3%) εμβρύων με χρωμοσωματική ανωμαλία. Σε 172 από αυτά (2, 3%) έγινε διακοπή λόγω παθολογικού φαινοτύπου. Στα 54/226 διαπιστώθηκε ότι πρόκειται είτε για οικογενή χρωμοσωματική ανακατάταξη χωρίς κλινικές επιπτώσεις στο έμβρυο, είτε για de novo ανακατάταξη.

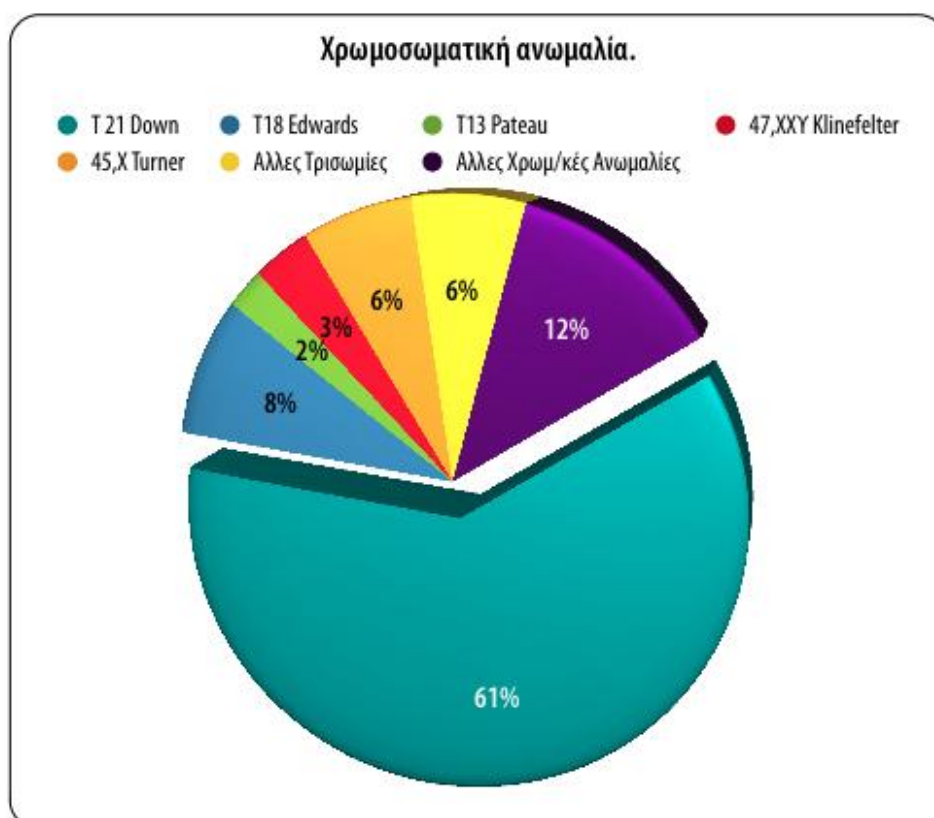
Σχήμα 15.



Πίνακας ΙΧ

ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΗ ΑΝΩΜΑΛΙΑ		
T 21	Down	105
T18	Edwards	14
T13	Patau	4
47, XXY Klinefelter		6
45, X Turner		11
Άλλες Τρισωμίες		11
Άλλες Χρωμ/κές Ανωμαλίες		21
ΣΥΝΟΛΟ		172

Σχήμα 16.



Πίνακας Χ

ΠΟΣΟΣΤΑ ΕΠΙΤΥΧΙΑΣ				
	AMNIO	CVS άμεσο 48h	CVS καλλιέργεια	ΑΠΟΒΟΛΕΣ
% εργαστηρίου	99.95 %	98%	99.2 %	85%
% βιβλιογραφίας	98-99.8 %	70-98 %	90-99%	70%

Αξιοπιστία: μέχρι σήμερα 100% σε αποτελέσματα από αμνιακό υγρό (6511) και περιφερικό αίμα (1194).

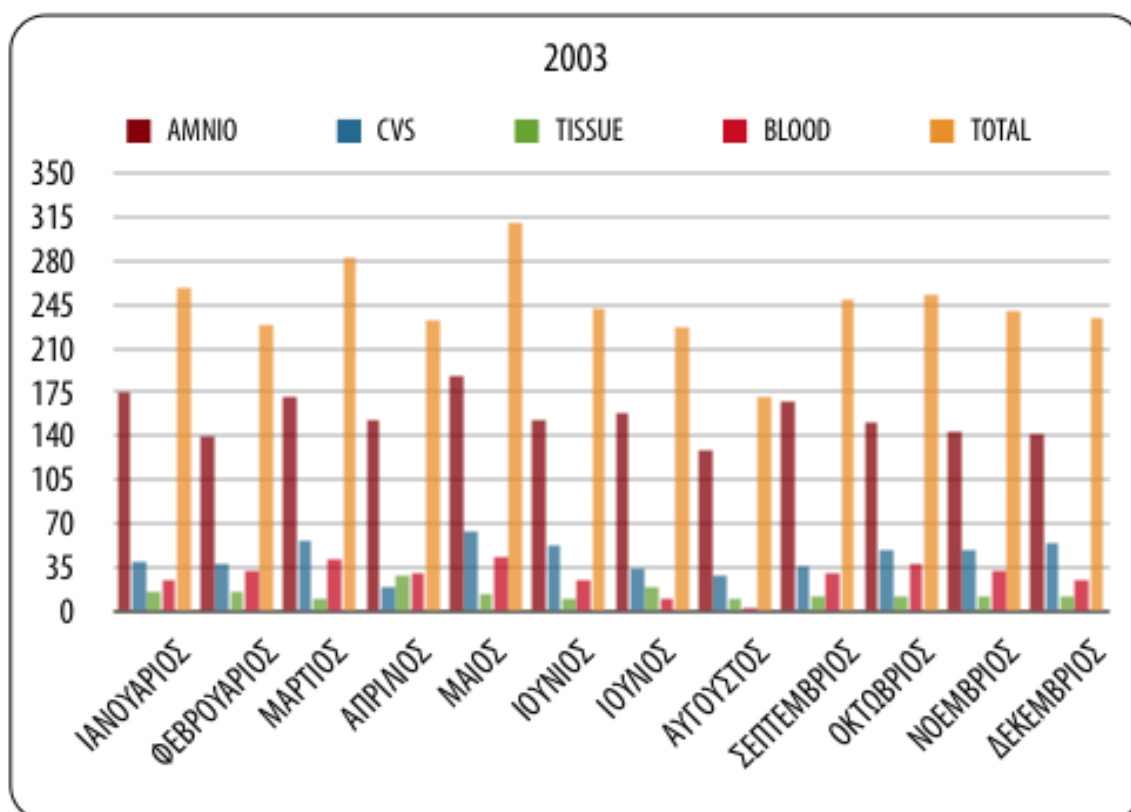
Σε 7/1113 (0, 2%) δείγματα τροφοβλάστης λόγω καλλιέργειας κυττάρων της μητέρας χρειάστηκε να γίνει και αμνιοπαρακέντηση (2% βιβλιογραφία).

Από το εργαστήριο κυτταρογενετικής δόθηκαν οι πίνακες στατιστικών στοιχείων για τους προγεννητικούς ελέγχους, που πραγματοποιήθηκαν κατά τα έτη 2003, 2004 και 2005 καθώς και τους τρόπους εξέτασης.

Πίνακας ΧΙ

2003					
ΜΗΝΑΣ	AMNIO	CVS	TISSUE	BLOOD	TOTAL
ΙΑΝΟΥΑΡΙΟΣ	176	41	17	26	260
ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΣ	140	38	17	34	229
ΜΑΡΤΙΟΣ	172	58	12	42	284
ΑΠΡΙΛΙΟΣ	153	20	30	31	234
ΜΑΙΟΣ	188	65	14	45	312
ΙΟΥΝΙΟΣ	153	53	11	26	243
ΙΟΥΛΙΟΣ	160	36	20	12	228
ΑΥΓΟΥΣΤΟΣ	129	30	11	3	173
ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ	169	37	13	31	250
ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ	151	50	13	39	253
ΝΟΕΜΒΡΙΟΣ	145	50	13	33	241
ΔΕΚΕΜΒΡΙΟΣ	142	55	13	26	236
ΣΥΝΟΛΟ	1878	533	184	348	2943

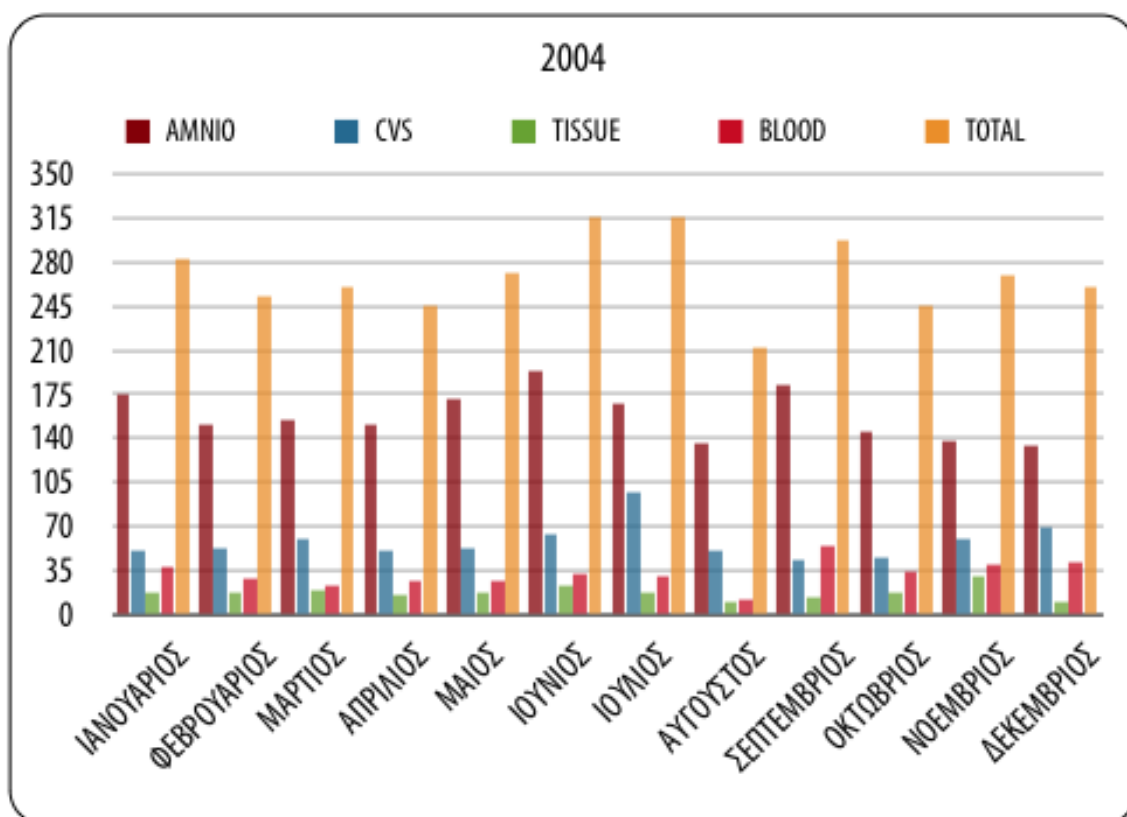
Σχήμα 17.



Πίνακας XII

2004					
ΜΗΝΑΣ	AMNIO	CVS	TISSUE	BLOOD	TOTAL
ΙΑΝΟΥΑΡΙΟΣ	175	51	19	39	284
ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΣ	151	53	19	30	253
ΜΑΡΤΙΟΣ	156	61	20	24	261
ΑΠΡΙΛΙΟΣ	151	51	16	28	246
ΜΑΙΟΣ	172	54	19	27	272
ΙΟΥΝΙΟΣ	195	64	24	33	316
ΙΟΥΛΙΟΣ	169	98	18	31	316
ΑΥΓΟΥΣΤΟΣ	137	51	12	13	213
ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ	184	45	14	56	299
ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ	146	47	18	36	247
ΝΟΕΜΒΡΙΟΣ	138	61	31	40	270
ΔΕΚΕΜΒΡΙΟΣ	136	71	12	42	261
ΣΥΝΟΛΟ	1910	707	222	399	3238

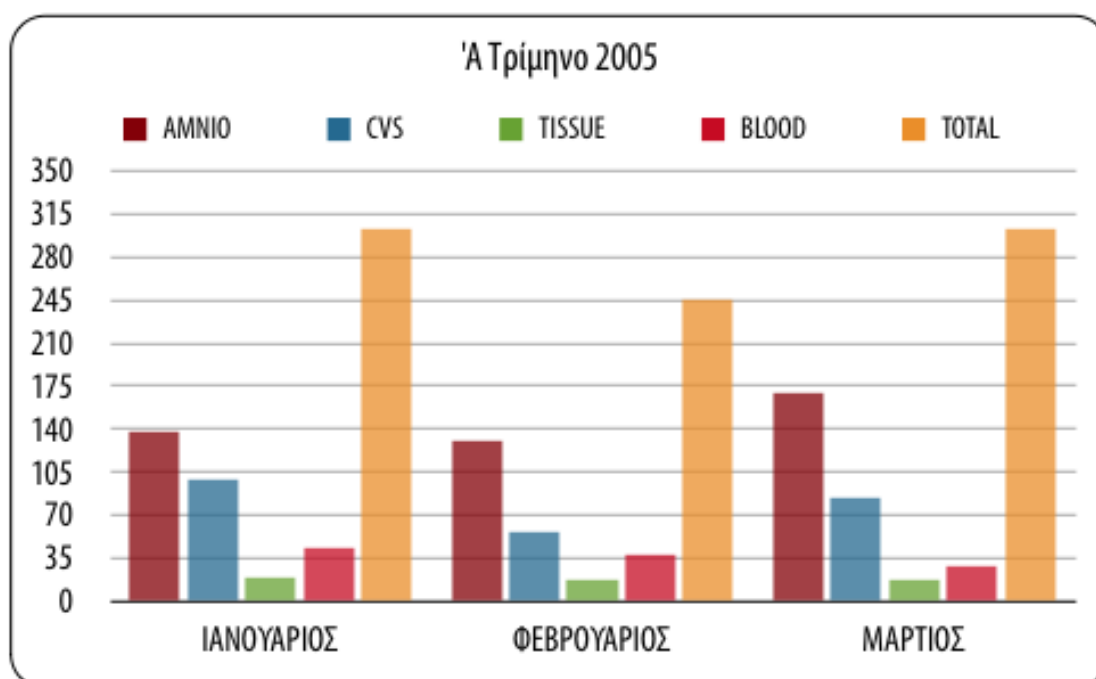
Σχήμα 18.



Πίνακας XIII

Α τρίμηνο 2005					
ΜΗΝΑΣ	AMNIO	CVS	TISSUE	BLOOD	TOTAL
ΙΑΝΟΥΑΡΙΟΣ	138	100	21	44	303
ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΣ	132	58	19	38	247
ΜΑΡΤΙΟΣ	171	86	18	29	304
ΑΠΡΙΛΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΜΑΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΙΟΥΝΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΙΟΥΛΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΑΥΓΟΥΣΤΟΣ	-	-	-	-	-
ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΝΟΕΜΒΡΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΔΕΚΕΜΒΡΙΟΣ	-	-	-	-	-
ΣΥΝΟΛΟ	441	244	58	111	854

Σχήμα 19.



Για το Α τρίμηνο σε εξέταση CVS<sup>113</sup> με χρωμοσωματική ανωμαλία 38/83 διαγνώσεις ήταν για Σύνδρομο Down, ενώ για το Β τρίμηνο ήταν οι 65/148, σχετικά με τις ηλικίες των εγκύων<sup>114</sup>.

Πίνακας XIV

ΗΛΙΚΙΑ	ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ	
	Α' ΤΡΙΜΗΝΟ	Β' ΤΡΙΜΗΝΟ
20-25	1	2
26-30	4	7
31-35	14	16
36-40	15	26
41-50	4	14
ΣΥΝΟΛΟ	38	65

<sup>113</sup> CVS: (chorionic villus sampling) λήψη χωριακών λαχνών.

<sup>114</sup> Με καρυστύπους: 47, XY, +21| 47, XX, +21| 47, Xinv(Y) (p11q12), +21| mos 46, XY, der(21;21), +21/46, XY| mos 47, XX, +21/46, XX| 46, XY, der(14;21) (q10;q10), +21| 47, XY, +der(21) de novo.

Περισσότερες από δύο χιλιάδες μονογονιδιακές ασθένειες είναι τώρα γνωστές, και το δύο τοις εκατό των νεογέννητων έχει ένα γενετικό νόσημα.

#### 1.4.5. **Ινοκυστική νόσος<sup>115</sup> (κυστική ινώδης νόσος)**

Η ινοκυστική νόσος<sup>116</sup> (κυστική ινώδης νόσος) είναι η συχνότερη κληρονομική νόσος στη λευκή φυλή. Είναι νόσημα, που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και υπολογίζεται, ότι η συχνότητα των φορέων της νόσου στους Βορειοευρωπαίους είναι περίπου 1 στους 22 με 1 στους 25. Υπολογίζεται, ότι 1 σε 2. 500 παιδιά γεννιούνται με το νόσημα αυτό και στη χώρα μας αναμένεται η γέννηση 50 ασθενών κάθε χρόνο.

Η ινοκυστική νόσος χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία των εξωκρινών αδένων με κύριες εκδηλώσεις στο αναπνευστικό και πεπτικό σύστημα στους ιδρωτοποιούς αδένες. Το 85% των ασθενών παρουσιάζει προβλήματα στο αναπνευστικό και πεπτικό σύστημα, ενώ το 15% μόνο στο αναπνευστικό. Πάνω από το 50% των ασθενών, που ζουν σήμερα περνούν τη 3η δεκαετία της ζωής τους, ενώ με τη βελτίωση των μέσων συμπτωματικής αντιμετώπισης των προβλημάτων του αναπνευστικού συστήματος, που βρίσκονται σε προχωρημένο πειραματικό στάδιο υπολογίζεται, ότι θα αυξηθεί κατά μία δεκαετία τουλάχιστον ο μέσος χρόνος ζωής των νεογνών, που γεννιούνται σήμερα με τη νόσο. Τα άτομα αυτά βρίσκονται κάτω από συνεχή φαρμακευτική αγωγή, τους χορηγούνται παγκρεατικά ένζυμα, αντιβιοτικά, ειδικά αεροσόλ και κάνουν ειδική φυσιοθεραπεία στο στήθος. Τους βοηθάει ειδική διατροφή.

Επειδή το νόσημα κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, το έμβρυο έχει τον κίνδυνο να κληρονομήσει από τους γονείς του και τα δύο παθολογικά γονίδια με πιθανότητα 25% και τα δύο φυσιολογικά γονίδια με πιθανότητα 25%, ή να κληρονομήσει το ένα μόνο παθολογικό γονίδιο από τον έναν ή τον άλλο γονέα με

<sup>115</sup> Βλ. Λίνα Φλωρεντίν, Προγεννητικός έλεγχος-Προοπτικές (Κ. Ε. Κ. Γ. Ν. Α Αλεξάνδρα), σ. 98, 103, Αθήνα 2000

<sup>116</sup> Βλ. Ruth Y. Berini, Eva Kahn, όπου παραπάνω, chapter 24, σ. 158

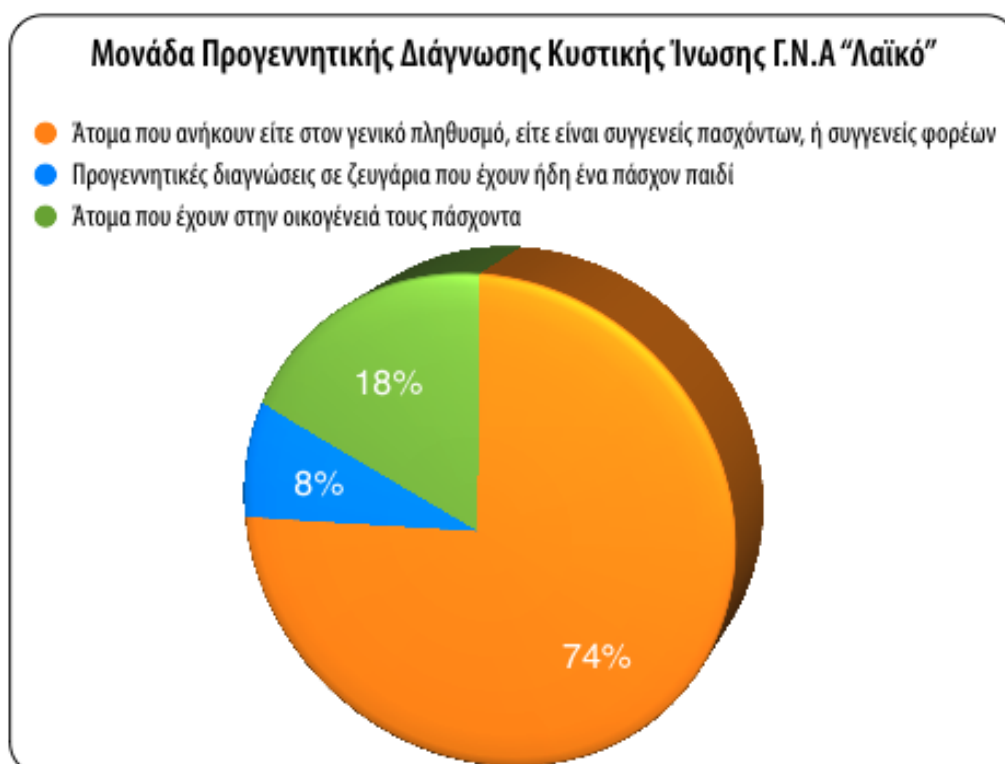
πιθανότητα 50%. Ο έμμεσος τρόπος διάγνωσης έχει ασφάλεια αποτελέσματος μεταξύ 95-99%.

Κάθε χρόνο αυξάνεται ο αριθμός των εξεταζομένων ζευγαριών εξαιτίας της μεγάλης αύξησης της απόκτησης παιδιών με την εξωσωματική μέθοδο.

**Πίνακας XV**

<b>Μονάδα Πρόληψης, Προγεννητικής Διάγνωσης Μ. Α και Κυστικής Ίνωσης, Γ.Ν.Α "Λαϊκό"</b>	
Περίοδος.	2001-2005
Άτομα που ανήκουν είτε στον γενικό πληθυσμό, είτε είναι συγγενείς πασχόντων, ή συγγενείς φορέων.	235
Προγεννητικές διαγνώσεις σε ζευγάρια που έχουν ήδη ένα πάσχον παιδί.	25
Άτομα που έχουν στην οικογένειά τους πάσχοντα.	57
Σύνολο Εξεταζομένων.	317

**Σχήμα 20.**





## 1.5. Προβλήματα που απορρέουν από την έλλειψη νομικού πλαισίου.

### 1.5.1. ΚΚΝΑ Ίδρυση – Πόροι- Δομή- Εποπτεία.

Το 1993 στις 27 Ιουλίου στην Εφημερίδα της Κυβερνήσεως δημοσιεύθηκε το Προεδρικό Διάταγμα 283, που αφορά τον προϋπολογισμό του Κέντρου Κληρονομικών Νόσων Αίματος (Κ. Κ. Ν. Α., όπως έχει προαναφερθεί), που ιδρύθηκε με τις διατάξεις του άρθρου 27 του ν. 2071/92 τ. Α', ως Νομικό Πρόσωπο Ιδιωτικού Δικαίου με έδρα την Αθήνα<sup>117</sup>.

Το Κ. Κ. Ν. Α. έχει ως σκοπό την αντιμετώπιση και παρακολούθηση, συντονισμό και υποβοήθηση των ενεργειών για την πρόληψη της εξάπλωσης των κληρονομικών νοσημάτων του αίματος και τη θεραπευτική αντιμετώπισή τους.

Το Κ. Κ. Ν. Α., *πρώτον*, εισηγείται προς τον Υπουργό Υγείας, Πρόνοιας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης τη διαμόρφωση της Εθνικής πολιτικής για την αντιμετώπιση των κλινικά σοβαρών μορφών της Μεσογειακής Αναιμίας, το συνδυασμό των μορφών αυτών με άλλες παθήσεις, καθώς και των σοβαρών μορφών των αιμορραγικών διαθέσεων και εισηγείται επίσης τη χρηματοδότηση σχετικών ερευνητικών προγραμμάτων και την παροχή υποτροφιών για μετεκπαίδευση ιατρικού, ή άλλου προσωπικού στο εσωτερικό, ή εξωτερικό σε θέματα σχετικά με το Κ. Κ. Ν. Α. *δεύτερον*, καταρτίζει προγράμματα για την ενημέρωση, πρόληψη, περίθαλψη, νοσηλεία, κοινωνική και ψυχολογική υποστήριξη των ασθενών, *τρίτον*, έχει την ευθύνη για την πορεία αυτών των νοσημάτων και τη συχνότητά τους, *τέταρτον*, ενεργεί με οποιονδήποτε τρόπο έρευνα χωρίς να υποκαθιστά άλλα αρμόδια όργανα ή πρόσωπα, *πέμπτον*, συνεργάζεται με τις κρατικές υπηρεσίες, τα ερευνητικά ιδρύματα και οργανισμούς εσωτερικού και εξωτερικού που έχουν δραστηριότητες παρόμοιες προς αυτές του Κέντρου, *έκτον*, οργανώνει συνέδρια, διαλέξεις, ανακοινώσεις και κάθε είδους σχετική επιστημονική, ερευνητική και εκδοτική δραστηριότητα και *τέλος*, ενημερώνει τον πληθυσμό με κάθε μέσο.

<sup>117</sup> Βλ. Π. Δ 283/93 « Κέντρο Κληρονομικών Νόσων Αίματος (Κ. Κ. Ν. Α.)» ΦΕΚ 123 τ/ Α/ 27- 7- 1993.

Οι πόροι του Κ. Κ. Ν. Α. για την κάλυψη των δαπανών λειτουργίας του είναι:

1. κρατική επιχορήγηση από τον τακτικό προϋπολογισμό, Υπουργείου Υγείας, Πρόνοιας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και από το πρόγραμμα δημοσίων επενδύσεων,
2. δωρεές, κληροδοτήματα και κάθε άλλη επιχορήγηση από τρίτους,
3. έσοδα από τυχόν παροχή υπηρεσιών.

Για τη στελέχωση της υπηρεσίας Διοικητικής και επιστημονικής υποστήριξης συνιστώνται θέσεις προσωπικού με σύμβαση ιδιωτικού δικαίου ορισμένου, ή αορίστου χρόνου, μερικής, ή πλήρους απασχόλησης (ο εσωτερικός κανονισμός έχει αναφερθεί παραπάνω).

Η εποπτεία, η διαχείριση και ο διαχειριστικός έλεγχος θα ασκείται από τον Υπουργό Υγείας, Πρόνοιας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης.

Το συγκεκριμένο ΠΔ, εάν εφαρμοζόταν, θα ήταν ίσως ο πρόδρομος αντιστοίχου Π. Δ για ένα τέτοιο Κέντρο, αλλά δημοσίου δικαίου και κατ' επέκταση, άλλων Κέντρων, που θα ασχολούνταν με άλλα κληρονομικά νοσήματα. Για λόγους όμως άγνωστους προς το ευρύ κοινό δεν τέθηκε ποτέ σε εφαρμογή και έως σήμερα δεν υπάρχει κανένας νόμος-πλαίσιο, που να αφορά στα Κέντρα, ή στις Μονάδες δημοσίου και ιδιωτικού τομέα. Για το λόγο αυτό υπάρχουν πολλά προβλήματα στη διοίκησή τους και γενικότερα στη λειτουργία τους, τα οποία δεν επιλύονται, αλλά μετατίθενται για μελλοντική ίσως επίλυσή τους, αν εξαιρέσουμε μία πρώτη προσέγγιση επίλυσης των προβλημάτων, που έχει θεσμοθετηθεί για τις Μονάδες Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής και που οι διατάξεις του Ν. 3305/05<sup>118</sup> θα μπορούσαν να εφαρμοσθούν στη λειτουργία και οργάνωση των Μονάδων Προγεννητικής Διάγνωσης κληρονομικών νοσημάτων.

<sup>118</sup> Βλ. αρ. 10 « Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση» του Ν. 3305/05

### 1.5.2. **Επιστημονικό Προσωπικό, Αρμοδιότητες, Ποιότητα Αποτελεσμάτων, Διασφάλιση Υγείας, Διασφάλιση Απορρήτου αποτελεσμάτων και ασθενούς.**

Στις 19 Μαρτίου του 1993 η 99<sup>η</sup> Ολομέλεια του Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας αποφάσισε να διαβιβάσει τις προτάσεις της Επιτροπής του ΚΕ.Σ.Υ, που αφορούν στο σχέδιο λειτουργίας Κέντρων Ιατρικής Γενετικής στη χώρα μας<sup>119</sup>. Ένα τέτοιο Κέντρο Ιατρικής Γενετικής (Κ.Ι.Γ.) αποτελείται από μονάδες, που παρέχουν γενετικές υπηρεσίες, που αφορούν στην πρόγνωση, διάγνωση, αντιμετώπιση, έρευνα σε γενετικά νοσήματα. Οι ακόλουθες μονάδες είναι απαραίτητες για τη λειτουργία ενός τέτοιου κέντρου:

α) Μονάδα κλινικής γενετικής

β) Μονάδα κυτταρογενετικής

γ) Μονάδα μοριακής γενετικής

δ) Μονάδα βιοχημικής γενετικής

ε) Μαιευτική Μονάδα προγεννητικού ελέγχου και

στ) Μονάδα γενετικής πρόληψης μεσογειακής αναιμίας, αιμοσφαιρινοπαθειών και άλλων γενετικών νοσημάτων.

### 1.5.3. **Σημασία ίδρυσης Μαιευτικής Μονάδας Προγεννητικού Ελέγχου**

Σημαντική είναι η αναφορά στην αναγκαιότητα ύπαρξης μονάδας προγεννητικού ελέγχου και συσχετισμός της με τις εξελίξεις της επιστήμης. Εκτός από το μαιευτικό έλεγχο ρουτίνας, που γίνεται σε όλες τις έγκυες γυναίκες και την απλή εξέταση αίματος στις μονάδες πρόληψης μεσογειακής αναιμίας, κάθε άλλη παραπομπή σε ένα Κέντρο Ιατρικής Γενετικής (Κ.Ι.Γ) περνά οπωσδήποτε από τη μονάδα κλινικής γενετικής για εκτίμηση, κλινική εξέταση, ή γενετική συμβουλευτική, ανάλογα με την

---

<sup>119</sup> Βλ. αριθμ. Απόφ. 1 της 99<sup>ης</sup> Ολομ/19-3-1993 ΚΕ.Σ.Υ « Οργάνωση και λειτουργία Κέντρων Ιατρικής Γενετικής», Γενικά, σ. 2

περίπτωση. Η παραπέρα παραπομπή σε μία, ή περισσότερες εργαστηριακές μονάδες και στη μαιευτική μονάδα προγεννητικού ελέγχου γίνεται αποκλειστικά από την μονάδα κλινικής γενετικής. Οι προγεννητικές διαγνώσεις θα πρέπει να γίνονται με την απαραίτητη συνεργασία της μονάδας κλινικής γενετικής, της μαιευτικής, μονάδας προγεννητικού ελέγχου και μιας από τις εργαστηριακές μονάδες κυτταρογενετικής, μοριακής γενετικής, ή βιοχημικής γενετικής.

Ειδικότερη μνεία σ' αυτή την απόφαση του ΚΕ.Σ.Υ<sup>120</sup> γίνεται για την Μαιευτική Μονάδα Προγεννητικού Ελέγχου και τις ανάγκες της. Αυτή η μονάδα, αναφέρεται ότι, πρέπει να λειτουργήσει στα τριτοβάθμια μαιευτικά τμήματα, ή τμήματα κύησης υψηλού κινδύνου. Τα τμήματα αυτά θα μπορούν να συνεργάζονται λειτουργικά με τα Κ.Ι.Γ.

Για τη στελέχωση των Κ.Ι.Γ. ασφαλώς σε πρώτη φάση θα χρησιμοποιηθεί το υπάρχον επιστημονικό και λοιπό προσωπικό και με επιλογή του ύστερα από την προβλεπόμενη προκήρυξη των θέσεων, στην οποία θα αναφέρονται και τα απαραίτητα προσόντα υποψηφίων.

#### 1.5.4. Εκπαίδευση και επιμόρφωση Γενετιστών - Προβληματική - Θέσεις

Επιπλέον, ειδική μέριμνα πρέπει ν' αναπτυχθεί από την Πολιτεία ύστερα από εισήγηση-γνώμη του ΚΕ.Σ.Υ σχετικά, τόσο με την επιμόρφωση των υπαρχόντων γενετιστών, όσο και την εκπαίδευση και εξειδίκευση των διαφόρων επιστημόνων, που προτείνεται να αποτελέσουν στελέχη των Κ.Ι.Γ. Για την αντιμετώπιση αυτού του προβλήματος πρέπει να ληφθούν υπόψη:

α) Η σύγχρονη τάση για αναγνώριση ιατρικών εξειδικεύσεων και όχι για πολλαπλασιασμό πολλών μικρών ειδικοτήτων

β) Οι εξειδικεύσεις της Ιατρικής Γενετικής πρέπει να αφορούν: τη Κλινική Γενετική, την Κυτταρογενετική, τη Βιοχημική Γενετική, τη Μοριακή Γενετική, την

---

<sup>120</sup> Βλ. αριθμ. απόφ. 21 της 94ης Ολομ/3-7-92 του ΚΕ.Σ.Υ « Σχέδιο για την οργάνωση της Περιγεννητικής Φροντίδας στη χώρα μας», σ. 8

Ανοσογενετική, κ. τ. λ.. Εκτός από την εξειδίκευση στην Κλινική Γενετική που αφορά γιατρούς και οδοντιάτρους, οι υπόλοιπες εξειδικεύσεις αφορούν και άλλους επιστήμονες όπως Βιολόγους, Βιοχημικούς, Φυσικούς, Φαρμακοποιούς, Χημικούς, κ.α.

γ) Το πρόβλημα όμως της προπτυχιακής και μεταπτυχιακής εκπαίδευσης, μετεκπαίδευσης και εξειδίκευσης του στελεχιακού δυναμικού των Κ.Ι.Γ, πρέπει να αποτελέσει αντικείμενο μελέτης από την Επιτροπή Γενετικής του ΚΕ.Σ.Υ, σε συνεργασία με την Επιτροπή Εκπαίδευσης και με συμμετοχή του Συνδέσμου Ιατρών Γενετιστών Ελλάδος.

Με αυτές του τις προτάσεις το ΚΕ.Σ.Υ, επιδιώκει τη δημιουργία σύγχρονων Κέντρων και θέλει επίσης να καθορίσει την εκπαίδευση και τα γνωστικά πεδία του επιστημονικού προσωπικού.

Με άλλη του απόφαση το ΚΕ.Σ.Υ, σχετική με τον οικογενειακό προγραμματισμό, τα γενετικά νοσήματα και την εξωσωματική γονιμοποίηση κάνει πάλι αναφορά στον προγεννητικό έλεγχο και στη χρησιμοποίηση του ήδη υπάρχοντος προσωπικού των κέντρων οικογενειακού προγραμματισμού, που υπάρχει στα μαιευτήρια.

Καθορίζει έναν Μαιευτήρα - Γυναικολόγο ως υπεύθυνο, που θα συνεργάζεται στενά με τις Μαιευτικές - Γυναικολογικές Κλινικές. Δημιουργείται θέση Κλινικού Γενετιστή, που μπορεί να γίνει με σύντομη εκπαίδευση κάθε γενικός γιατρός, παιδίατρος ή παθολόγος του Νοσοκομείου. Ο γενετιστής αυτός, θα εξετάζει όλες τις ύποπτες για γενετικό νόσημα περιπτώσεις και το ιατρείο του θα είναι στην ουσία το ιατρείο γενετικών νοσημάτων. Η μαία θα αναλάβει κυρίως την ενημέρωση των γυναικών για όλα τα θέματα του Οικογενειακού Προγραμματισμού και θα παραπέμπει ανάλογα στον Μαιευτήρα - Γυναικολόγο ή το Γενετιστή. Η επισκέπτρια, όπου υπάρχει, θα αναλάβει την παρακολούθηση των γυναικών. Η γραμματέας θα πρέπει να γνωρίζει να χειρίζεται Η/Υ, για την τήρηση και ενημέρωση του φακέλου της ασθενούς.

Αφού θα εξασφαλιστεί η ύπαρξη ενός καλά εκπαιδευμένου προσωπικού και η ύπαρξη των σύγχρονων μηχανημάτων θα μπορέσει να υπάρξει η απαραίτητη ποιότητα των αποτελεσμάτων. Καθώς τα αποτελέσματα αφορούν την ζωή ενός εμβρύου πρέπει να υπάρχει λεπτότητα και βεβαιότητα.

Η απόφαση αυτή του ΚΕ.Σ.Υ δεν υλοποιήθηκε ποτέ και ούτε δημοσιεύθηκε σε ΦΕΚ.

#### 1.5.5. Κανονιστικό πλαίσιο για την εξασφάλιση της υγείας της εγκύου.

Η διασφάλιση της υγείας αφορά τόσο την έγκυο, όσο και το έμβρυο. Όσον αφορά την υγεία της γυναίκας υπάρχει η Υπουργική Απόφαση αριθμ. Α3β/οικ. 2799/27-3-87, που σχετίζεται με τον "τρόπο προστασίας της υγείας της γυναίκας που υποβάλλεται σε τεχνητή διακοπή εγκυμοσύνης"<sup>121</sup>. Σύμφωνα με αυτήν την απόφαση τίθενται όλοι οι παράμετροι βάσει των οποίων μπορεί να πραγματοποιηθεί τεχνητή διακοπή της εγκυμοσύνης. Πέρα από τις ιατρικές καθοδηγήσεις, που δίνονται θεωρείται απαραίτητη η ενημέρωση της εγκύου πριν την επέμβαση για τις συνέπειες, την προστασία που παρέχεται από την πολιτεία καθώς και για τα θέματα Οικογενειακού προγραμματισμού.

Στην ίδια Υπουργική Απόφαση στο άρθρο 4 γίνεται αναφορά στον προγεννητικό έλεγχο και πώς πρέπει να διενεργείται, οι εξετάσεις, που συμπεριλαμβάνονται σ' αυτόν<sup>122</sup> και τέλος δηλώνεται απαραίτητο να προηγείται του προγεννητικού ελέγχου η γενετική συμβουλευτική<sup>123</sup> καθοδήγηση της γυναίκας, που κυοφορεί, καθώς και η λήψη πλήρους ιατρικού ιστορικού της υγείας της, προκειμένου να εξασφαλίζεται ο πλήρης προγραμματισμός της διερεύνησης κάθε περίπτωσης. Η υγεία λοιπόν της εγκύου εξασφαλίζεται απ' αυτήν την υπουργική απόφαση στο βαθμό της τεχνητής

<sup>121</sup> Βλ. άρθρο 4 παρ. 1, 2, 3 της Υπ. Απ. αριθμ. Α3β/οικ. 2799/87/ΦΕΚ 103/τ. Β'/87,.

<sup>122</sup> Ενδεικτικά αναφέρονται οι εξετάσεις: την λήψη αίματος από τη μητέρα, τον απλό ακτινολογικό έλεγχο του εμβρύου, την αμνιογραφία, την εμβρυογραφία, την εμβρυϊκή ηλεκτροκαρδιογραφία, τον υπερηχογραφικό έλεγχο, την εμβρυοσκόπηση, την πλακουντοκέντηση, την αμνιοπαρακέντηση και την λήψη τροφωβλαστικού ιστού. Πολύ πρωτοποριακό το άρθρο, ωστόσο δεν τέθηκε σε εφαρμογή στα πλαίσια του Ε.Σ.Υ. αλλά σ' αυτό στηρίχτηκαν τα ιδιωτικά νοσοκομεία και επωφελήθηκαν.

<sup>123</sup> Βλ. άρθρο 11 της Οικουμενικής Διακήρυξης για τα γενετικά δεδομένα του ανθρώπου

διακοπής της εγκυμοσύνης, όχι όμως ξεκάθαρα στην περίπτωση προβλήματός της κατά τη διενέργεια των εξετάσεων του προγεννητικού ελέγχου, που ίσως μπορεί να ισχύει *mutatis mutandis*.

#### 1.5.6. Έλλειψη ρυθμιστικού πλαισίου για την υγεία του εμβρύου.

Όσον αφορά την υγεία του εμβρύου υπάρχει δυσκολία στην προστασία της νομικά, λόγω των νομικών κενών, που υπάρχουν ακόμα και μετά την θέσπιση από τον αστικό κώδικα πλάσματος δικαίου για την προστασία του κυοφορούμενου υπό τον όρο να γεννηθεί ζωντανό<sup>124</sup>.

Διάφορες απόψεις εκφράζονται από τη νομική θεωρία, αλλά η έλλειψη νομοθεσίας δημιουργεί μεγάλο πρόβλημα και η θέσπιση ειδικών νόμων κρίνεται απαραίτητη.

Υπάρχουν τέσσερις κύριες απόψεις σχετικά με την κατάσταση του εμβρύου<sup>125</sup>:

1. Ένα γονιμοποιημένο ωάριο θεωρείται ανθρώπινο όν, επομένως έχει το δικαίωμα να ζήσει και τίποτα δεν πρέπει να διακόψει την ανάπτυξή του. Η καταστροφή του εμβρύου είναι μη αποδεκτή, εκτός και αν η συνέχιση της κύησης αποτελεί κίνδυνο για τη ζωή της μητέρας.

2. Το έμβρυο θεωρείται, ότι έχει μικρή, ή καμία αξία ζωής, οπότε δεν υπάρχει ανάγκη προστασίας του. Επομένως, δεν υπάρχει πρόβλημα, εάν για ερευνητικούς, ή άλλους λόγους καταστραφεί. Αν χρειαστεί να αποφασιστεί μεταξύ εμβρύου και γονιμοποιημένου ωαρίου, η απόφαση πρέπει να σχετίζεται με πιο έχει τη μεγαλύτερη αξία, επομένως τα γονιμοποιημένα ωάρια δεν έχουν καθόλου αξία.

3. Τόσο το σπέρμα, όσο και το ωάριο είναι ζωντανά κύτταρα πριν τη διαδικασία γονιμοποίησης. Το γονιμοποιημένο ωάριο εξελίσσεται σταδιακά σε ανθρώπινο όν. Το έμβρυο έχει σημαντική, αλλά όχι απόλυτη αξία. Το έμβρυο έχει το δικαίωμα να ζήσει.

---

<sup>124</sup> Βλ. άρθρο 36 Α. Κ « Ως προς τα δικαιώματα που του επάγονται το κυοφορούμενο θεωρείται γεννημένο, αν γεννηθεί ζωντανό

<sup>125</sup> Βλ. The Protection of the human embryo in vitro, όπου παραπάνω, Philosophical views on the “nature” and status of the embryo, p. 5-6

4. Το έμβρυο έχει το δικαίωμα να αναπτυχθεί. Αποκτά πλήρη δικαιώματα με τη γέννησή του.

### 1.5.7. Η προστασία των ιατρικών δεδομένων

Η ανάγκη καταγραφής των περιπτώσεων Συγγενών Ανωμαλιών και Γενετικών Νοσημάτων (πίνακες 16 & 17) έχει επισημανθεί διεθνώς, αλλά και από το ΚΕ.Σ.Υ. Ιδρύματα (Ι. Υ. Π.) κ.α. Η καταγραφή τους οδηγεί στη μελέτη τους την διεπιστημονική και στη μελέτη των επιπτώσεών τους πάνω στην υγεία του κάθε λαού. Ο μόνος τρόπος για την απόκτηση των απαραίτητων στοιχείων είναι αν όλες οι περιπτώσεις γνωστοποιούνται σε ένα κεντρικό αρχείο. Το ΚΕ.Σ.Υ, προτείνει τη δημιουργία ενός τέτοιου κέντρου, που θεωρεί, ότι θα μπορεί να συγκεντρώνει όλες τις περιπτώσεις από ολόκληρη τη χώρα.

Γι' αυτόν το ρόλο, προσφέρεται το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού (Ι. Υ. Π.), το οποίο μπορεί να γίνει το Κεντρικό Πανελλαδικό Αρχείο, καθώς διαθέτει ήδη αρχείο με τα στοιχεία όλων των νεογνών, είναι το πιο εξοπλισμένο κέντρο μελέτης των γενετικών νοσημάτων και είναι το πρώτο Κέντρο στη χώρα που ασχολήθηκε με γενετικά νοσήματα, διαθέτει ειδικά εκπαιδευμένο, στις δυσμορφογενέσεις, παιδίατρο, είναι σε όλους γνωστό και η προσφορά του αναγνωρισμένη. Θα γίνει επομένως εύκολα αποδεκτό. Το σύστημα όμως αυτό αποθήκευσης των αποτελεσμάτων θα πρέπει να υπόκειται στην αρχή προστασίας των ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων και του απορρήτου<sup>126</sup>.

Η προστασία των ιατρικών δεδομένων ανήκει αναμφίβολα στο συνταγματικά προστατευόμενο χώρο της ιδιωτικής ζωής . Η ειδική προστασία των γενετικών δεδομένων μπορεί επίσης να βρει έρεισμα στη νομολογία για την προστασία των ιατρικών δεδομένων εν γένει του Ευρωπαϊκού Δικαστηρίου των Δικαιωμάτων του Ανθρώπου.<sup>127</sup> Τα στοιχεία σχετικά με την υγεία ανήκουν εξ ορισμού στις πληροφορίες αυτές, που θέλει κανείς κατά κοινή πείρα, να μη γνωστοποιήσει σε

<sup>126</sup> Βλ. Ν.2472/97, «Προστασία του ατόμου από την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα», ΦΕΚ 50/τ Α/10-4-97

<sup>127</sup> Βλ. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 100



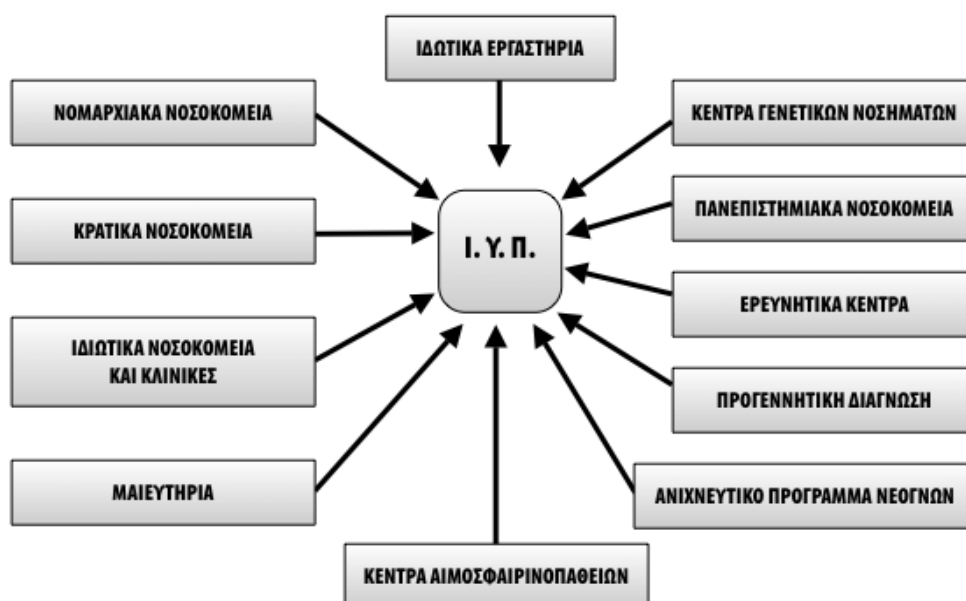
τρίτους. Η διαφύλαξη αυτής της μυστικότητας αποτελεί συστατικό στοιχείο της δυνατότητας του ατόμου να καθορίζει ελεύθερα το είδος και την ποσότητα των πληροφοριών, που θα επιτρέπεται να γίνονται ευρύτερα γνωστές και, συνεπώς, έμμεσα, το γενικότερο τρόπο της ζωής του. Η προστασία αυτή καλύπτει και τα στοιχεία των ιατρικών φακέλων, που τηρούν οι ιατροί και τα νοσοκομεία στα αρχεία τους για την παρακολούθηση της πορείας της αγωγής των ασθενών.

Η προστασία της ιδιωτικής ζωής δεν αναφέρεται μόνο στις ιατρικές πληροφορίες αλλά και στη σχέση ιατρού-ασθενούς. Η μυστικότητα σχετικά με τα στοιχεία αυτά επιτρέπει στο άτομο να διαμορφώσει ελεύθερα σημαντικό τμήμα των δραστηριοτήτων και σχέσεων του. Πράγματι, τα σχετικά με το ιστορικό, τη διάγνωση και τη θεραπεία στοιχεία των ιατρικών φακέλων, με τα οποία περιγράφεται η κατάσταση της υγείας του ατόμου και η αντίστοιχη ιατρική εκτίμηση, αποτελούν πληροφορίες ιδιωτικής φύσεως και με αυτήν την έννοια προστατευόμενα στοιχεία της ιδιωτικής του ζωής και ειδικότερα του δικαιώματος πληροφοριακού αυτοκαθορισμού κατ' άρθρο 9§1 και 5§1 του Συντάγματος.

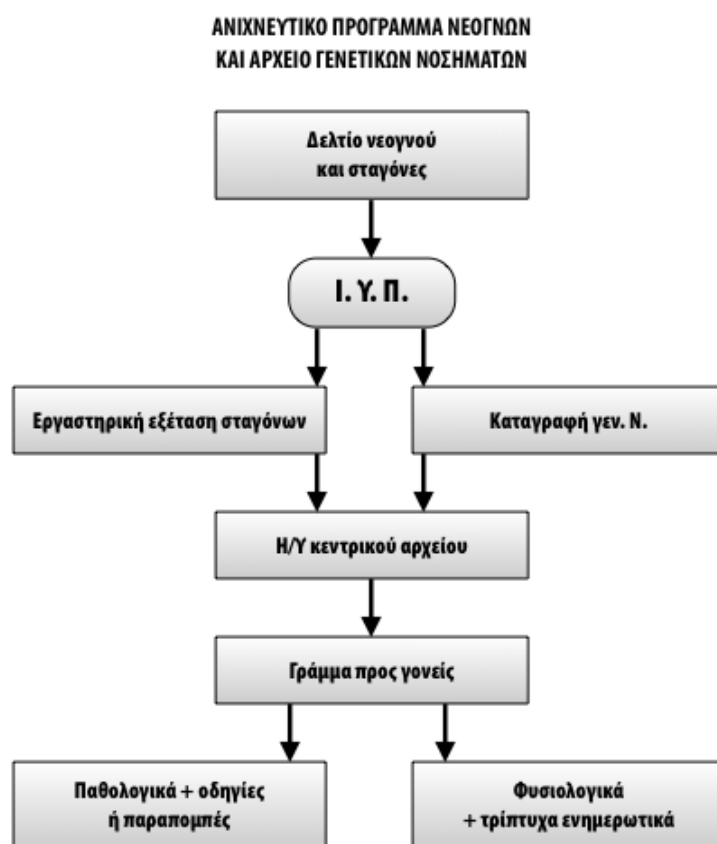
### Πίνακας XVI

#### ΑΡΧΕΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

(Η καταχώρηση υπό εχεμύθεια, αλλά επώνυμα, δεν θα επιτρέψει την διπλή καταχώρηση περιπτώσεων)



Πίνακας XVII



### 1.5.8. Απόρρητο Ιατρικού Ιστορικού - Ζήτημα Δημοσίας Τάξης.

Τα ιατρικά στοιχεία όμως δεν προστατεύονται συνταγματικά μόνον ως τμήμα της ιδιωτικής ζωής και ως στοιχείο της προσωπικότητας του ατόμου, αλλά και για λόγους δημοσίου συμφέροντος. Η προστασία αυτή αναφέρεται στη σχέση εμπιστοσύνης μεταξύ ιατρού-ασθενούς. Η εμπιστοσύνη αποτελεί τη βασική προϋπόθεση παροχής ιατρικών υπηρεσιών και συμβάλλει γενικά στη λειτουργία ενός αποτελεσματικού συστήματος προστασίας της υγείας. Αποτελεί δηλαδή αυτή η σχέση εμπιστοσύνης μεταξύ ιατρού-ασθενούς και έκφραση του δημοσίου συμφέροντος, εφόσον μέσω αυτής δεν προστατεύεται μόνον το κοινωνικό λειτούργημα του ιατρού και το συμφέρον του ασθενούς αλλά και το γενικότερο κοινωνικό συμφέρον. Για το λόγο

αυτό το άρθρο 212 του Κώδικα Ποινικής Δικονομίας<sup>128</sup> δεν επιτρέπει στο γιατρό να κάνει αποκαλύψεις σχετικά με το ιατρικό απόρρητο, ακόμα και στην περίπτωση, που αποδεσμευτεί σχετικά από τον ασθενή.

Η ιατρική ευθύνη<sup>129</sup> περιλαμβάνει και τα εξής στοιχεία: την αρχή της προστασίας του απορρήτου των γενετικών δεδομένων ( αρ. 7 της Διακήρυξης της Unesco « Περί Βιοηθικής»), που θα μπορούσε να θεωρηθεί και ως ειδική περίπτωση του ιατρικού επαγγελματικού απορρήτου, την πρόβλεψη δίκαιης αποζημίωσης για βλαπτικές επεμβάσεις στο γονιδίωμα (αρ. 8 της Διακήρυξης της Unesco) και τη γενική ευθύνη για τον προσανατολισμό της έρευνας στην «ανακούφιση του πόνου και τη βελτίωση της υγείας» ( αρ.12β της Διακήρυξης της Unesco) και για « σχολαστικότητα», «προσοχή», «πνευματική εντιμότητα» και « ακεραιότητα» κατά την παρουσίαση και χρήση των πορισμάτων των ερευνών στο γονιδίωμα ( αρ. 13 της Διακήρυξης της Unesco). Την ιατρική ευθύνη αφορούν και οι προβλέψεις της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης για τη συμβατότητα των επεμβάσεων σε θέματα υγείας με τις « σχετικές επαγγελματικές υποχρεώσεις και πρότυπα (αρ. 4), καθώς και για τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων για λόγους υγείας, ή για επιστημονική έρευνα , που σχετίζεται με λόγους υγείας και με την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής» (αρ.12). Οι διατάξεις της Σύμβασης για τις αρχές διεξαγωγής της επιστημονικής έρευνας, οι οποίες μεριμνούν κυρίως για την προστασία εκείνου, που υποβάλλεται σε έρευνα (αρ. 15-18), επηρεάζουν την ιατρική ευθύνη στο βαθμό, που η συμβουλή για μια γενετική εξέταση μπορεί να θεωρηθεί «έρευνα».

---

<sup>128</sup> Βλ. άρθρο 212 του Κώδικα Ποινικής Δικονομίας ( κυρώθηκε με το Ν. 1493/17-7-1950). «1. Η διαδικασία ακυρώνεται, αν εξετασθούν στην προδικασία, ή στην κύρια διαδικασία: α) κληρικοί, σχετικά με όσα έμαθαν από την εξομολόγηση, β) οι συνήγοροι, οι τεχνικοί σύμβουλοι και οι συμβολαιογράφοι σχετικά με όσα τους εμπιστεύθηκαν οι πελάτες τους, γ) οι ιατροί, οι φαρμακοποιοί και οι βοηθοί τους καθώς και οι μαιείς, σχετικά με όσα εμπιστευτικά πληροφορήθηκαν κατά την άσκηση του λειτουργημάτων τους, εκτός όταν ειδικός νόμος τους υποχρεώνει να τα αναγγείλουν στην αρχή.....

2. Η απαγόρευση της παρ. 1 στις περιπτώσεις α, β και γ ισχύει ακόμη και αν τα πρόσωπα στα οποία αναφέρεται απαλλάχθηκαν από την υποχρέωση να τηρήσουν το επαγγελματικό απόρρητο, από μέρος εκείνου που τους το εμπιστεύθηκε».

<sup>129</sup> Βλ. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 99

### 1.5.9. Κατοχύρωση Ιατρικού Απορρήτου - Υγεία ως δημόσιο αγαθό.

Είναι προφανές, ότι με την κατοχύρωση του απορρήτου διευκολύνεται η προσφυγή του ασθενούς στις ιατρικές υπηρεσίες και ο συνεπαγόμενος έλεγχος. Η προστασία των ατομικών ιατρικών δεδομένων δεν κατοχυρώνεται, δηλαδή μόνο ως έκφραση προστασίας της ιδιωτικής ζωής, αλλά και γιατί αποτελεί την ικανή και αναγκαία συνθήκη λειτουργίας ενός αξιόπιστου και αποτελεσματικού συστήματος παροχής ιατρικών υπηρεσιών, βάσει του οποίου προστατεύεται η υγεία ως δημόσιο αγαθό αφενός και ως κοινωνικό δικαίωμα αφετέρου και εκπληρώνεται η αντίστοιχη υποχρέωση του κράτους ως προς την προστασία της.

### 1.5.10. Νομοθετική κατοχύρωση του απορρήτου του ιατρικού ιστορικού.

Ιδιαίτερη αναφορά στην προστασία των στοιχείων της υγείας έγινε στο νόμο 2472 της 10.4.1997 περί "Προστασίας του ατόμου από την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα", ο οποίος βασίζεται κυρίως στην Κοινοτική Οδηγία 95/46/Ε. Κ., για την προστασία των φυσικών προσώπων έναντι της επεξεργασίας δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα και για την ελεύθερη κυκλοφορία των δεδομένων αυτών.

Στην Εισηγητική Έκθεση του νόμου αναφέρεται, ότι ο Έλληνας νομοθέτης υποχρεούται να θεσπίσει ειδικούς κανόνες για τη συλλογή και επεξεργασία στοιχείων προσωπικού χαρακτήρα βάσει της συνταγματικής επιταγής των άρθρων 9 και 2§1, 5§1 και 19 του Συντάγματος<sup>130</sup>. Πέραν αυτού υπογραμμίζεται, ότι οι υπάρχουσες γενικές ρυθμίσεις για την προστασία της προσωπικότητας (άρθρο 57 ΑΚ)<sup>131</sup>, ή άλλοι επιμέρους κανόνες δεν παρέχουν επαρκείς εγγυήσεις, διότι "η σύγχρονη τεχνολογία και η ευχέρεια, που αυτή παρέχει για την προσβολή της προσωπικότητας και της

<sup>130</sup> Βλ. άρθρο 9 του Συντάγματος *...η ιδιωτική και οικογενειακή ζωή του ατόμου είναι απαραβίαστη*, άρθρο 2 παρ. 1 ο σεβασμός και η προστασία της αξίας του ανθρώπου αποτελούν την πρωταρχική υποχρέωση της Πολιτείας, άρθρο 5 παρ. 1 καθένας έχει το 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 και άρθρο 19

<sup>131</sup> Βλ. άρθρο 57 ΑΚ « Οποιοσ προσβάλλεται παράνομα στην προσωπικότητά του έχει δικαίωμα να απαιτήσει να αρθεί η προσβολή και να μην επαναληφθεί στο μέλλον»

ιδιωτικής ζωής απαιτούν ειδικούς κανόνες και κατάλληλους θεσμούς ικανούς να παρακολουθήσουν την αλματώδη εξέλιξη της τεχνικής".

Σκοπός του νόμου είναι αφενός να προστατευθεί το άτομο από την αθέμιτη συλλογή και επεξεργασία προσωπικών πληροφοριών και αφετέρου να διασφαλισθεί η χρήση της πληροφορικής ", τόσο από το δημόσιο, όσο και από ιδιώτες", για την επιδίωξη σκοπών, που η έννομη τάξη προστατεύει και σε ορισμένες μάλιστα περιπτώσεις ευνοεί.

#### **1.5.11. Έννοιες - Ορισμοί - Αντικείμενο του Νόμου 2472/1997**

Αντικείμενο του νόμου είναι η θέσπιση προϋποθέσεων με τις οποίες προστατεύονται οι θεμελιώδεις ελευθερίες των φυσικών προσώπων και ιδίως η ιδιωτική ζωή κατά την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα. Με τη διάταξη αυτή διακηρύσσεται εμφαντικά η προστασία του ατόμου έναντι των πάσης φύσεως εξουσιών.

Στο νόμο προβλέπεται διάκριση των προσωπικών στοιχείων σε "ευαίσθητα" και μη. Στα "δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα" ανήκει κάθε πληροφορία που αναφέρεται στο υποκείμενο των δεδομένων. Το τελευταίο ορίζεται ως το φυσικό πρόσωπο στο οποίο αναφέρονται τα δεδομένα και του οποίου η ταυτότητα είναι γνωστή, ή μπορεί να εξακριβωθεί, δηλαδή μπορεί να προσδιορισθεί αμέσως, ή εμμέσως, ιδίως βάσει αριθμού ταυτότητας ή βάσει ενός ή περισσότερων συγκεκριμένων στοιχείων, που χαρακτηρίζουν την υπόστασή του από άποψη φυσική, βιολογική, ψυχική, οικονομική, πολιτιστική, πολιτική ή κοινωνική. Σημαντικός είναι ο ορισμός από το νόμο της έννοιας της "συγκατάθεσης", η οποία παρέχεται από τον ενδιαφερόμενο μετά από πληροφόρησή του και αποτελεί τη βάση νομιμότητας της επεξεργασίας ακόμη και ευαίσθητων δεδομένων.

Οι διατάξεις του νόμου προβλέπουν σειρά εγγυήσεων για την προστασία του υποκειμένου των δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα σε περίπτωση παράνομης, ή και απλώς αθέμιτης επεξεργασίας πληροφοριών που το αφορούν, με ταυτόχρονη πρόβλεψη αυστηρότατων κυρώσεων διοικητικής, ποινικής και αστικής φύσεως για τους τυχόν παραβάτες. Επιπλέον προβλέπεται η ίδρυση μιας κεντρικής Αρχής

Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα με ιδιαιτέρως αποφασιστικές αρμοδιότητες. Στο νόμο ρυθμίζεται ενιαία η επεξεργασία πληροφοριών από δημόσια και ιδιωτικά αρχεία.

### **1.5.12. Η προστασία της υγείας - Προϋποθέσεις άρσης του απορρήτου του ιατρικού ιστορικού.**

Η υγεία ανήκει, μεταξύ άλλων, στα ευαίσθητα δεδομένα για την προστασία των οποίων προβλέπονται ειδικές ρυθμίσεις. Με αυτόν τον τρόπο ορίζεται, ότι η συλλογή και επεξεργασία ευαίσθητων δεδομένων καταρχήν απαγορεύεται. Κατ' εξαίρεση επιτρέπεται η συλλογή και η επεξεργασία δεδομένων σχετικά με την υγεία καθώς και η ίδρυση και λειτουργία σχετικού αρχείου, ύστερα από άδεια της Αρχής,<sup>132</sup> όταν συντρέχουν μια, ή περισσότερες από τις κατωτέρω προϋποθέσεις:

1. Το υποκείμενο έδωσε τη γραπτή συγκατάθεσή του.
2. Εάν η επεξεργασία αφορά θέματα υγείας και εκτελείται από πρόσωπο, που ασχολείται κατ' επάγγελμα με την παροχή υπηρεσιών υγείας και υπόκειται σε καθήκον εχεμύθειας, ή σε συναφείς κώδικες δεοντολογίας με τον όρο, ότι η επεξεργασία είναι απαραίτητη για την ιατρική πρόληψη, διάγνωση, περίθαλψη, ή τη διαχείριση υπηρεσιών υγείας.
3. Εάν η επεξεργασία πραγματοποιείται για ερευνητικούς και επιστημονικούς αποκλειστικά σκοπούς και με τον όρο, ότι τηρείται η ανωνυμία και λαμβάνονται όλα τα απαραίτητα μέτρα για την προστασία των δικαιωμάτων των προσώπων στα οποία αναφέρονται.

Η Αρχή χορηγεί άδεια συλλογής και επεξεργασίας ευαίσθητων δεδομένων, καθώς και άδεια ιδρύσεως και λειτουργίας σχετικού αρχείου, ύστερα από αίτηση του υπεύθυνου επεξεργασίας. Εφόσον η Αρχή διαπιστώσει, ότι πραγματοποιείται επεξεργασία ευαίσθητων δεδομένων, γνωστοποίηση αρχείου σύμφωνα με το άρθρο 6 του νόμου,

<sup>132</sup> Η Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα, θεσπίσθηκε στο κεφάλαιο Δ του Ν. 2472/1997

« Προστασία του ατόμου από την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα», ΦΕΚ 50/Α/1997

επέχει θέση αιτήσεως για επιχορήγηση άδειας. Η Αρχή επιβάλλει όρους και προϋποθέσεις για την αποτελεσματικότερη προστασία του δικαιώματος ιδιωτικής ζωής των υποκειμένων, ή τρίτων. Στην άδεια πρέπει να περιλαμβάνεται, μεταξύ άλλων, το είδος των δεδομένων που επιτρέπεται να περιληφθούν στο αρχείο, το χρονικό διάστημα για το οποίο χορηγείται η άδεια και την υποχρέωση γνωστοποίησής του, ή των αποδεκτών μόλις εξατομικευτούν<sup>133</sup>.

---

<sup>133</sup> Βλ. άρθρα 6- 9 του Ν. 2472/1997

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2**

### **ΣΗΜΑΣΙΑ ΟΡΓΑΝΩΜΕΝΩΝ ΜΟΝΑΔΩΝ.**

#### **2.1. Σημασία ύπαρξης των Μονάδων**

Γίνεται δεκτό, ότι πρέπει να δοθεί βαρύτητα στα αίτια νοσηρότητας, που ευθύνονται για την απόκτηση μη γερών παιδιών. Ο σημαντικότερος παράγοντας για τη γέννηση παιδιών με μειονεξίες, όπως έχει αναλυθεί παραπάνω, είναι τα γενετικά νοσήματα.

Ο ρόλος των γενετικών νοσημάτων στη νοσηρότητα και θνησιμότητα, άρχισε να γίνεται γνωστός μόνο κατά τα τελευταία χρόνια. Και δεν είναι μόνο τα προδιαγεγραμμένα νοσήματα, που το ποσοστό τους μεγαλώνει, όσο αυξάνεται η αναζήτησή τους, αλλά σήμερα δεχόμαστε, ότι πάνω από το 50% των εισαγωγών στα παιδιατρικά νοσοκομεία οφείλεται σε γενετικά προσδιορισμένη προδιάθεση για νόσημα. Με άλλα λόγια, θεωρείται, ότι μόνο τα ατυχήματα, οι οξείες λοιμώξεις και τα νοσήματα φθοράς, είναι επίκτητα νοσήματα.

Εκτός από τα Γενετικά Νοσήματα και οι Συγγενείς Ανωμαλίες αποτελούν μία κατηγορία συγγενών νοσημάτων, που θα μπορούν να προληφθούν, αφού ένα ποσοστό τους οφείλεται σε γενετικά νοσήματα, που θα μπορούν να είναι γνωστά και αντιμετωπίσιμα και ένα άλλο ποσοστό τους οφείλεται σε βλάβη του εμβρύου λόγω ενδομητρίων κακών συνθηκών (π. χ. λοιμώξεις), που θα μπορούν και αυτές να προληφθούν, εάν υπάρχει η σωστή ενημέρωση των αυριανών γονιών.

Κατά συνέπεια και καθότι πρωταρχικός σκοπός της προγεννητικής διάγνωσης είναι η γέννηση ενός υγιούς παιδιού, κρίνεται απαραίτητη τόσο η ενημέρωση των μελλοντικών γονέων, όσο και η δυνατότητα να πραγματοποιήσουν έναν ολοκληρωμένο προγεννητικό έλεγχο. Η ύπαρξη επομένως οργανωμένων Μονάδων σε όλο το εύρος της επικράτειας είναι ο μόνος τρόπος για την εξασφάλιση του



πληθυσμού και τη βοήθεια ακόμα στην επίλυση του τόσο σημαντικού προβλήματος της υπογεννητικότητας<sup>134</sup>.

## 2.2. Οργάνωση των Μονάδων σε χωροταξικό επίπεδο

Για το πώς θα μπορούσε να οργανωθεί το σύστημα των Μονάδων προγεννητικού ελέγχου σε όλες τις περιφέρειες της χώρας μπορούμε να βασιστούμε κατ' αναλογία σε μία πολύ σημαντική πρόταση του ΚΕ.Σ.Υ, αναφορικά με τα Κέντρα Ιατρικής Γενετικής (Κ.Ι.Γ.). Έχει ήδη προαναφερθεί ποιες μονάδες θεωρούνται απαραίτητες για τη λειτουργία ενός Κ.Ι.Γ.<sup>135</sup> Κρίνεται επομένως αναγκαία η ύπαρξη τουλάχιστον έξι (6) Μονάδων Προγεννητικής Διάγνωσης (Κ.Ι.Γ) για την εξυπηρέτηση των υγειονομικών περιφερειών με τις εξής έδρες:

Α) Αθήνα και Μονάδες της στη Λάρισα

Β) Θεσσαλονίκη και Μονάδες της στην Καβάλα και στη Φλώρινα

Γ) Πάτρα

Δ) Ιωάννινα

Ε) Κρήτη

ΣΤ) Αλεξανδρούπολη.

Ι) Η οργάνωση των ελάχιστων υπαρχουσών Μονάδων Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας της Αθήνας και της Θεσσαλονίκης σε Μονάδες Προγεννητικού Ελέγχου για την καλύτερη εξυπηρέτηση του κοινού και τη ίδρυση εξ αρχής των Μονάδων στα Γιάννενα, την Πάτρα, την Κρήτη και την Αλεξανδρούπολη, με σκοπό την απομάκρυνση των επαρχιακών περιπτώσεων από τις υπερφορτωμένες γενετικές μονάδες της Αθήνας.

---

<sup>134</sup> Βλ. απόφ. 2 της 23<sup>ης</sup> Ολομ/22-7-85 του ΚΕ.Σ.Υ με θέμα "Οικογενειακός Προγραμματισμός, Γενετικά Νοσήματα και Εξωσωματική Γονιμοποίηση" και Ν. 1036/80.

<sup>135</sup> Βλ. απόφ. 1 της 99<sup>ης</sup> ολομ/19-3-93 του ΚΕ.Σ.Υ. με θέμα «Για την οργάνωση και λειτουργία Κέντρων Ιατρικής Γενετικής».

Στην πιο πρόσφατη απόφαση του ΚΕ.Σ.Υ σχετικά με τη λειτουργία των Κέντρων Γενετικής αναφέρεται, ότι τα Κέντρα Γενετικής λειτουργούν στα πλαίσια του Πανεπιστημίου και των τριτοβαθμίων Νοσοκομείων του Ε.Σ.Υ, ή αντίστοιχων θεραπευτηρίων-κλινικών του ιδιωτικού τομέα, αλλά στο σκέλος «Οργάνωση και λειτουργία κέντρων γενετικής»,<sup>136</sup> δεν συμπεριλαμβάνονται τα Κέντρα Γενετικής, που λειτουργούν, ή θα λειτουργήσουν εκτός Νοσοκομείων και Κλινικών αυτόνομα, ή μεμονωμένα.

### **2.2.1. Καταλληλότητα χώρων-Εξοπλισμός των Μονάδων-Σύνδεση των διαφόρων τμημάτων μεταξύ τους.**

Αρχικά, είναι απαραίτητη η ύπαρξη μιας Γραμματείας. Το κεντρικό γραφείο του Κ.Ι.Γ. πληροί ανάγκες, που έχουν όλες οι μονάδες για γραμματεία, ειδική βιβλιοθήκη, αίθουσα κλινικών συναντήσεων, κεντρικό αρχείο, χώρο υποδοχής κ. τ. λ. Απασχολεί τουλάχιστον δύο υπαλλήλους και εξυπηρετεί όλες τις μονάδες. Όταν οι μονάδες ενός Κ.Ι.Γ. ανήκουν σε διάφορα ιδρύματα και είναι τοπογραφικά ξεχωριστές όπως στην Αθήνα, απαραίτητη είναι η δημιουργία ενός κεντρικού συντονιστικού γραφείου.

Για την καλύτερη λειτουργία του Κ.Ι.Γ. όμως, πρέπει αυτό το γραφείο να συνδέεται στενά με την μονάδα κλινικής γενετικής (τουλάχιστον), για να γίνεται έτσι πιο εύκολα ο προγραμματισμός και η παραπομπή των περιπτώσεων σε διάφορες εργαστηριακές μονάδες.

---

<sup>136</sup> Βλ. απόφ. 2 της 204<sup>ης</sup> Ολομ/21-9-2006 του ΚΕ.Σ.Υ « Οργάνωση και Λειτουργία Κέντρων Γενετικής –Προσόντα Γενετιστών»

<i>Ανάγκες σε χώρο</i>	<i>Έκταση σε μ<sup>2</sup></i>
Γραμματεία	15-30
Βιβλιοθήκη-αίθουσα συναντήσεων	30-45
Χώροι υποδοχής ασθενών	25
Αρχείο, υπολογιστής, κ. τ. λ.	20
Βοηθητικοί χώροι (αποθήκη, τουαλέτες, κ. τ. λ.)	20
Χώροι κυκλοφορίας (10% του συνόλου)	10-15
<b>ΣΥΝΟΛΟ</b>	<b>120-155</b>

Είναι απαραίτητη η ύπαρξη Μονάδας Κλινικής Γενετικής. Πρέπει να απασχολεί ιδεωδώς δύο τουλάχιστον γιατρούς-κλινικούς γενετιστές (με πλήρη απασχόληση και προτιμότερο με διαφορετικές ειδικότητες) με ειδίκευση στην Κλινική Γενετική, που να είναι υπεύθυνοι για τις κλινικές εξετάσεις, για την παραπομπή σε συναδέλφους άλλων ειδικοτήτων, ή στις εργαστηριακές μονάδες γενετικής για τον υπολογισμό της πιθανότητας επανεμφάνισης και για τη γενετική συμβουλευτική.

Οι συναντήσεις με τους συμβουλευόμενους πρέπει να γίνονται σε καλά προσεγμένα γραφεία (και όχι στα εργαστήρια όπως γίνεται σήμερα τόσο συχνά), για να είναι πιο αποδοτική η επικοινωνία σε θέματα εξαιρετικής προσωπικής σημασίας, όπως η αναπαραγωγή, οι αποφάσεις για διακοπή της κύησης, η μεταβίβαση σοβαρών παθήσεων, η ανακοίνωση της ύπαρξης συγγενών ανωμαλιών, πνευματικής καθυστέρησης ή θανατηφόρων νοσημάτων<sup>137</sup>. Χρειάζονται επίσης δύο νοσηλεύτές (ή άλλο εξειδικευμένο προσωπικό) και μια κοινωνική λειτουργός (ή άλλος γενετικός σύμβουλος) για την παρακολούθηση των περιπτώσεων και των οικογενειών, που τη χρειάζονται<sup>138</sup>.

Υπολογίζεται, ότι η Μονάδα Κλινικής Γενετικής, που εξυπηρετεί πληθυσμό 2.000. 000 ατόμων πρέπει να ασχολείται ετήσια με 1. 600 οικογένειες τουλάχιστον.

<sup>137</sup> Βλ. άρθρο 5 « Ενημέρωση και συναινέσεις» και άρθρο 10 « Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση» του Ν. 3305/05

<sup>138</sup> Βλ. άρθρα 1455 και άρθρα 1459 του Ν. 3089/02

Οι δυσκολίες στη διαφορική διάγνωση 5. 000 κληρονομικών παθήσεων κάνει απαραίτητη την οργάνωση καλού κλινικού αρχείου και, απαραίτητως, τη χρήση βάσης δεδομένων σε ηλεκτρονικό υπολογιστή (όπως τα συστήματα CENDIAG, POSSUM, κ. τ. λ.), πέρα από την ύπαρξη εξειδικευμένης βιβλιοθήκης για όλο το Κ.Ι.Γ.

<i>Ανάγκες σε χώρο</i>	<i>Έκταση σε μ<sup>2</sup></i>
2 γραφεία-εξεταστήρια	(έκαστο) 30
Γραφείο	20
2 χώροι για γενετική συμβουλευτική	20-35
Αρχείο, υπολογιστής κ. τ. λ.	20
<b>ΣΥΝΟΛΟ</b>	<b>100</b>

(Με την προϋπόθεση ότι υπάρχει η γραμματειακή και λοιπή υποδομή που αναφέρεται παραπάνω.)

Οι θεωρητικές ετήσιες ανάγκες των μονάδων κυτταρογενετικής σε όλη την Ελλάδα είναι περίπου 6. 000 έλεγχοι χρωμοσωμάτων σε ενήλικες, παιδιά και προϊόντα αποβολών, καθώς επίσης και 5. 000 προγεννητικές διαγνώσεις σε έμβρυα.

Σε κάθε μονάδα απασχολούνται έξι εξειδικευμένοι κυτταρογενετιστές των οποίων η εξειδίκευση θα αποδεικνύεται από το μεταπτυχιακό τίτλο τους ή -μέχρι τη θεσμοθέτηση της εξειδίκευσης- από το βιογραφικό τους σημείωμα και δύο τεχνολόγοι ιατρικών εργαστηρίων απόφοιτοι Τ.Ε.Ι, ή παρασκευαστές με αποδεδειγμένη εμπειρία από τις ήδη λειτουργούσες Μονάδες.

Σύμφωνα με τα σημερινά διεθνή πρότυπα κάθε κυτταρογενετιστής μπορεί να εκτελεί ετήσια 150 με 200 προγεννητικούς ελέγχους, ή 250 με 300 καρυοτύπους για άλλους λόγους. Έτσι, μια μονάδα κυτταρογενετικής αποτελούμενη από 9-12 εργαστηριακούς μπορεί να εκτελεί το πολύ γύρω στους 700 προγεννητικούς ελέγχους και 1100 άλλους καρυοτύπους το χρόνο. Αυτό αποτελεί το μέγιστο της παραγωγικότητας μιας μονάδας. Δεν συνιστάται η ανάπτυξη μονάδων κυτταρογενετικής πέρα από αυτά τα όρια προσωπικού δυναμικού.

Έτσι φτάνουμε στο συμπέρασμα ότι:

1. Επτά με οκτώ μονάδες κυτταρογενετικής αρκούν για όλη τη χώρα αν έχουν αρκετό προσωπικό. Αλλιώς, θα χρειασθούν μέχρι και είκοσι μικρότερες μονάδες.
2. Τα Κ.Ι.Γ. της Αθήνας και Θεσσαλονίκης θα πρέπει να συμπεριλαμβάνουν περισσότερες από μια μονάδες κυτταρογενετικής (για την κάλυψη των αναγκών και για να μην αδρανοποιηθούν οι ήδη υπάρχουσες μονάδες).

Η κλινική κάλυψη της μονάδας κυτταρογενετικής γίνεται από τη μονάδα κλινικής γενετικής.

Τεχνολόγοι Ιατρικών Εργαστηρίων και Παρασκευαστές με αποδεδειγμένη εμπειρία στην κυτταρογενετική παίζουν βασικότατο ρόλο σε μια μονάδα κυτταρογενετικής.

- Να υπάρχει οπωσδήποτε ένας δόκιμος χρόνος ώστε να κρίνεται η καταλληλότητά τους.
- Να υπάρχει δυνατότητα αντικατάστασής τους επί μη καταλληλότητας.
- Να υπάρχει προσωπικό καθαριότητας και άτομο, που θα ασχολείται με το πλύσιμο και αποστείρωση των σκευών.

Εξοπλισμός (ανάλογα με τη δυναμικότητα της μονάδας):

1. Μικροσκόπια. Σε κάθε εργαστήριο πρέπει να είναι τόσα μικροσκόπια όσα και οι κυτταρογενετιστές, που πρέπει να είναι εκπαιδευμένοι στην ανάλυση των μεταφράσεων απ' ευθείας από το μικροσκόπιο.

Κάθε μικροσκόπιο πρέπει να διαθέτει φωτογραφικό σύστημα. Ένα από τα μικροσκόπια πρέπει να είναι εφοδιασμένο με σύστημα και φακούς για φθορισμό. Ανάλογα με το μέγεθος του εργαστηρίου να υπάρχουν 1-2 ανεστραμμένα μικροσκόπια επιπλέον των ανωτέρω και ένα απλό χωρίς φωτογραφικό σύστημα για το παρασκευαστήριο.

2. Στερεοσκόπιο.

### 3. Κλίβανοι:

α. Ξηρός αποστειρώσεως

β. Επωαστικοί CO<sub>2</sub> και υγρασίας για ιστοκαλλιέργειες

γ. Επωαστικός κλίβανος ακριβείας. Ένας ή δύο ανάλογα με το μέγεθος του εργαστηρίου.

4. Κλωβοί με Laminar air Flow για την εκτέλεση υπό άσηπτες συνθήκες των εργασιών που τις απαιτούν.

5. Υδατόλουτρα: ένα σταθερό και ένα με ανάδευση και κίνηση.

6. Φυγόκεντρος. Να δύναται να παίρνει κεφαλές για:

α. κανονικά σωληνάρια και

β. φιαλίδια κυλινδρικά μεγάλης διαμέτρου.

7. Φωτογραφικός θάλαμος με πλήρη εξοπλισμό για ασπρόμαυρη φωτογραφία, όπως το αναφέρουν τα διεθνή πρότυπα. Σήμερα όμως γίνεται η αντικατάσταση της δουλειάς αυτής με βίντεο και εκτυπωτή συνδεδεμένα στο μικροσκόπιο με προσωπικό Computer<sup>139</sup>.

---

<sup>139</sup> Με το Π. Δ 84/01 Φ.Ε.Κ. 70/τ. Α/ 10-4 - 2001, προτείνεται ο ελάχιστος απαραίτητος εξοπλισμός για ένα εργαστήριο σε:

1. πάγκος εργασίας τριών μέτρων με συρτάρια, ερμάρια και νεροχύτη,
2. ψυγείο με κατάψυξη,
3. σετ χρώσεων,
4. φυγόκεντρος (με μικρό και μεγάλο υποδοχές),
5. μικροσκόπιο διόφθαλμο κοινό με δυνατότητες προσαρμογών για χρήση υπεριώδους φωτισμού, σκοτεινού πεδίου και αντίθεσης φάσεως,
6. δοχείο μολυσματικών απορριμμάτων (για τους κολποδιαστολείς),
7. φορητός πυροσβεστήρας,
8. ερμάρι,
9. καρέκλα αιμοληψίας

<i>Ανάγκες σε χώρο</i>	<i>Έκταση σε μ<sup>2</sup></i>
Παρασκευαστήριο	30-40
Στείρος θάλαμος	20-40
Αίθουσα μικροσκόπησης	30-45
Αίθουσα μη παρασκευαστικής εργασίας	20-40
Γραφείο Διευθυντή	10-15
Αρχείο	15-40
<b>ΣΥΝΟΛΟ</b>	<b>125-220</b>

(Μπορεί να υπάρχουν και άλλες ανάγκες αν το κεντρικό γραφείο και η μονάδα κλινικής γενετικής είναι τοπογραφικά μακριά.)

### 2.2.2. Μονάδες Βιοχημικής Γενετικής των Κ.Ι.Γ.

Ο πληθυσμιακός προσυμπτωματικός έλεγχος (Screening) των νεογνών για ορισμένα μεταβολικά νοσήματα οργανώνεται από τις μονάδες βιοχημικής γενετικής των Κ.Ι.Γ. της χώρας, με επιπλέον προσωπικό, ανάλογα με την ανάπτυξη της μονάδας και τη συχνότητα του νοσήματος. Ο απαραίτητος χώρος και εξοπλισμός μιας μονάδας βιοχημικής γενετικής κυμαίνεται ανάλογα με το αντικείμενο κάλυψης, με την προϋπόθεση, ότι διατίθεται ο ελάχιστος χώρος που προαναφέρουμε (155-220 τ. μ.).

Η συστέγαση των μονάδων του Κ.Ι.Γ είναι επιθυμητή ιδιαίτερα για εκείνες, που χρησιμοποιούν παρόμοια μεθοδολογία-τεχνολογία, διότι θα επιτρέψει καλύτερη επιστημονική συνεργασία, οικονομία υλικών, χρόνου, οργάνων, θα μειώσει το ενδεχόμενο κινδύνου της εξέτασης και την ταλαιπωρία των εξεταζομένων. Μεταβατικά, όπου ήδη υπάρχουν μονάδες Γενετικής, π. χ. Εργαστήρια Κυτταρογενετικής, Μοριακής Γενετικής, θα μπορούν να ενταχθούν στο ιδρυόμενο Κ.Ι.Γ. της ίδιας υγειονομικής περιφέρειας. Στην περίπτωση αυτή θα μπορούν να υπάρχουν περισσότερες της μιας μονάδες γενετικής με το ίδιο αντικείμενο απασχόλησης και να ανήκουν οργανωτικά στο Κ.Ι.Γ. με συμμετοχή των διευθυντών του στο Κ.Ι.Γ.

Όλα τα Κ.Ι.Γ. θα πρέπει να συνδέονται τόσο μεταξύ τους, όσο και με κεντρική υπηρεσία (του Υπουργείου Υγείας, Πρόνοιας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης) με ενιαίο δίκτυο Η/Υ για την κεντρική καταγραφή των περιπτώσεων και την τήρηση Εθνικού Αρχείου Γενετικών Νοσημάτων, απαραίτητου για την απεικόνιση της δυναμικής των γενετικών νοσημάτων στη χώρα μας, χρήσιμης για την χάραξη διαφόρων προγραμμάτων.

### 2.2.3. Οργανωτικό σχήμα Κ.Ι.Γ.

Η διοίκηση του Κ.Ι.Γ. ασκείται από το Δ. Σ. στο οποίο μετέχουν οι διευθυντές των Μονάδων του Κ.Ι.Γ. εκπρόσωποι (ένα ανά βαθμίδα) του επιστημονικού προσωπικού και ένας εκπρόσωπος του τεχνικού προσωπικού όλοι εκλεγμένοι από όλο το προσωπικό του Κ.Ι.Γ. Ο πρόεδρος του Δ. Σ. θα εκλέγεται με μυστική ψηφοφορία από όλα τα μέλη του Δ. Σ. με απόλυτη πλειοψηφία, με διετή θητεία. Σε περίπτωση που οι μονάδες δε θα μπορούν να συνεργάζονται λειτουργικά δε θα ανήκουν σε Ενιαία Διεύθυνση. Οι επιστημονικοί διευθυντές των διαφόρων μονάδων του Κ.Ι.Γ. θα πρέπει να συνέρχονται μια φορά το μήνα για να συζητούν θέματα συνεργασίας, υπάρχοντα προβλήματα, εξελίξεις της ιατρικής γενετικής έρευνας κ. τ. λ.

### 2.2.4. Διαδικασία προγεννητικού ελέγχου

Εκτός από τον μαιευτικό έλεγχο ρουτίνας που γίνεται σε όλες τις έγκυες γυναίκες (χωρίς δειγματοληψία), και την απλή εξέταση αίματος στις μονάδες πρόληψης μεσογειακής αναιμίας, κάθε άλλη παραπομπή σε ένα Κ.Ι.Γ. περνά οπωσδήποτε από τη μονάδα κλινικής γενετικής για εκτίμηση, κλινική εξέταση, ή γενετική συμβουλευτική, ανάλογα με την περίπτωση. Η παραπέρα παραπομπή σε μία, ή περισσότερες εργαστηριακές μονάδες (κυτταρογενετικής, μοριακής γενετικής ή βιοχημικής γενετικής) και στη μαιευτική μονάδα προγεννητικού ελέγχου γίνεται αποκλειστικά από τη μονάδα κλινικής γενετικής.

Κάθε μονάδα κυτταρογενετικής, μοριακής γενετικής, ή βιοχημικής γενετικής μπορεί να ασχοληθεί με τον πληθυσμιακό προσυμπτωματικό έλεγχο (Screening) και την εργαστηριακή προγεννητική διάγνωση των νοσημάτων της αρμοδιότητάς της.

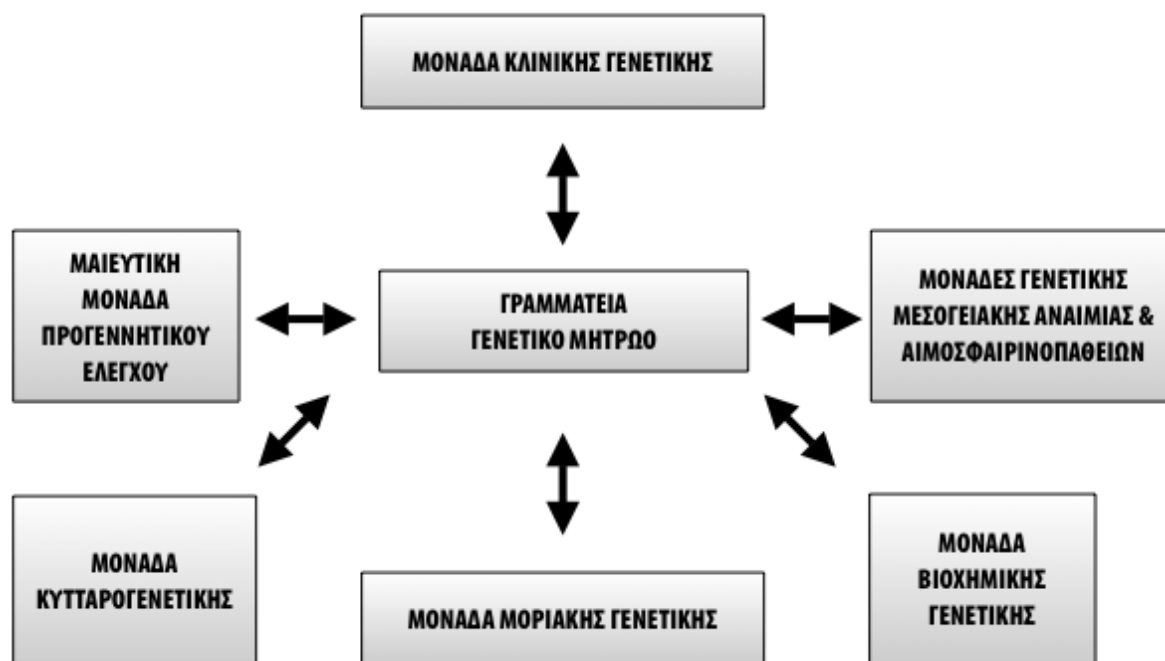


Ορισμένες μονάδες όμως θα μπορέσουν να καλύψουν τις ανάγκες όλης της χώρας για ένα συγκεκριμένο πρόβλημα (π. χ. ο βιοχημικός προληπτικός προσυμπτωματικός έλεγχος του PKU σε όλα τα νεογνά της χώρας, η μοριακή διάγνωση μιας σπάνιας αρρώστιας, κ. τ. λ.).

### 2.2.5. Προγεννητικές διαγνώσεις

Οι προγεννητικές διαγνώσεις γίνονται με την απαραίτητη συνεργασία της μονάδας κλινικής γενετικής, της μαιευτικής μονάδας προγεννητικού ελέγχου και μιας από τις εργαστηριακές μονάδες κυτταρογενετικής, μοριακής γενετικής, ή βιοχημικής γενετικής. Ο υπεύθυνος μιας μονάδας κλινικής γενετικής πρέπει να είναι γιατρός-κλινικός γενετιστής, ενώ μιας μαιευτικής μονάδας προγεννητικού ελέγχου πρέπει να είναι γυναικολόγος-μαιευτήρας με ειδίκευση στο συγκεκριμένο αντικείμενο (εμβρυομητρική ιατρική).

Πίνακας XVIII<sup>140</sup>



Στην πρακτική εφαρμογή των όσων έχουν αναφερθεί, στη Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας του Λαϊκού Νοσοκομείου Αθηνών χρησιμοποιούνται οι πιο

<sup>140</sup> Βλ. αρ. απόφ. 1 της 99ης Ολομ/19-3-93 του ΚΕ.Σ.Υ

σύγχρονες διαγνωστικές τεχνικές και οι νεότερες επιστημονικές εξετάσεις με κριτήρια την εξασφάλιση ασφάλειας στην εξέταση, αλλά και τη γρηγορότερη και οικονομικότερη απόδοση των παρεχόμενων υπηρεσιών. Μεγάλη σημασία δίδεται στην εξασφάλιση της ελάχιστης ψυχολογικής επιβάρυνσης των ζευγαριών που υποβάλλονται στις εξετάσεις αυτές. Για το σκοπό αυτό το τμήμα έχει οργανωθεί σε τέσσερα εργαστήρια. Είναι καθιερωμένη η κυκλική μετακίνηση των υπευθύνων βιολόγων του κάθε τμήματος, η οποία γίνεται κάθε χρόνο και εξασφαλίζει τη συνολική ευθύνη και έλεγχο των επιμέρους τμημάτων, καθώς και την προαγωγή της εφαρμοσμένης ερευνητικής δραστηριότητας (Εργαστήριο Βιοχημικής Γενετικής, Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Εργαστήριο Διαγνωστικής Ιατρικής, Τμήμα Κοινωνικής Ιατρικής).

#### **2.2.6. Δειγματοληψία - αμνιοπαρακεντήσεις**

Δεδομένου, ότι στην Ελλάδα δεν υπάρχει ένα κοινό σύστημα μονάδων προγεννητικού ελέγχου στα πλαίσια του Δημοσίου, παρά μόνο για ορισμένα κληρονομικά νοσήματα, όπως η μεσογειακή αναιμία και η κυστική ίνωση, καθώς και μη κληρονομικά, όπως το σύνδρομο Down, ολοκληρωμένες προγεννητικές διαγνώσεις γίνονται στα πλαίσια της ιδιωτικής πρωτοβουλίας. Η πάγια τακτική στον Ελλαδικό χώρο είναι η δειγματοληψία να πραγματοποιείται στα μαιευτήρια, όπου υπάρχουν και οι αντίστοιχες μονάδες προγεννητικού ελέγχου. Ο αρμόδιος μαιευτήρας-ιατρός αναλαμβάνει να διενεργήσει την αμνιοπαρακέντηση, ή οποιαδήποτε άλλη επέμβαση για την λήψη των ιστών και του αίματος του εμβρύου.

#### **2.2.7. Σύστημα μεταφοράς δειγμάτων- Υφιστάμενοι κίνδυνοι**

Η εξέταση των δειγμάτων πραγματοποιείται σε ειδικά μικροβιολογικά εργαστήρια, τα οποία συνήθως δε συστεγάζονται με τα μαιευτήρια. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα η διακομιδή των δειγμάτων να γίνεται είτε από τους ίδιους τους γονείς, είτε από την επαρχία μέσω ταχυδρομείου. Αυτή η σύγχρονη τακτική των μαιευτηρίων και των ξεχωριστών εργαστηρίων αποδεικνύεται συχνά προβληματική για την αξιοπιστία των αποτελεσμάτων των εξετάσεων και την ταυτοποίηση του δείγματος με τα

ενδιαφερόμενα πρόσωπα. Συχνά παρατηρείται το φαινόμενο να μπερδεύονται τα δείγματα, ή να καταστρέφονται λόγω της κακής μεταφοράς. Επιπλέον, είναι τις περισσότερες φορές αδύνατος ο έλεγχος των μεταφορέων, ή του εργαστηρίου, καθώς και η απόδοση ευθυνών σε περιπτώσεις σφαλμάτων, που μπορούν να αποβούν πολύ επώδυνα για τους πιθανούς γονείς.

Το παρόν σύστημα παρουσιάζει σοβαρούς κινδύνους, οι οποίοι μπορούν να αποφευχθούν με τη δημιουργία ενός συγκεντρωμένου συστήματος προγεννητικού ελέγχου, όπως παρουσιάστηκε αναλυτικά παραπάνω. Είναι αυτονόητο, ότι τα δείγματα δεν θα πρέπει να δίνονται ούτε στον ενδιαφερόμενο, ούτε στο ταχυδρομείο και σίγουρα θα πρέπει να υπάρχει ένας ειδικός τρόπος συσκευασίας των δειγμάτων και ασφάλειας της μεταφοράς τους.

Νομοθετικά, είναι γεγονός, ότι δεν υπάρχει συγκεκριμένος κανόνας δικαίου για την διακομιδή δειγμάτων αίματος, ή κανόνες ασφαλείας για τα δείγματα. Προτείνονται ασφαλώς κάποιοι κανόνες από τα εργαστήρια για την συσκευασία για τους οποίους υπάρχουν διάφορες παραλλαγές και εξαρτώνται από την διακριτική ευχέρεια των υπευθύνων.

Η Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Βιοπαθολογίας έχει φροντίσει για την ύπαρξη συγκεκριμένου Οδηγού<sup>141</sup> για την σωστή λήψη και μεταφορά κλινικών δειγμάτων για την εργαστηριακή διάγνωση λοιμώξεων, που πρέπει αναλογικά να εφαρμοστεί και για την εργαστηριακή διάγνωση κληρονομικών νοσημάτων. Επιβάλλονται αρχικά κάποιοι γενικοί κανόνες κατά τη λήψη του δείγματος, όπως η χρήση γαντιών και η χρήση αντισηπτικών, καθώς και μετά τη λήψη, όπως η σήμανση της φιάλης και η μεταφορά στο εργαστήριο σε λιγότερο από δύο ώρες, σε θερμοκρασία δωματίου.

#### 2.2.8. Προτεινόμενες λύσεις

Πολύ σημαντικές είναι και οι Γενικές Οδηγίες οι οποίες προτείνονται και είναι οι εξής:

---

<sup>141</sup> Βλ. «Οδηγός Λήψης και Μεταφοράς Κλινικών Δειγμάτων στην Εργαστηριακή Διάγνωση των Λοιμώξεων», Ελληνική Μικροβιολογική Εταιρεία, Αθήνα 2001.

- *πρώτον*, ενημέρωση γιατρών και νοσηλευτών με ειδικές οδηγίες (φυλλάδιο, ομιλίες κ.α.) για την καλύτερη συλλογή και ποιότητα των αποστελλομένων δειγμάτων,
- *δεύτερον*, ενημέρωση και βοήθεια στους εξεταζόμενους,
- *τρίτον*, φροντίδα για επαρκή προμήθεια υλικών συλλογής και μεταφοράς- γνώση της χρήσης τους,
- *τέταρτον*, αποκλεισμός της κατάχρησης της ένδειξης "ΕΠΕΙΓΟΝ",
- *πέμπτον*, επικοινωνία κλινικού και εργαστηριακού γιατρού.

Προτείνονται επιπλέον οι Αρχές Σωστής Συλλογής Κλινικών Δειγμάτων οι οποίες συνίστανται σε:

- *πρώτον*, αντιπροσωπευτικό δείγμα, χωρίς επιμολύνσεις,
- *δεύτερον*, σωστός χρόνος λήψης δείγματος,
- *τρίτον*, επαρκής ποσότητα δείγματος,
- *τέταρτον*, κατάλληλα δοχεία συλλογής και χρήση ειδικών υλικών μεταφοράς και συντήρησης,
- *πέμπτον*, ορθή και πλήρης σήμανση των δοχείων συλλογής (στοιχεία εξεταζόμενου, προέλευση δείγματος κ.λ.π.), και
- *τέλος*, γρήγορη μεταφορά στο εργαστήριο.

Συμπληρωματικά, γίνεται σύσταση και κριτήρια για τη μη αποδοχή κλινικών δειγμάτων από το εργαστήριο, τα οποία είναι τα εξής:

- *πρώτον*, η ύπαρξη ισχυρών αμφιβολιών για την "ταυτότητα" του δείγματος (επιβάλλεται η επικοινωνία με την κλινική),

- *δεύτερον*, η περίπτωση "ακατάλληλου" δείγματος (υπάρχει τέτοιος προβληματισμός στα "μοναδικά" δείγματα),
- *τρίτον*, η μεγάλη καθυστέρηση στην αποστολή του δείγματος στο Εργαστήριο, οπότε επιβάλλεται η έγκαιρη αποστολή και παραλαβή,
- *τέταρτον*, η εμφανής "επιμόλυνση" των δειγμάτων από ξένα σώματα.

### 2.2.9. Το απόρρητο των εξετάσεων - Προβληματική

Ασφαλώς, μετά τη θεσμοθέτηση της Προστασίας των Ευαίσθητων Προσωπικών Δεδομένων<sup>142</sup> γίνεται κατανοητό πόσο μεγάλης σημασίας είναι το Απόρρητο των εξετάσεων και οι πειθαρχικές ευθύνες σε περίπτωση διαρροής πληροφοριών. Έπειτα, είναι φανερό, ότι ο προγεννητικός έλεγχος αφορά σημαντικές πληροφορίες των εξεταζομένων, αφού συνίσταται ουσιαστικά και σε έλεγχο του DNA του εμβρύου, έλεγχο δηλαδή της ταυτότητας της ύπαρξής του. Και ασφαλώς το έμβρυο δεν είναι "κτήμα" της μητέρας, που το κυοφορεί αφού φέρει και στοιχεία του DNA του πατέρα. Γι' αυτό γίνεται λόγος περί του να συνυπογράφουν οι γονείς για το ποιες εξετάσεις θα πρέπει να γίνουν στο έμβρυο, εφόσον υπάρχει ζευγάρι και δεν πρόκειται για μονογονεϊκή οικογένεια.

Η συνταγματική θεωρία έχει επεξεργαστεί ορισμένες αρχές, οι οποίες προέρχονται από το χώρο της προστασίας των προσωπικών δεδομένων. Οι αρχές αυτές είναι :

- Για τα γενετικά στοιχεία, όπως και για όλα τα προσωπικά δεδομένα ο ενδιαφερόμενος πρέπει να δώσει τη συγκατάθεσή του<sup>143</sup>
- Η συναίνεση επιτρέπεται να ανακληθεί οποτεδήποτε και πρέπει να αναφέρεται σε συγκεκριμένες πληροφορίες και για περιορισμένο χρονικό διάστημα. Σε

<sup>142</sup> Βλ. άρθρο 7 του Ν. 2472/1997 « Προστασία του ατόμου από την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα» ΦΕΚ 50/τ. Α/97

<sup>143</sup> Η εξασφάλιση της συναίνεσης του εξεταζόμενου αποτελεί έναν όρο, που μπορεί να συνδεθεί με τη διενέργεια οποιασδήποτε γενετικής εξέτασης, καθώς και με οποιαδήποτε χρήση των γενετικών δεδομένων. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 85

περίπτωση ανακλήσεως θα πρέπει οι ήδη συλλεγείσες πληροφορίες να καταστραφούν ή να αποδοθούν στον ενδιαφερόμενο.

- Η ανάλυση πρέπει να γίνεται για συγκεκριμένο σκοπό
- Εάν για την επεξεργασία στοιχείων<sup>144</sup> υφίστανται πολλές μέθοδοι, πρέπει να χρησιμοποιείται εκείνη με την οποία συλλέγονται μόνο οι αναγκαίες πληροφορίες
- Οι εξετάσεις αναλύσεως του γονιδιώματος θα πρέπει να διενεργούνται σε κέντρα, που να διαθέτουν κρατική άδεια. Αυτό θα πρέπει να ισχύει ειδικά για την περίπτωση των δειγμάτων DNA.
- Οι πληροφορίες, που συλλέγονται με την άδεια του ενδιαφερομένου θα πρέπει να παραμένουν εμπιστευτικές
- Ο ενδιαφερόμενος πρέπει να έχει το δικαίωμα να ζητεί πληροφορίες σχετικά με τα στοιχεία του και να πληροφορείται σε τακτά διαστήματα ό, τι αφορά την επεξεργασία των γενετικών του στοιχείων. Η αίτηση ενημέρωσης από πλευράς του ενδιαφερομένου και η παροχή πληροφοριών από την πλευρά της υπηρεσίας αποτελούν εκφάνσεις μιας αποτελεσματικής προστασίας των προσωπικών στοιχείων.

Κάτω από διαφορετικό πρίσμα εμφανίζεται το θέμα στην περίπτωση, που κάποιος έχει ήδη υποβληθεί σε γενετικές εξετάσεις, τα γενετικά στοιχεία δεν αφορούν μόνον τον εξετασθέντα, αλλά και άλλα μέλη της οικογένειάς του. Η ενημέρωση ενός ατόμου για τα δικά του γενετικά στοιχεία το καθιστά τμήμα ενός πληροφοριακού συνόλου. Το γεγονός αυτό δεν μπορεί να αγνοηθεί στις περιπτώσεις, που υφίστανται υποχρεώσεις ενημέρωσης, όπως συμβαίνει στις σχέσεις γονέων-παιδιών. Πρέπει να γίνει δεκτό, ότι οι γονείς οφείλουν να πληροφορηθούν για θέματα, τα οποία μπορεί να έχουν συνέπειες στα παιδιά τους.

---

<sup>144</sup> Βλ. διατάξεις του αρ. 12 της Σύμβασης του Οβιέδο και του αρ. 5 περ. (α) , (β) της διακήρυξης της UNESCO προβλέπεται η συνειδητή και ελεύθερη συναίνεση του ενδιαφερομένου

Ένα άλλο ζήτημα αφορά στη σύσταση και λειτουργία ενός διοικητικού οργάνου επιφορτισμένου με τον έλεγχο των υπηρεσιών συλλογής και επεξεργασίας γενετικών στοιχείων. Παρατηρείται η τάση δημιουργίας ενιαίας αρχής για τον έλεγχο της επεξεργασίας όλων των στοιχείων. Η αρχή αυτή υποχρεούται να επεξεργαστεί προτάσεις για την αποτελεσματική προστασία της συλλογής και επεξεργασίας γενετικών στοιχείων.

Τέλος η νομοθετική ρύθμιση θα πρέπει να λαμβάνει υπόψη της τον παράγοντα χρόνο. Ο νομοθέτης θα πρέπει να έχει συνείδηση της ταχύτητας της επιστημονικής εξέλιξης, γι' αυτό λοιπόν οι ρυθμίσεις σχετικά με την επεξεργασία γενετικών στοιχείων είναι απαραίτητο να συνοδεύονται και από διατάξεις, που θα προβλέπουν το χρόνο εκτίμησης της ανάγκης αναθεώρησής τους.<sup>145</sup>

#### 2.2.10. Κίνδυνοι

Εφόσον στη διακομιδή των δειγμάτων εμπλέκονται πολλά τρίτα πρόσωπα εκτός των ενδιαφερομένων, είναι ξεκάθαρο, ότι οι κίνδυνοι πολλαπλασιάζονται και αυξάνονται ιδιαίτερα όταν τα δείγματα αυτά σχετίζονται με ιστούς και αίμα ανθρώπων, ειδικά μετά την τρομακτική εξέλιξη της επιστήμης και της έρευνας σχετικά με θέματα της Βιολογίας και της Γενετικής. Η πιο σοβαρή επιλοκή είναι η κατάχρηση των δειγμάτων (γενετικού υλικού) για πειράματα, ακόμα και για κλωνοποίηση<sup>146</sup>. Αυτό

<sup>145</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 131

<sup>146</sup> Βλ. αρ. απόφ. Φ. 0546/1/ΑΣ 723/Μ. 4898 « Έγκριση του πρόσθετου πρωτοκόλλου στη σύμβαση για την προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων και της αξιοπρέπειας του ανθρωπίνου όντος έναντι των εφαρμογών της Βιολογίας και της Ιατρικής ( Σύμβαση για τα ανθρώπινα δικαιώματα και την Βιο-ιατρική) απαγορεύουν την κλωνοποίηση των ανθρωπίνων όντων» ( ΦΕΚ 244/τ. Α/29-10-1998). Η παραπάνω σύμβαση υπογράφηκε και από την Ελλάδα στο Oviedo της Ισπανίας στις 4-4-97. Το πρόσθετο πρωτόκολλο περί απαγόρευσης της κλωνοποίησης των ανθρωπίνων όντων υπογράφηκε και από την Ελλάδα στο Παρίσι στις 12-1-98.

Η Οικουμενική Διακήρυξη της Unesco για το ανθρώπινο γονιδίωμα και τα δικαιώματα του ανθρώπου (1997) στο άρθρο 11 ρητά απαγορεύει την ανθρώπινη κλωνοποίηση « τρόποι πρακτικής αντίθετοι προς την ανθρώπινη αξιοπρέπεια, όπως η κλωνοποίηση ανθρώπων για αναπαραγωγικούς λόγους δεν επιτρέπονται. Άλλο διεθνές κείμενο, που συστήνει την απαγόρευση της αναπαραγωγικής κλωνοποίησης ανθρωπίνου όντος είναι το ψήφισμα της 50<sup>ης</sup> Παγκόσμιας Συνέλευσης Υγείας ( 14 Μαΐου 1997).

σημαίνει ότι, πριν γίνει ο προγεννητικός έλεγχος οι γονείς οφείλουν να εξασφαλίζονται και οι ίδιοι και το έμβρυο και γι' αυτό πρέπει να έχουν το δικαίωμα να επιλέγουν μέχρι ποιο βαθμό μπορεί να χρησιμοποιηθεί το δείγμα. Κι επομένως είναι απαραίτητο να έχουν δικαίωμα ελέγχου της χρήσης του δείγματος και αξίωσης κατά των ατόμων, που θα υπερβούν τα όρια, που τους θέτονται.

Υπάρχει διαμάχη σχετικά με το αν το έμβρυο, που δημιουργείται με τη μέθοδο της κλωνοποίησης, μπορεί να θεωρηθεί το ίδιο με το έμβρυο, που προκύπτει από την ένωση σπερματοζωαρίου και ωαρίου<sup>147</sup>.

Η πρώτη θέση αναφέρει, ότι το κλωνοποιημένο έμβρυο είναι το αποτέλεσμα της εισαγωγής του νουκλεοτιδίου ενός σωματικού κυττάρου σε ένα ωάριο και δεν περιλαμβάνει την γονιμοποίηση με γαμέτες.

Αρα το φυσικό και το κλωνοποιημένο έμβρυο θα πρέπει να εξετάζονται από διαφορετική σκοπιά. Κάποιοι έχουν ενδοιασμούς όσον αφορά τη χρησιμοποίηση των ωαρίων με αυτόν τον τρόπο και θεωρούν αυτήν τη μέθοδο μη σωστό τρόπο χειρισμού της γονιμότητας.

Μέχρι σήμερα οι φιλοσοφικές και ηθικές ερωτήσεις σχετικά με την κλωνοποίηση δεν έχουν απαντηθεί.

Στη δεύτερη θέση, τα μέτρα προστασίας δεν έχουν τόσους περιορισμούς. Για παράδειγμα, ο αριθμός των εμβρύων, που δημιουργούνται κατά τη διάρκεια ενός κύκλου δεν είναι περιορισμένος και τα έμβρυα, που δεν μεταφέρονται στη μήτρα μπορούν να καταψυχθούν.

Το πρόβλημα, που παρουσιάζεται είναι στην περίπτωση, που οι γονείς δεν επιθυμούν πλέον το διαφυλαγμένο έμβρυο, οπότε εμφανίζονται ερωτήματα σχετικά με την περαιτέρω χρήση του. Η Πολιτεία μπορεί να επιλέξει συγκεκριμένες «χρήσεις» όλων των εμβρύων, π. χ απαγορεύεται να χρησιμοποιούνται για έρευνα, ή απαγορεύεται να καταστραφούν. Η Πολιτεία επίσης μπορεί να θέσει διάφορες επιλογές προς το

<sup>147</sup> Βλ. The protection of the human embryo in vitro, όπου παραπάνω, The protection of the embryo, p. 8



γονεϊκό ζεύγος, ώστε να αποφασίσει σχετικά με την τύχη του εμβρύου εφόσον δεν χρησιμοποιηθεί από τους ίδιους, π. χ καταστροφή, δωρεά σε άλλη γυναίκα, χρήση σε έρευνα.

Σε κάποιες χώρες τα έμβρυα, που δεν χρησιμοποιούνται από τους αρχικούς γονείς μπορεί να δοθούν ως δωρεά για ερευνητικούς σκοπούς, που μπορεί να περιλαμβάνει τη δημιουργία βλαστοκυττάρων. Τα μέτρα, που λαμβάνονται για την προστασία του εμβρύου, που δωρίζεται για έρευνα έχουν σκοπό τη διασφάλιση, ότι η έρευνα είναι κατάλληλη και ότι τα έμβρυα διατηρούνται με κατάλληλες συνθήκες για όσο καιρό απαιτείται με βάση το ερευνητικό πρωτόκολλο.

Απαγορεύσεις για την αναπαραγωγική κλωνοποίηση με χρηματικές ποινές, ή και με ποινές φυλάκισης για τους παραβάτες συναντούμε στις νομοθεσίες του Ηνωμένου Βασιλείου, της Δανίας, της Φινλανδίας, της Γαλλίας, της Γερμανίας, της Ιταλίας, της Ελλάδας, της Πορτογαλίας, της Ισπανίας, του Καναδά, της Αυστρίας, της Νορβηγίας, της Σουηδίας, της Ελβετίας, της Αυστραλίας, της Ινδίας, της Ιαπωνίας, της Σιγκαπούρης, της Νότιας Κορέας, της Αργεντινής, της Βραζιλίας και ορισμένες Αμερικανικές Πολιτείες.

Η διεθνής επιστημονική κοινότητα εκτιμά σήμερα ως κατεξοχην επισφαλή, για βιοϊατρικούς λόγους, την εφαρμογή της μεθόδου της αναπαραγωγικής κλωνοποίησης στον άνθρωπο.<sup>148</sup>

### 2.2.11. Τράπεζες DNA

Έπειτα, με την ανάπτυξη ενός κοινού συστήματος προγεννητικής διάγνωσης είναι αναμενόμενο να δημιουργηθεί κάποια Τράπεζα DNA, στην οποία θα συγκεντρώνεται το γενετικό υλικό των εμβρύων και των μελλοντικών πολιτών αυτής της χώρας. Είναι άγνωστο, πώς θα συνδέεται αυτή η "τράπεζα" με τα εργαστήρια της χώρας κι είναι επίσης άγνωστο, πώς θα διασφαλίζονται οι γονείς και τα έμβρυα από την σωστή χρήση των δειγμάτων, αφού θα εμπλέκονται ακόμα περισσότερα άτομα και θα αυξάνονται οι πιθανότητες κάποιου γενετικού πειράματος, εκμετάλλευσης των

<sup>148</sup> Βλ. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω σ. 120

γονέων, διαρροής πληροφοριών και "πειραγμένων" αποτελεσμάτων.<sup>149</sup> Ασφαλώς, ήδη με το νόμο για την Σύσταση Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής, εξασφαλίζεται η ενημέρωση και η προσφορά αρωγής στους γονείς σχετικά με θέματα γενετικής και προσπάθειες εκμετάλλευσής τους<sup>150</sup>.

#### 2.2.12. Οι Τράπεζες γενετικών δεδομένων

Στα πλαίσια των γενετικών εξετάσεων εμφανίζεται το πρόβλημα της ασφάλειας των πληροφοριών, που συλλέγονται κατά τη διαδικασία της ανάλυσης του DNA των ατομικών δειγμάτων, που χρησιμοποιούνται. Θα πρέπει να προβλεφθεί ποιος και με ποιους όρους θα μπορεί να προσφεύγει για πληροφορίες στο συγκεκριμένο γενετικό υλικό. Ο τρόπος δηλαδή λειτουργίας των τραπεζών δείγματος DNA και οι εγγυήσεις τήρησης της εμπιστευτικότητας θα πρέπει να αποτελέσουν αντικείμενο γενικής ρύθμισης και να μην επαφίενται στη θέληση κάθε ιδρύματος. Η ίδρυση και η λειτουργία των Τραπεζών γενετικών στοιχείων<sup>151</sup> δημιουργεί πολλές ανησυχίες ως προς τη δυνατότητα του δικαίου να ελέγξει και να εποπτεύσει τη λειτουργία τους, ώστε να μην υπάρχει ο κίνδυνος να μετατραπεί σε όργανο κατασκοπείας των πολιτών. Οι βασικές αρχές που διέπουν τη συλλογή και την προστασία των ατομικών δεδομένων απαιτούν τόσων μόνον στοιχείων, όσων είναι αναγκαίων για ένα συγκεκριμένο σκοπό. Η συλλογή στοιχείων DNA σε Τράπεζες πρέπει να εξυπηρετεί συγκεκριμένους στόχους και να βασίζεται σε αρχές που θα ορίζονται στο σχετικό με την ίδρυσή τους νόμο.<sup>152</sup>

---

<sup>149</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 136, 137 και Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής Κύπρου, κεφ. 4, 5 digesta 2004

<sup>150</sup> Βλ. αρ. 10 του Ν. 2667/98 « Για τους σκοπούς σύστασης της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής » ΦΕΚ 281/τ. Α/98

<sup>151</sup> Βλ. Προτάσεις Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής στις συνεδριάσεις στις 17/3, 14/4, 19/5 και 30/6/2006 στον αρ. 4

« Παρατηρήσεις για την ίδρυση και λειτουργία των βιοτραπεζών » και Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής Κύπρου, κεφ. 5-9 digesta 2004

<sup>152</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 134

Η Επιτροπή επισημαίνει, ότι η τήρηση αρχείων προϋποθέτει την άδεια της Αρχής Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα σύμφωνα με τις διατάξεις της σχετικής νομοθεσίας για την επεξεργασία ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων.<sup>153</sup>

### **Γενικές αρχές σχετικά με την έρευνα με γενετικά δεδομένα**

Στην Ελλάδα δεν υπάρχει ειδική νομοθεσία σχετικά με την έρευνα στο χώρο της γενετικής.<sup>154</sup>

Σχετικά με την ελευθερία της έρευνας και την προστασία της ιδιωτικής ζωής θα ήταν δυνατή η ύπαρξη των παρακάτω αρχών:

Συναίνεση του ενδιαφερομένου μετά από ενημέρωση, που θα αφορά πληροφορίες τόσο για το σκοπό της έρευνας, όσο και για τις επιδιώξεις του ερευνητή.

Ανώνυμη χρήση των συλλεγέντων στοιχείων. Ο νόμος περί της προστασίας δεδομένων αναφέρεται στην αρχή της ανωνυμίας ως προς τη συλλογή και επεξεργασία των ευαίσθητων δεδομένων (άρθρο 7 §2 στοιχ. Α). Στις ιατρικές έρευνες όμως είναι απαραίτητη η χρήση προσωπικών στοιχείων. Η περίπτωση αυτή δεν προβλέπεται, ενώ έχει συνειδητοποιηθεί η αναγκαιότητα από την ερευνητική κοινότητα. Αυτή τη δυνατότητα προβλέπει η Σύσταση του Συμβουλίου της Ευρώπης (άρθρο 12 παρ. 2) και αντίστοιχες ρυθμίσεις περιλαμβάνονται στη γαλλική, ολλανδική και γερμανική νομοθεσία.

### **Καταστροφή των δειγμάτων μετά το πέρας της έρευνας**

Λόγω των πολύπλοκων θεμάτων ηθικής και κοινωνικής φύσης, που ενδέχεται να παρουσιάζονται σε έρευνες με προσωπικά δεδομένα η σχετική αίτηση θα πρέπει να συνοδεύεται και από απόφαση της αρμόδιας συμβουλευτικής επιτροπής

---

<sup>153</sup> Βλ. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 71-74

<sup>154</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Καράνη, όπου παραπάνω, σ. 183 και Υπόδειγμα Κώδικα Δεοντολογίας για την έρευνα στις βιολογικές επιστήμες – Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Οκτ. 2008.

δεοντολογίας. Αυτή η αναγκαιότητα τονίζεται με έμφαση και στην Σύσταση του Συμβουλίου της Ευρώπης 9 άρ. 12 παρ. 2 c, όπου επιπλέον απαιτείται:

- Η έρευνα να προβλέπεται σε σχετικό νόμο και
- Να αποτελεί αναγκαίο μέτρο για την προώθηση της δημόσιας υγείας

Η χρήση των ιατρικών στοιχείων για ερευνητικούς σκοπούς έχει ήδη αντιμετωπισθεί από τις νομοθεσίες της Γαλλίας, της Ολλανδίας, της Γερμανίας και της Αυστρίας<sup>155</sup>

### **2.3. Στελέχωση των μονάδων.**

Καθώς δεν υπάρχει ένα οργανωμένο σύστημα μονάδων προγεννητικού ελέγχου σε όλη τη χώρα θα πρέπει να αναφερθούμε σε συγκεκριμένες μονάδες και κυρίως στην πιο οργανωμένη που είναι αυτή του Γ.Ν.Α. "Λαϊκό" για την πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας. Σύμφωνα με τον οργανισμό του νοσοκομείου, που έχει δημοσιευθεί του Φ.Ε.Κ. 746/τ Β/30. 8. 95 στη Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας υπάρχουν οι εξής θέσεις του κλάδου γιατρών του Ε.Σ.Υ :

- Μία θέση βαθμού Διευθυντή ειδικότητας Αιματολογίας.
- Τρεις θέσεις βαθμού Επιμ. Α' ειδικοτήτων Αιματολογίας ή Μικροβιολογίας ή Παθολογίας, και
- Τέσσερις θέσεις Επιμ. Β' ειδικοτήτων Αιματολογίας ή Ιατρικής Βιοπαθολογίας, ή Παθολογίας.

Επίσης, το υπόλοιπο απασχολούμενο προσωπικό είναι:

- Δώδεκα ερευνητές,
- Δεκαπέντε τεχνικοί έρευνας,
- Δεκατρείς θέσεις για το προσωπικό υποστήριξης και

---

<sup>155</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 184

- Δώδεκα θέσεις του ερευνητικού προσωπικού.

Για την πιθανή στελέχωση μιας μονάδας προγεννητικού ελέγχου θα μπορούσαμε να βασιστούμε και στο Φ.Ε.Κ. 1123/τ. Α/27. 7. 1993 για την δημιουργία Κέντρου Κληρονομικών Νοσημάτων Αίματος<sup>156</sup>, βάσει του οποίου το προσωπικό θα συνίσταται σε:

- Μία θέση της κατηγορίας ΠΕ Διευθυντού, του κλάδου ΠΕ Διοικητικού ή ΠΕ Ιατρών ειδικοτήτων.
- Δύο θέσεις ΠΕ συνεργατών, Ιατρών ή Βιολόγων ή Βιοχημικών.
- Μία θέση ΠΕ Ψυχολόγων.
- Μία θέση κλάδου ΤΕ Κοινωνικής Εργασίας.
- Μία θέση ΤΕ Επισκεπτών Υγείας.
- Δύο θέσεις ΔΕ Διοικητικού.
- Δύο θέσεις ΔΕ Προσωπικού Η/Υ.

### 2.3.1. Αρμοδιότητες, υπευθυνότητες, κατάρτιση προσωπικού, γνωστικά πεδία.

Αφού στην Ελλάδα δεν υπάρχει ένα οργανωμένο σύστημα Κέντρων Γενετικής και Προγεννητικού Ελέγχου είναι φυσιολογικό να μην υπάρχει ένα ενιαίο σύστημα εκπαίδευσης και κατάρτισης του προσωπικού των υπαρχουσών μονάδων. Ωστόσο, η Μονάδα Πρόληψης Μ. Α με τα επιμέρους εργαστήρια για την προγεννητική διάγνωση Μ. Α, άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών και της Κυστικής Ινώσης (Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας, όπως είναι γνωστό στους πολίτες και γενικότερα στη χώρα μας) του Γ.Ν.Α. "Λαϊκό" μπορεί να αποτελέσει ένα ισχυρό παράδειγμα για τις αρμοδιότητες του προσωπικού, την κατάρτισή του και τις γνώσεις που οφείλει να έχει.

---

<sup>156</sup> Το συγκεκριμένο Φ.Ε.Κ. δεν τέθηκε ποτέ σε εφαρμογή, σ' αυτό όμως βασίστηκε η δημιουργία του Κέντρου Μεσογειακής Αναιμίας και Αιμοσφαιρινοπάθειας του Λαϊκού Νοσοκομείου. Αναλυτικότερα βλ. παρακάτω.

Πέρα από τις ερευνητικές αρμοδιότητες, που έχει αναλάβει η Μονάδα, είναι αρμόδιο για την οργάνωση και λειτουργία του προγεννητικού ελέγχου Μεσογειακής Αναιμίας. Μέχρι το 1983 η προγεννητική διάγνωση γινόταν αποκλειστικά και μόνο στον 5ο μήνα της εγκυμοσύνης με πολλές δυσκολίες, μετά το 1989 όμως άρχισε να πραγματοποιείται μέσα στο πρώτο τρίμηνο της κύησης με τεχνικές ανασυνδυασμένων DNA. Σήμερα περισσότερες από 350-450 προγεννητικές διαγνώσεις ετησίως πραγματοποιούνται σε πρώιμο στάδιο, με αποτέλεσμα τη σημαντική μείωση των ιατρικών, ψυχολογικών και κοινωνικών προβλημάτων των γονέων και ιδιαίτερα των υποψήφιων μητέρων.

Οι τεχνολόγοι ιατρικών εργαστηρίων είναι αρμόδιοι, για να βγάζουν τα αποτελέσματα των εξετάσεων και γι' αυτό οφείλουν να είναι γνώστες των σύγχρονων μηχανημάτων και Η/Υ. Με αυτήν την αφορμή η Μονάδα πραγματοποιεί μετεκπαιδευτικά προγράμματα τόσο για τους παρασκευαστές, όσο και για τους τεχνολόγους, που οφείλουν να συντηρούν τα μηχανήματα και τα δίκτυα του εργαστηρίου.

Οι υπεύθυνοι γιατροί, ειδικευμένοι στην Αιματολογία, ή στην Ιατρική Βιοπαθολογία είναι αρμόδιοι, για να πραγματοποιούν την εξέταση, καθώς επίσης με ειδικές γνώσεις γενετικής έχουν την αρμοδιότητα να διαγνώσουν την ύπαρξη, ή μη προβλήματος του εμβρύου<sup>157</sup>. Επιπλέον, είναι απαραίτητη η ύπαρξη ιατρού με γνώσεις ψυχολογίας και γενετικής, ώστε να παρέχει τις απαραίτητες πληροφορίες στους γονείς (Γενετική Συμβουλευτική). Η Μονάδα μετεκπαιδεύει τόσο ιατρούς, όσο και βιολόγους που θέλουν να εργαστούν σε αυτόν τον ευαίσθητο ιατρικό χώρο.

Όπως επιβάλλεται από το νόμο και τους κανονισμούς των νοσοκομείων όλο το προσωπικό είναι υπεύθυνο για την ύπαρξη έγκυρων αποτελεσμάτων και την καλύτερη εξυπηρέτηση του κοινού. Επιπλέον, είναι απαραίτητη η εχεμύθεια και η

---

<sup>157</sup> Στις εξετάσεις της μονάδας προγεννητικού ελέγχου της μεσογειακής αναιμίας συμπεριλαμβάνονται: μελέτη DNA που αφορά περιπτώσεις ετεροζυγίων και συμπεριλαμβάνει τις 13 πιο συχνές μεταλλάξεις του β-γονιδίου καθώς και μελέτη α-γ-δ-γονιδίων, επίσης ανάλυση DNA για προγεννητική διάγνωση, η οποία περιλαμβάνει τη μελέτη DNA των γονέων και την ανάλυση του εμβρύου. Απαραίτητες οι γνώσεις μοριακής βιολογίας από τους ιατρούς, ή τους βιολόγους.

προστασία του απορρήτου των αρχείων ιδίως μετά την θέσπιση της αρχής της προστασίας των ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων.

Ένα πολύ σημαντικό κομμάτι των αρμοδιοτήτων των γιατρών είναι και το πρόγραμμα πρόληψης που πραγματοποιείται με καταγραφή των περιπτώσεων παιδιών με Μεσογειακή Αναιμία, που προσέρχονται κάθε χρόνο στα Κέντρα Αιμοδοσίας της χώρας για μετάγγιση. Η καταγραφή γίνεται με τη βοήθεια του Υπουργείου Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και με διαπροσωπική συνεργασία με τους απασχολούμενους στη νοσηλεία πασχόντων από Μεσογειακή Αναιμία συναδέλφους σε όλη την Ελλάδα.

Συνοπτικά, βασικός στόχος του προγράμματος πρόληψης είναι:

Η συστηματική και συνεχής ενημέρωση του κοινού, η ακριβής διάγνωση των φορέων και η δυνατότητα παροχής προγεννητικής διάγνωσης και κυρίως:

A. της κεντρικής Μονάδας Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας είναι:

α. η διαφώτιση του πληθυσμού για το τί είναι η Μεσογειακή Αναιμία και οι άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες

β. παροχή εργαστηριακού ελέγχου του πληθυσμού για τη Μεσογειακή Αναιμία και για άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες

γ. γενετικές συμβουλές για τα παραπάνω νοσήματα

B. της κεντρικής Μονάδας Προγεννητικού Ελέγχου Μεσογειακής Αναιμίας είναι:

Η παροχή υπηρεσιών στα ζευγάρια όλης της χώρας που βρίσκονται σε κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με ομόζυγο μορφή M. A, ή άλλης αιμοσφαιρινοπάθειας.

Η παροχή υπηρεσιών συνίσταται:

α) ενημέρωση

β) εργαστηριακό έλεγχο των γονέων και του εμβρύου με άμεση ανάλυση DNA

γ) γενετικές συμβουλές

Η Μ. Π. Μ. Α και η Μ. Π. Δ. Μ. Α δέχονται και αδιευκρίνιστες περιπτώσεις προς διάγνωση από όλη την Ελλάδα.

### 2.3.2. Μονάδες προγεννητικής διάγνωσης στον Ελληνικό χώρο

Στα πλαίσια του Ε.Σ.Υ, αλλά και στον ιδιωτικό τομέα δεν υπάρχουν αρκετά κατάλληλες μονάδες για έναν ολοκληρωμένο προγεννητικό έλεγχο. Ωστόσο, υπάρχουν κάποιες ανάλογες εξειδικευμένες μονάδες στα πλαίσια των δημόσιων και των ιδιωτικών νοσοκομείων για διάγνωση συγκεκριμένων νοσημάτων. Ενδεικτικά αναφέρονται:

- Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης Μεσογειακής Αναιμίας<sup>158</sup> και άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών του Λαϊκού Νοσοκομείου Αθήνας σε συνεργασία με την Α' Μαιευτική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών και τη Δ' Μαιευτική Κλινική του Ιπποκρατείου Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης.
- Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης Κυστικής Ίνωσης του Γ.Ν.Α. "Λαϊκό"<sup>159</sup>.
- Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης Συνδρόμου Down του Νοσοκομείου Παίδων "Αγ. Σοφία".
- Κέντρο Αντιμετώπισης Αιμορροφιλιών στο 2ο Περιφερειακό Κέντρο Αιμοδοσίας του Γ.Ν.Α. "Λαϊκό".
- Περιφερειακά Μονάδες Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας αναφέρονται:

---

<sup>158</sup> Σύμφωνα με τον οργανισμό του Γ. Ν. Α «Λαϊκό» υπάρχει η Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας. Η Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης Μ. Α και άλλων αιμοσφαιρινοπαθειών λειτουργεί στα πλαίσια της Μ. Πρ. Μ. Α. Η Μονάδα Πρόληψης Μ. Α και Προγεννητικού ελέγχου Μ. Α του Λαϊκού Νοσοκομείου της Αθήνας είναι η Μοναδική Μονάδα για τη Μεσογειακή αναιμία και τις άλλες αιμοσφαιρινοπάθειες στην Ελλάδα. Οι υπόλοιπες περιφερειακές μονάδες πρόληψης της Μεσογειακής αναιμίας βρίσκονται σε πλήρη συνεργασία με την Κεντρική μονάδα του Λαϊκού Νοσοκομείου. (Στοιχεία του Λαϊκού Νοσοκομείου Αθηνών.)

<sup>159</sup> Η Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης Κυστικής Ίνωσης ανήκει στην Μονάδα Πρόληψης Μ. Α και λειτουργεί με απόφαση του Δ. Σ. του Νοσοκομείου από το 1992. Αποτελεί Κέντρο Αναφοράς της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας (Π. Ο. Υ.).



- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Αγρινίου.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Νοσοκομείου Άρτας.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Βόλου "Αχιλλοπούλειο".
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας "Βενιζέλειου" Νοσοκομείου Ηρακλείου Κρήτης.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου "Αγ. Σοφία" Θεσσαλονίκης.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου "Γ. Χατζηκώστα" Ιωαννίνων.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Καβάλας.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Καλαμάτας.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Καρδίτσας.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Κέρκυρας "Αγ. Ειρήνη".
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Λαμίας.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Λάρισας.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Μυτιλήνης "Ιερό Βοστάνειο".
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Νοσοκομείου Παίδων "Μ. Ι. Καραμανδάνη" Πάτρας.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Πύργου.

- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου "Βασίλισσα Όλγα" Ρόδου.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Σερρών.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Τμήματος Υγιεινής Τρικάλων.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου "Παναρκαδικό" Τριπόλεως.
- Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας Γενικού Νοσοκομείου Νίκαιας.
- Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο "Αιγινήτειο".

Στον ιδιωτικό τομέα υπάρχουν αρκετά εργαστήρια όπως το εργαστήριο κυτταρογενετικής του Μαιευτηρίου "Μητέρα" το οποίο μπορεί και πραγματοποιεί έναν ολοκληρωμένο προγεννητικό έλεγχο.

## **2.4. Κανόνες Ασφαλείας**

Ο χώρος του Νοσοκομείου, με τις διάφορες μονάδες που περικλείει, είναι ένας χώρος εργασίας για ανθρώπους με ποικίλες ειδικότητες. Δεν παύει να εγκυμονεί τους κινδύνους, που ενέχουν και οι άλλοι εργασιακοί χώροι με κάποιες ιδιαιτερότητες. Ως ένας αυτούσιος εργασιακός χώρος υπάγεται στη γενική νομοθεσία για την οργάνωση υπηρεσιών υγιεινής της εργασίας τόσο της εθνικής, όσο της ευρωπαϊκής και της διεθνούς.

### **2.4.1. Διεθνές Θεσμικό Πλαίσιο - Ένταξη στην ελληνική έννομη τάξη**

Σύμφωνα δηλαδή με το Διεθνές Γραφείο Εργασίας (I. L. O), Υγιεινή της Εργασίας ή Επαγγελματική Υγεία (Occupational health) είναι η προάσπιση και προαγωγή στον υψηλότερο βαθμό της φυσικής, πνευματικής και κοινωνικής ευεξίας των

εργαζομένων σε όλα τα επαγγέλματα. Το 1985 ο Π. Ο. Υ. όρισε τους σκοπούς της Υγιεινής της Εργασίας ως<sup>160</sup>:

1. την αναγνώριση και τον έλεγχο όλων των χημικών, φυσικών, μηχανικών, βιολογικών και ψυχολογικών παραγόντων στο χώρο της εργασίας, οι οποίοι είναι γνωστό, ή υπάρχει υποψία, ότι είναι επικίνδυνοι για την υγεία των εργαζομένων, 2. την εξασφάλιση, ότι οι φυσικές και πνευματικές απαιτήσεις, που επιβάλλονται στους εργαζομένους στο χώρο της εργασίας τους είναι κατάλληλα προσαρμοσμένες στις ατομικές ανατομικές, φυσιολογικές και ψυχολογικές ικανότητες, ανάγκες και περιορισμούς

3. την παροχή αποτελεσματικών μέτρων για την προστασία αυτών, που είναι ιδιαίτερα τρωτοί σε ενάντιες συνθήκες εργασίας.

Στην Εθνική μας Νομοθεσία ο πιο σημαντικός νόμος για την "Υγιεινή και Ασφάλεια των εργαζομένων" είναι ο ν. 1568/85, ο οποίος αποτελεί τη βάση της νομοθεσίας που ισχύει σήμερα στη χώρα μας και εφαρμόζεται υποχρεωτικά από το 1986<sup>161</sup>. Στη συνέχεια το 1987 προστέθηκε το άρθρο 118Α της Συνθήκης για την Ενιαία Ευρωπαϊκή Πράξη, με το οποίο εξουσιοδοτήθηκαν τα αρμόδια όργανα της ΕΟΚ για τη λήψη μέτρων για την υγεία και την ασφάλεια των εργαζομένων<sup>162</sup>.

Βασικό κείμενο είναι η Οδηγία Πλαίσιο 89/391/ΕΟΚ "Σχετικά με την εφαρμογή μέτρων για την προώθηση της βελτίωσης της ασφάλειας της υγείας των εργαζομένων κατά την εργασία" και η 91/383/ΕΟΚ, που επικυρώθηκε από τη χώρα μας με το Π. Δ. 17/18. 1. 96.

Αυτό το Π. Δ. δεν καταργεί το νόμο 1568/85, αλλά τον βελτιώνει και τον επεκτείνει με το άρθρο 1§3. Επιπλέον, το Διεθνές Γραφείο Εργασίας (International Labor Office – I. L. O.), που εδρεύει στη Γενεύη και του οποίου μέλος είναι η χώρα μας στις

---

<sup>160</sup> Βλ. Μαρία Χατζοπούλου, Διασφάλιση ποιότητας στις Υπηρεσίες Υγείας, Μεταπτυχιακή εργασία, Αθήνα 2000

<sup>161</sup> Βλ. Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων (1996): Νομοθετικό πλαίσιο για την υγιεινή και ασφάλεια των εργαζομένων.

<sup>162</sup> Βλ. Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων (1996), όπου παραπάνω

τακτικές γενικές του συνελεύσεις, υιοθετεί νομοθετικά κείμενα (συμβάσεις και συστάσεις), τα οποία κάθε χώρα μέλος που τα υιοθετεί υποχρεούται να τα εντάξει στο νομοθετικό της πλαίσιο.

Γενικές Συμβάσεις που επικυρώθηκαν από τη χώρα μας είναι οι 112/59, 155/81, 161/85 και αναφέρονται στην οργάνωση και λειτουργία των υπηρεσιών υγιεινής της εργασίας<sup>163</sup>. Ειδικά η Σύμβαση 149/1977 (Δ.Γ.Ε.) "Για την απασχόληση και τους όρους εργασίας και ζωής του νοσηλευτικού προσωπικού", επικυρώθηκε με το ν. 1672/1987.

Η ομάδα Υγιεινής και Ασφαλείας της εργασίας που θεσπίζεται με το ν. 1568/85, είναι κοινή για όλους του φορείς. Γιατρός Εργασίας- Επισκέπτης Υγείας ή Νοσηλευτής Επαγγελματικής Υγείας- Υγιεινολόγος Μηχανικός ή Επόπτης Δημόσιας Υγείας- Ψυχολόγος Εργασίας ή Κοινωνικός Λειτουργός- Εργονόμος- Επιδημιολόγος- Τεχνικός Ασφαλείας. Η Νοσηλευτική Υγιεινής Εργασίας αποτελεί ένα σημαντικό κομμάτι των ενεργειών της δημόσιας υγείας. Συνίσταται τόσο στην αντιμετώπιση της ασθένειας και του ατυχήματος, που οφείλονται, ή συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της εργασίας, όσο και στην προαγωγή της υγείας στο χώρο της εργασίας. Η κατάσταση της υγείας ενός εργαζομένου πρέπει να ελέγχεται, ώστε να διασφαλίζεται η συμβατότητα της υγείας του με την εκτελούμενη εργασία και να αποφεύγονται πιθανές αρνητικές επιπτώσεις σ' αυτήν.

#### 2.4.2. Εγγενείς Κίνδυνοι για τους εργαζομένους

Φυσικά υπάρχουν οι αστάθμητοι παράγοντες, οι οποίοι κάνουν τους εργαζομένους να είναι επιρρεπείς στους επαγγελματικούς κινδύνους π. χ. εργατικά ατυχήματα, νοσήματα που οφείλονται στη φύση της εργασίας κ.λ.π. Ο συχνότερος επαγγελματικός κίνδυνος για τους εργαζομένους στον τομέα της υγείας είναι ο τραυματισμός της σπονδυλικής στήλης. Ασφαλώς η πρόληψη είναι το σημαντικότερο σημείο για την αποφυγή δυσάρεστων συνεπειών. Κάθε τμήμα του Νοσοκομείου

<sup>163</sup> Βλ. Υπουργείο Εργασίας και Κοινωνικών Ασφαλίσεων (1996), όπου παραπάνω

υπόκειται σε διαφορετικούς φυσικούς, χημικούς, βιολογικούς, εργονομικούς και ψυχοκοινωνικούς κινδύνους.

Γι' αυτό στα εργαστήρια οι πιο σημαντικοί φυσικοί κίνδυνοι για τους εργαζομένους είναι η ιονίζουσα και μη ακτινοβολία και σίγουρα ο θόρυβος. Χημικοί κίνδυνοι είναι: η φορμαλδεΰδη, οι διαλύτες, κάποια άλλα καρκινογόνα, μολυσματικά και άχρηστα στοιχεία, με τα οποία έρχονται σε καθημερινή επαφή οι εργαζόμενοι. Επιπλέον, σε ένα εργαστήριο σημαντικοί είναι και οι βιολογικοί κίνδυνοι όπως μολύνσεις από τρυπήματα και αλλεργίες. Έπειτα υπάρχουν και κάποιοι ψυχοκοινωνικοί κίνδυνοι οι οποίοι είναι κυρίως η επείγουσα και επικίνδυνη εργασία. Τέλος, δεν μπορούμε να παραβλέψουμε τους κινδύνους ασφαλείας όπως σπασμένα γυαλιά, φωτιά και εκρήξεις. Κίνδυνοι όχι μόνο για τους εργαζομένους αλλά και για τους εξεταζόμενους<sup>164</sup>.

#### 2.4.3. Βασικές απαιτήσεις των χώρων εργασίας - Κανόνες ασφαλείας.

- Τα κτήρια, που στεγάζουν χώρους εργασίας και συγκεκριμένα τα νοσοκομεία πρέπει να έχουν δομή, στερεότητα, αντοχή και ευστάθεια ανάλογες με το είδος χρήσης τους και να έχουν κατασκευασθεί σύμφωνα με τις διατάξεις του Κτηριοδομικού Κανονισμού και όλων των Δομικών Κανονισμών (Αντισεισμικός, οπλισμένου σκυροδέματος, φορτίσεων κλπ.).
- Τα δάπεδα πρέπει να είναι σταθερά και στέρεα. Να μην παρουσιάζουν επικίνδυνες κλίσεις και κινδύνους ολισθήματος. Πρέπει να είναι ομαλά και ελεύθερα προσκρούσεων, να είναι επαρκούς αντοχής στις κρούσεις, στις τριβές και στα δυναμικά, ή στατικά φορτία, που δέχονται. Επίσης, είναι απαραίτητο να μην δημιουργούν σκόνη λόγω φθοράς, να έχουν δυνατότητα εύκολου καθαρισμού και συντήρησης και να διατηρούνται καθαρά και ελεύθερα εμποδίων.

Όσον αφορά τα δάπεδα, ανάλογα με τους επί μέρους κινδύνους, που παρουσιάζονται από την παραγωγική διαδικασία, θα πρέπει να διαθέτουν κατάλληλο σύστημα

---

<sup>164</sup> Βλ. Κασιώχα Π, Γλυνού Χ, «Υγιεινή και Ασφάλεια της εργασίας στο χώρο του Νοσοκομείου», Εργασία, Πάντειο Παν/μιο, Αθήνα 2004.

αποχέτευσης, να έχουν επαρκή αντοχή, να είναι αδιαπότιστα ηλεκτρομονωτικά και πυράντοχα, να συμβάλλουν στην απόσβεση των κραδασμών και των θορύβων, να έχουν επαρκή θερμομόνωση και να διατηρούνται κατά το δυνατόν στεγνά.

- Οι τοίχοι και τα διαχωριστικά είναι απαραίτητο να μπορούν να καθαρίζονται και να συντηρούνται με ευχέρεια και ασφάλεια, να είναι λεία και αδιαπότιστα μέχρι ύψους τουλάχιστον 1, 5 μέτρου, όπου το απαιτούν λόγοι υγιεινής. Τα διαφανή, ή διαφώτιστα τοιχώματα και ιδιαίτερα τα εντελώς υαλωτά τοιχώματα πρέπει να επισημαίνονται ευκρινώς και να είναι κατασκευασμένα από υλικά ασφαλείας.
- Οι οροφές των χώρων εργασίας πρέπει να μπορούν να καθαρίζονται και να συντηρούνται με ευχέρεια και ασφάλεια. Εφόσον υφίστανται ιδιαίτερα προβλήματα από την ηλιακή θερμότητα, ή το ψύχος, που ευνοούνται από την κατασκευή και τα υλικά επικάλυψης της στέγης, οι στέγες πρέπει να έχουν θερμομόνωση. Η πρόσβαση στις στέγες απαγορεύεται. Όταν όμως υπάρχει ανάγκη πρέπει να παρέχεται κατάλληλος εξοπλισμός.
- Αναφορικά με τις πόρτες θα πρέπει να είναι επαρκείς σε αριθμό, να είναι από κατάλληλα υλικά κατασκευασμένες, να έχουν κατάλληλες διαστάσεις και να ανοιγοκλείνουν με ασφάλεια. Όταν ανοίγουν προς τις δύο κατευθύνσεις κυκλοφορίας πρέπει να είναι διαφανείς. Όταν είναι διαφανείς είναι απαραίτητο να φέρουν επισήμανση, να είναι κατασκευασμένες από υλικά ασφαλείας, ή να προστατεύονται από τις κρούσεις. Επιπλέον, όταν είναι μηχανοκίνητες πρέπει να λειτουργούν χωρίς κίνδυνο ατυχημάτων για τους εργαζόμενους και τους εξεταζόμενους. Όταν είναι συρόμενες πρέπει να διαθέτουν σύστημα ασφαλείας και είναι πολύ σημαντικό, όταν βρίσκονται στις οδούς διαφυγής, να επισημαίνονται κατάλληλα.
- Οι οδοί διαφυγής και έξοδοι κινδύνου πρέπει να σχεδιάζονται ανάλογα με τη χρήση, τον εξοπλισμό και τις διαστάσεις των χώρων εργασίας, καθώς και με το μέγιστο αριθμό των ατόμων, που μπορεί να βρίσκονται στους χώρους αυτούς. Πρέπει να διατηρούνται ελεύθερες και να επισημαίνονται, να διαθέτουν εφεδρικό φωτισμό επαρκούς έντασης και να μην φράσσονται από αντικείμενα. Καθώς

επίσης οι έξοδοι κινδύνου πρέπει να ανοίγουν προς τα έξω, δεν πρέπει να είναι κλειστές, ή να κλειδώνονται και δεν πρέπει να είναι συρόμενες, ή περιστρεφόμενες.

- Ο φυσικός φωτισμός των χώρων εργασίας είναι υποχρεωτικός, εκτός εάν υπάρχουν τεχνικοί λόγοι παραγωγής και όταν δεν επαρκεί πρέπει να συμπληρώνεται από ικανοποιητικό και κατάλληλο τεχνητό φωτισμό. Στις νοσοκομεία σίγουρα η απρόοπτη διακοπή του γενικού φωτισμού μπορεί να προκαλέσει ατυχήματα, γι' αυτό θα πρέπει να υπάρχει εφεδρικός φωτισμός ασφαλείας.
- Οι διαστάσεις της ελεύθερης μη κατειλημμένης από έπιπλα, ή εξοπλισμό επιφάνειας της θέσης εργασίας, πρέπει να υπολογίζεται έτσι ώστε οι εργαζόμενοι να έχουν αρκετή ελευθερία κίνησης για τις δραστηριότητες τους.
- Στους κλειστούς χώρους εργασίας πρέπει να υπάρχει επαρκής καθαρός αέρας, λαμβανομένων υπόψη των μεθόδων εργασίας και της σωματικής προσπάθειας, που καταβάλλουν οι εργαζόμενοι. Σε περίπτωση, που η ανανέωση του αέρα επιτυγχάνεται με τεχνητά μέσα, ή συστήματα (εξαερισμός, κλιματισμός), τότε αυτά πρέπει να λειτουργούν συνεχώς, να διατηρούνται σε καλή κατάσταση λειτουργίας και κάθε βλάβη του συστήματος να επισημαίνεται από αυτόματη διάταξη κατάλληλα ενσωματωμένη στο σύστημα, ή στο μέσο. Εάν χρησιμοποιούνται εγκαταστάσεις κλιματισμού, ή μηχανικού εξαερισμού, πρέπει να λειτουργούν κατά τρόπο ώστε να αποφεύγεται η έκθεση των εργαζομένων και των εξεταζόμενων σε ενοχλητικά ρεύματα.
- Οι χώροι εργασίας σε όλη τη διάρκεια του ωραρίου πρέπει να έχουν θερμοκρασία ανάλογη με τη φύση της εργασίας και τη σωματική προσπάθεια, που απαιτείται για την εκτέλεση της, λαμβανομένων πάντα υπόψη και των κλιματολογικών συνθηκών των εποχών του έτους. Η θερμοκρασία των χώρων εξέτασης, ανάπαυσης, υγιεινής, εστιατορίων και εργαστηρίων πρέπει να ανταποκρίνεται στον ειδικό προορισμό των χώρων αυτών. Στους χώρους εργασίας, που υπάρχουν παράθυρα και γυάλινα τοιχώματα, πρέπει να λαμβάνονται μέτρα, ώστε να

αποφεύγεται το υπερβολικό ηλιακό φως λαμβανομένου υπόψη του είδους της εργασίας και της φύσης του χώρου εργασίας.

- Αναλογικά με τις διαστάσεις και τη χρήση των κτηρίων, τον υπάρχοντα εξοπλισμό, τα φυσικά και χημικά χαρακτηριστικά των χρησιμοποιούμενων ουσιών, καθώς και τον μέγιστο αριθμό των ατόμων, που μπορούν να βρίσκονται εκεί, οι χώροι εργασίας πρέπει να είναι εφοδιασμένοι με κατάλληλο και επαρκή εξοπλισμό κατάσβεσης της πυρκαγιάς και εφόσον χρειάζεται με πυρανιχνευτές και συστήματα συναγερμού. Ο χειροκίνητος εξοπλισμός πυρόσβεσης πρέπει να είναι ευπρόσιτος και εύχρηστος.
- Τέλος, τα Μέσα Ατομικής Προστασίας είναι ο εξοπλισμός, τον οποίο φορά, ή φέρει ο εργαζόμενος κατά την εργασία, για να προστατεύεται από έναν, ή περισσότερους κινδύνους για την ασφάλεια και την υγεία του. Και γι' αυτό είναι απαραίτητη και η σήμανση υποχρεωτικής χρήσης Μέτρων Ατομικής Προστασίας, καθώς και οδηγίες χρήσεώς τους σε εμφανή σημεία<sup>165</sup>.

Έπειτα προτείνονται και κάποιοι ειδικοί κανόνες ασφαλείας για τα βιολογικά εργαστήρια, τα οποία συνδέονται άρρηκτα με τις μονάδες προγεννητικού ελέγχου. Γι' αυτό δίνεται, κατ' αρχήν, μεγάλη σημασία στην εργαστηριακή υποδομή. Έτσι θα πρέπει να υπάρχουν επιφάνειες εργασίες, που καθαρίζονται εύκολα και απολυμαίνονται, καθώς και σταθεροί πάγκοι και έπιπλα. Είναι απαραίτητη επίσης η ύπαρξη τρεχούμενου νερού για πλύσιμο των χεριών δίπλα στον χώρο εργασίας.

Προτείνεται και ως απαραίτητος εξοπλισμός η άσπρη εργαστηριακή μπλούζα και τα γάντια μιας χρήσεως και επιβάλλεται η χρήση μηχανικών πιπετών. Πρέπει να ελέγχονται και να απαγορεύεται η πρόσβαση ατόμων ξένων προς το χώρο εργασίας, καθώς είναι απαραίτητος ο καθαρισμός και η απολύμανση των εργαστηρίων σε ημερήσια βάση. Απαγορεύεται αυστηρά η κατανάλωση φαγητού, ποτού και τσιγάρου.

---

<sup>165</sup> Βλ. Αδαμίδου Στέλλα, "Υγιεινή και ασφάλεια της εργασίας", Ομιλία στο Γ. Ν. Α «Λαϊκό», Αθήνα 1999 και Θεώνη Κουκουλάκη, « Η τυποποίηση σε θέματα υγείας και ασφάλειας της εργασίας», Ελληνικό Ινστιτούτο Υγιεινής και Ασφάλειας της Εργασίας, Αθήνα 2003



Επιπλέον, πρέπει να γίνεται διαχωρισμός των αποβλήτων σε οικιακά και μολυσματικά. Τα αιχμηρά και κοφτερά αντικείμενα δεν πρέπει να συλλέγονται με γυμνά χέρια και θα πρέπει να απορρίπτονται στα ειδικά δοχεία με την ένδειξη προσοχής. Επίσης τα σκεύη, που χρησιμοποιούνται είναι προτιμότερο να είναι πλαστικά, παρά γυάλινα και για την μεταφορά των δειγμάτων θα πρέπει να χρησιμοποιούνται ειδικά δοχεία. Τέλος, τα παραπεμπτικά πρέπει να είναι ξεχωριστά από τα δείγματα και ποτέ τυλιγμένα γύρω από αυτά<sup>166</sup>.

---

<sup>166</sup> Βλ. Α. Αυλάμη, "Η Βιολογική Ασφάλεια στο Κλινικό Μικροβιολογικό Εργαστήριο", Ομιλία στο Μικροβιολογικό Εργαστήριο του Γ. Ν. Α «Λαϊκό», Αθήνα 2000

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

### ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ.

#### ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΠΑΡΟΧΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΩΝ - ΓΝΩΣΗ.

#### ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΣΗ - ΣΥΝΕΧΗΣ ΕΠΙΜΟΡΦΩΣΗ.

### 3.1. Γενικά

Η Γενετική Συμβουλευτική είναι η πιο πολύπλοκη και κοινωνικά σημαντική άποψη της πρόληψης. Αν και το ακόλουθο θέμα αναφοράς είναι ευρύτατου περιεχομένου, είναι απομακρυσμένο από την πληρότητα, καθώς επικεντρώνεται πρωταρχικά σε θέματα σχετικά με την πληροφορημένη επιλογή των γονέων και δεν απευθύνεται σε θέματα πληροφόρησης. Η Γενετική Συμβουλευτική είναι αχώριστη από την προγεννητική διάγνωση στοχεύοντας στην αποκατάσταση των παρεξηγήσεων πάνω στις αιτίες των γενετικών διαταραχών με ορθή πληροφόρηση και στην αύξηση του ανθρώπινου ελέγχου προς την ατομική και οικογενειακή υγεία με την ενημέρωση για τις πηγές, που διατίθενται προς τη διάγνωση, τη θεραπεία και την πρόληψη. Μολονότι η συμβουλευτική παίζει ρόλο σε διάφορους ιατρικούς κλάδους, είναι εξαιρετικά σπουδαία στην ιατρική γενετική, λόγω της συχνά προγνωστικής φύσης των γενετικών πληροφοριών, των δύσκολων επιλογών, που μερικές φορές πρέπει να γίνουν και των σημαντικών ηθικών προβλημάτων, που εμπλέκονται.

### 3.2. Η γενετική καθοδήγηση

Η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία επικοινωνίας, σκοπός της οποίας, είναι να παρέχει στα άτομα και τις οικογένειες, οι οποίες έχουν μία γενετική ασθένεια, ή βρίσκονται σε κίνδυνο για μια τέτοια ασθένεια, πληροφορίες για την κατάστασή τους.

Ενδείξεις για γενετική καθοδήγηση<sup>167</sup>:

1. Γνωστή, ή υποψία κληρονομικής ασθένειας σ' έναν ασθενή, ή μια οικογένεια.

<sup>167</sup> Βλ. Thomas D. Gelehrter - Francis S. Collins, όπου παραπάνω, σ. 317

2. Γενετικές ανωμαλίες
3. Ανερμήνευτη πνευματική καθυστέρηση
4. Προχωρημένη ηλικία μητέρας
5. Έκθεση σε τερατογόνο
6. Αιμομιξία

Πληροφορίες, που δίνονται στη γενετική καθοδήγηση<sup>168</sup>:

1. Το **μέγεθος του κινδύνου επανεμφάνισης**
2. Το **φορτίο της νόσου** για τον ασθενή και την οικογένεια
3. Τη δυνατότητα **τροποποίησης** είτε του φορτίου, είτε του κινδύνου
4. Προβλεπόμενες **μελλοντικές εξελίξεις**

Για να δοθεί ακριβής γενετική καθοδήγηση συνήθως είναι απαραίτητο να γίνει σωστή διάγνωση της κατάστασης, για την οποίαν το ζεύγος, ή η οικογένεια είναι σε κίνδυνο.

Το πρώτο βήμα στη γενετική καθοδήγηση είναι να βεβαιωθεί κανείς σχετικά με το ποιο ερώτημα ο καθοδηγούμενος ρωτάει πραγματικά. Για να βοηθηθούν τα άτομα καλύτερα, που ζητούν γενετική καθοδήγηση, πρέπει να προσδιοριστεί προσεκτικά τι ζητούν. Επειδή η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία επικοινωνίας, πρέπει να εξεταστούν πολλές πλευρές της μεταφοράς πληροφοριών. Θα πρέπει να εκτιμηθεί η συναισθηματική και πνευματική δεκτικότητα των ατόμων, που ζητούν καθοδήγηση. Η πληροφορία θα πρέπει να δοθεί σε γλώσσα, που να είναι κατανοητή από τους καθοδηγούμενους. Πιστεύουμε, ότι η ειλικρίνεια και η τιμιότητα είναι ο καλύτερος τρόπος να παρουσιάσει κανείς τέτοιες πληροφορίες.

---

<sup>168</sup> Βλ. Thomas D. Gelehrter - Francis S. Collins, όπου παραπάνω, σ. 318

### 3.2.1. Σε τί συνίσταται η Γενετική Συμβουλευτική

Η Γενετική Συμβουλευτική έχει οριστεί ως *"η διαδικασία με την οποία οι ασθενείς, ή οι συγγενείς σε κίνδυνο μιας διαταραχής, που μπορεί να είναι κληρονομική δέχονται συμβουλές των συνεπειών της διαταραχής και της πιθανότητας ανάπτυξης και μετάδοσής της και των τρόπων με τους οποίους μπορεί να προληφθεί, ή να βελτιωθεί"*.

Αυτός ο ορισμός περιλαμβάνει τα ακόλουθα στοιχεία:

- Η σωστή διάγνωση μέλους της οικογένειας, στο παρόν
- Η εξήγηση της φύσης και της πρόγνωσης της διαταραχής, της διαθέσιμης θεραπείας και πού βρίσκεται,
- Η εκτίμηση των γενετικών κινδύνων για τους γονείς και τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας. Αυτή απαιτεί τη δημιουργία "οικογενειακού δέντρου", καθώς επίσης κλήσεις άλλων μελών της οικογένειας για έρευνα.
- Η σύνδεση των γενετικών κινδύνων και των επιλογών για αποφυγή τους, συμπεριλαμβανομένων και των πιθανοτήτων των γονιών και των άλλων μελών της οικογένειας να περάσουν τη διαταραχή στα παιδιά τους, καθώς και της εξήγησης του κινδύνου. Οι επιλογές, συμπεριλαμβανομένων των τεχνικών της προγεννητικής διάγνωσης και των σχετικών προβλημάτων, πρέπει να απευθύνονται στους κινδύνους λαθών και περιπλοκών, για την αποφυγή περαιτέρω επηρεασμένων παιδιών.
- Η υποστήριξη του ατόμου, ή του ζευγαριού στο να πάρουν την απόφαση, που θα είναι η ορθότερη για αυτούς.
- Το ευπρόσιτο για μακροχρόνια επαφή αφού άνθρωποι σε ρίσκο έχουν συχνά ανάγκη συμβουλών και υποστήριξης σε διαφορετικά σημεία της ζωής τους.

Βλέποντας τις ανωτέρω ανάγκες απαιτούνται εξειδικευμένες γενετικές γνώσεις, εκπαίδευση σε συμβουλευτικές ικανότητες, χρόνος, ικανότητα να υπάρχει

επικοινωνία και αρχειοθέτηση για κάθε ιατρό-γενετιστή, ή εκπαιδευμένο γενετικό σύμβουλο.

Η ιατρική εκπαίδευση σπάνια εφοδιάζει τους γιατρούς με τις απαραίτητες γνώσεις του, πώς να δίνουν επαρκείς γενετικές συμβουλές και πώς να συζητούν πολύπλοκα θέματα με τους ασθενείς τους, ώστε να βοηθούν τους ασθενείς να φτάνουν σε δικές τους αποφάσεις. Η ευθύνη, που αφορά τη γενετική συμβουλευτική δε θα πρέπει να υποτιμάται. Η γενετική διάγνωση είναι συχνά δύσκολη, εν όψει της τεράστιας ποικιλίας των εμπλεκόμενων καταστάσεων, ενώ η λανθασμένη διάγνωση και πληροφόρηση μπορεί να έχει καταστροφικές συνέπειες για τα άτομα και τις οικογένειές τους.

### 3.2.2. Εφαρμογή της Γενετικής Συμβουλευτικής

Διακρίνουμε τη Γενετική Συμβουλευτική για μονογονιδιακή και για πολυπαραγοντική κληρονομικότητα<sup>169</sup>. Σε ό, τι αφορά τα πολυπαραγοντικά νοσήματα εφόσον δεν είναι γνωστοί ούτε οι γενετικοί, ούτε οι περιβαλλοντογενείς παράγοντες η πρόληψη δεν είναι εφικτή.

Σε ό, τι αφορά τα Μενδελιανά (μονογονιδιακά) νοσήματα θα πρέπει να γίνει μία ουσιώδης διάκριση μεταξύ γενετικής συμβουλής στα επικρατητικά και γενετικής συμβουλής στα υποχωρητικά νοσήματα.

Έτσι στα υποχωρητικά η γενετική συμβουλή δεν είναι πολύ αποτελεσματική, αφού ακόμη και αν οι γονείς αποφασίσουν να μην κάνουν άλλο παιδί θα προλάβουν ένα μικρό μόνο ποσοστό αρρώστων παιδιών, δεδομένου, ότι η πιθανότητα κάθε παιδιού να πάσχει είναι 25% και οι οικογένειες σήμερα έχουν περιορισμένο αριθμό παιδιών.

Ο μοναδικός τρόπος να προλάβει κάποιος τη γέννηση παιδιών με υποχωρητικό νόσημα είναι η δυνατότητα να ξέρουν και οι δύο γονείς, ότι είναι ετεροζυγώτες για τη νόσο. Αυτό όμως είναι πρακτικά αδύνατο γιατί ακόμη κι αν υπήρχαν οι κατάλληλες δοκιμασίες για όλα τα νοσήματα δεν θα ήταν δυνατόν να εξετάσει κανείς κάθε άτομο

<sup>169</sup> Βλ. Thomas D. Gelehrter - Francis S. Collins, όπου παραπάνω, σ. 28, 29

για κάθε νόσημα, παρά μόνο σε πληθυσμούς, που μαστίζονται από κάποιο συγκεκριμένο νόσημα, όπως η μεσογειακή αναιμία στη χώρα μας, θα ήταν εφικτή μία τέτοια προσέγγιση.

Σήμερα είναι γνωστό αποδεκτό, ότι τα φυλοσύνδετα νοσήματα, που οι άρρωστοι δε φθάνουν στην αναπαραγωγική ηλικία οφείλονται σε νέες μεταλλάξεις στο 1/3 του συνόλου των περιπτώσεων. Έτσι η γενετική συμβουλή περιπλέκεται μοιραία στα γρανάζια του νόμου των πιθανοτήτων, όπως τις εκφράζει το θεώρημα του Bayes.<sup>170</sup>

Στα φυλοσύνδετα νοσήματα η γενετική συμβουλή δίνεται συνήθως πριν την τεκνοποίηση, αφού η γυναίκα έχει ήδη έναν αδελφό, ή ένα θείο, που πάσχει.

Στα επικρατητικά τέλος νοσήματα, όταν υπάρχει μία μόνο περίπτωση στην οικογένεια, ποτέ δεν ξέρει κανένας αν η περίπτωση αυτή είναι καινούργια μεταλλαγή, ή αν ένας από τους γονείς έχει το γονίδιο, αλλά δεν πάσχει λόγω ελαττωμένης διεισδυτικότητας του γονιδίου.

Η πιο μεγάλη δυσκολία σ' αυτά τα νοσήματα είναι, ότι η ηλικία έναρξης της νόσου ποικίλλει πάρα πολύ, έτσι που κανένας δεν είναι βέβαιος αν κάποιο συγκεκριμένο άτομο πρόκειται να νοσήσει στο μέλλον (όπως η χορεία του Huntington και στη μυοτονική δυστροφία) ακόμη και με δεδομένη τη μοριακή διάγνωση. Στην καθημερινή γενετική πράξη χρησιμοποιούνται και εδώ οι αρχές των πιθανοτήτων σύμφωνα με το θεώρημα του Bayes.

Παρά τα μεγάλα δεοντολογικά, φιλοσοφικά, νομικά, ηθικά προβλήματα η πρόληψη των γενετικών νοσημάτων κερδίζει όλο και περισσότερο έδαφος στην καθημερινή πράξη.

Βασικές αρχές, που θα πρέπει να τηρούνται οπωσδήποτε κατά τη διενέργεια μιας γενετικής εξέτασης είναι α) η συγκατάθεση των εξεταζόμενων, β) η τήρηση του απορρήτου.

---

<sup>170</sup> Βλ Ν.Πετρόγλου-Λ.Σπάρος. Διαγνωστικές πιθανότητες. Θεώρημα του Bayes και λογιστική παλινδρόμηση : Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής 2006, 23(2):178-205

### 3.3. Περιπτώσολογία Γενετικής Συμβουλευτικής

Οι συμβουλές σε ζευγάρια με κίνδυνο για δρεπανοκυτταρικές διαταραχές είναι συχνά αντιληπτές ως σχετικά απλή διαδικασία, στην πραγματικότητα όμως είναι αρκετά πολύπλοκη λόγω του ευρύτατου φάσματος των διαταραχών, από τις πιο ήπιες ως τις πολύ σοβαρές μορφές. Ως αποτέλεσμα, οι γονείς αντιμετωπίζουν σημαντική δυσκολία να αποφασίσουν να υποβληθούν, ή όχι σε προγεννητικό έλεγχο. Έρευνες σε ευρωπαϊκές πρωτεύουσες επέδειξαν<sup>171</sup>, ότι η λήψη της απόφασης ήταν εξαιρετικά επηρεασμένη από την εμπειρία των διαταραχών μεσογειακής. δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και άλλων μέσα στην οικογένεια. Ένα ζευγάρι με ένα προσβεβλημένο παιδί ήταν πιο πιθανό να μη δεχθεί προγεννητική διάγνωση και να καταφύγει σε επιλεκτικό τερματισμό της εγκυμοσύνης ενός επηρεασμένου εμβρύου από ένα άλλο χωρίς τέτοια εμπειρία. Η έρευνα επίσης έδειξε, ότι η δεκτικότητα ενός προγεννητικού ελέγχου ήταν επηρεασμένη από την κυοφορία αναφορικά με το χρόνο, για παράδειγμα μια γυναίκα στο δεύτερο τρίμηνο της εγκυμοσύνης ήταν λιγότερο πιθανό να προχωρήσει σε προγεννητική διάγνωση.

Αντίθετα, συμβουλευόντας ζευγάρια με κίνδυνο για αναιμικές διαθέσεις είναι πιο εύκολο λόγω της συχνά μικρότερης πιθανότητας πρόγνωσης ενός επηρεασμένου εμβρύου και της πιθανότητας θανάσιμων μαιευτικών κινδύνων για την μητέρα. Σ' αυτές τις περιπτώσεις είναι σπάνιο για το ζευγάρι να αρνηθεί τον προγεννητικό έλεγχο. Ωστόσο, ακόμα κι εδώ, μια νέα επιπλοκή έχει εισαχθεί από την πιθανότητα της αρχικής συνήθους ενδομητριάκής μετάγγισης για ένα επηρεασμένο έμβρυο, αρκεί να έχει γίνει προγεννητικός έλεγχος αρκετά νωρίς. Περισσότερη πληροφόρηση βέβαια χρειάζεται, όσον αφορά τα συμπεράσματα και τον καλύτερο τρόπο παροχής αυτής της υπηρεσίας, εάν αυτό απαιτείται προτιμότερο διαμέσου της διεθνούς συνεργατικής έρευνας στην συλλογή αρχείων για όλες τις περιπτώσεις ενδομητριάκών μεταγγίσεων συμπεριλαμβανομένης και της εμβρυϊκής θεραπείας, που προσφέρεται και των πορισμάτων, για να δημιουργηθούν κατευθυντήριες γραμμές για πιο πετυχημένες προσεγγίσεις. Αυτή η ενημέρωση είναι αναγκαία πριν η

<sup>171</sup> Έρευνα, της οποίας τα στοιχεία δεν έχουν μέχρι σήμερα δημοσιευθεί.

ενδομητριακή μετάγγιση γίνει ευρέως πρόσφορη. Μέχρι τότε, η προσέγγιση πρέπει να εφαρμόζεται μόνο στα πλαίσια της έρευνας. Τα κύρια προβλήματα, που εμφανίστηκαν σε μωρά που επιζούν μετά από μια τέτοια θεραπεία μετάγγισης είναι κυρίως σοβαρά εγκεφαλικά και σωματικά μειονεκτήματα, αν και εμφανίζονται αρκετά, που φαίνονται καλά.

Με τη γενετική συμβουλευτική, τα δεδομένα της κλινικής γενετικής πράξης και της μοριακής γενετικής διερεύνησης παρουσιάζονται στους ενδιαφερόμενους με κατανοητό τρόπο και ταυτόχρονη ψυχολογική υποστήριξή τους.

Οι δυνατότητες γενετικού ελέγχου εξαρτώνται από το νόσημα και τις ειδικές γενετικές γνώσεις, που έχουμε γι' αυτό. Συνήθως η πορεία των γνώσεών μας για ένα NGN ακολουθούν τα εξής στάδια<sup>172</sup>:

1. Καταγραφή κλινικών χαρακτηριστικών και επιδημιολογική μελέτη του νοσήματος
2. Παρατήρηση τρόπου κληρονομικότητας
3. Συλλογή οικογενειών με το νόσημα
4. Χαρτογράφηση υπεύθυνου γονιδίου σε συγκεκριμένη χρωμοσωματική θέση με ανάλυση γενετικής σύνδεσης πολυμορφισμών του DNA
5. Μελέτη πολυμορφισμών που συνδέονται με τη νόσο σε κάθε οικογένεια
6. Απομόνωση και μοριακός χαρακτηρισμός γονιδίου
7. Ανεύρεση μεταλλαγής, ή μεταλλαγών, που προκαλούν τη νόσο
8. Συσχετισμός φαινοτύπου (κλινικής εικόνας) και γονοτύπου (μεταλλαγών)
9. Κατανόηση μοριακού μηχανισμού αιτιοπαθογένειας
10. Σχεδιασμός καλύτερων θεραπευτικών προσεγγίσεων

---

<sup>172</sup> Χ. Γιαπιτζάκης, Προγεννητικός Έλεγχος - Προοπτικές (Κ. Ε. Κ. Γ. Ν. Α. Αλεξάνδρα), σ. 85, Αθήνα 2000



Όσο περισσότερα είναι γνωστά σχετικά με τη μοριακή βάση ενός ΝΓΝ, τόσο καλύτερη γενετική συμβουλευτική μπορεί να δοθεί στις οικογένειες των ασθενών. Η μοριακή γενετική επιβεβαίωση της διάγνωσης σε έναν ασθενή είναι εφικτή μόνον όταν είναι γνωστό το υπεύθυνο γονίδιο (από το στάδιο 6 και μετά). Ο προγεννητικός έλεγχος όμως είναι δυνατός και νωρίτερα, όταν δηλαδή το υπεύθυνο γονίδιο έχει χαρτογραφηθεί σε συγκεκριμένη χρωμοσωματική θέση (στάδιο 4). Εξυπακούεται, ότι στις περιπτώσεις, που δεν απομονωθεί ακόμη το υπεύθυνο γονίδιο, η διάγνωση των ασθενών θα πρέπει να βασίζεται σε αυστηρά κλινικά και παρακλινικά κριτήρια, ενώ θα πρέπει να υπάρχουν τουλάχιστον δύο ασθενείς σε μία οικογένεια, ώστε να είναι εφικτός ο προγεννητικός έλεγχος με τη μελέτη πολυμορφισμών DNA, που συνδέονται με τη νόσο.

Ως εκ τούτου, νέες ιατρικές διέξοδοι δημιουργούνται από την ταχεία ανάπτυξη της γενετικής τεχνολογίας, που πρέπει να συμπεριλαμβάνονται στη Γενετική Συμβουλευτική, συχνά πριν το κοινωνικό ενδιαφέρον να έχει επαρκώς ληφθεί υπόψη. Το πιο προφανές παράδειγμα αφορά το αποδοχή της προγεννητικής διάγνωσης και την επιλεκτική έκτρωση ενός επηρεασμένου εμβρύου.

Θα πρέπει να τονιστεί, ότι οι οικογένειες, που έχουν πάσχον άτομο πρέπει να συμβουλευονται γενετιστή εξειδικευμένο στην κλινική συμβουλευτική προκειμένου να τους εξηγήσει τους κινδύνους απόκτησης ενός παιδιού με ινοκυστική νόσο (όταν έχουν ήδη ένα πάσχον παιδί), καθώς και να εξηγήσει τους κινδύνους να είναι φορείς της νόσου στα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας και κατ' επέκταση να αποκτήσουν και αυτοί ένα παιδί με ινοκυστική νόσο, εφόσον ο/η σύντροφός τους είναι φορείς της νόσου επίσης.

Προγεννητικός έλεγχος συνίσταται να γίνει όταν κατά τη διάρκεια του υπερήχου β επιπέδου διαπιστωθεί, ότι το έμβρυο έχει υπερηχογενές έντερο, διότι η υπερηχογένεια έντερου είναι σαφής δείκτης για τη νόσο αυτή. Προγεννητικός έλεγχος είναι δυνατόν να γίνει στο 1ο τρίμηνο της κύησης με λήψη χοριακής λάχνης μεταξύ 11ης και 13ης εβδομάδας. Απαραίτητο θεωρείται να ληφθεί ένα ικανό δείγμα τροφοβλάστης με όσο το δυνατό λιγότερη πρόσμιξη μητρικών κυττάρων. Το πλεονέκτημα του

προγεννητικού ελέγχου από τροφοβλάστη είναι, ότι το ζευγάρι μπορεί να γνωρίζει πολύ νωρίς, εάν το έμβρυο πάσχει από τη νόσο.

Προγεννητικός έλεγχος μπορεί να γίνει και σε δείγμα αμνιακού υγρού στη 14<sup>η</sup>-20<sup>η</sup> εβδομάδα. Για κάποιες μεταλλάξεις είναι πλέον εφικτή η προ-εμφυτευτική διάγνωση, δηλ. η ανίχνευση μεταλλάξεων στο έμβρυο πριν από την εμφύτευσή του στη μήτρα κατά τη διάρκεια της εξωσωματικής γονιμοποίησης σε ορισμένα ζευγάρια με βεβαρημένο οικογενειακό ιστορικό ινοκυστικής νόσου.

Επειδή η νόσος είναι πλέον συχνή τα ζευγάρια θέλουν να ελεγχθούν ανεξάρτητα από το ιστορικό τους για τις πιο συχνές μεταλλάξεις της νόσου.

Θα πρέπει να γίνεται έλεγχος για τις μεταλλάξεις της νόσου και στους δωρητές σπέρματος.

Συνοψίζοντας λοιπόν με την ανακάλυψη του γονιδίου της ινοκυστικής νόσου μέσω των τεχνικών της μοριακής βιολογίας είναι δυνατόν να γίνει καλύτερη διάγνωση της νόσου και καλύτερη πρόληψη μέσω της αποκάλυψης φορέων της νόσου και της δυνατότητας προγεννητικού ελέγχου. Απαραίτητο πάντα θεωρείται η λήψη ενός καλού οικογενειακού ιστορικού και στις οικογένειες, που υπάρχει ήδη ένα πάσχον άτομο, απαραίτητο θεωρείται ο προσδιορισμός των μεταλλάξεων στον πάσχοντα, προτού γίνει αποκάλυψη φορέων της νόσου στην οικογένεια και προγεννητικός έλεγχος. Είναι προτιμότερο ο έλεγχος των ατόμων στη οικογένεια με βεβαρημένο οικογενειακό ιστορικό να γίνεται πριν την έναρξη της εγκυμοσύνης και να συμβουλευονται οι ενδιαφερόμενοι άτομο εξειδικευμένο να τους δώσει γενετικές συμβουλές, πράγμα, το οποίο ισχύει και για τα άτομα, που επιθυμούν να ελεγχθούν, ακόμη και αν δεν έχουν βεβαρημένο οικογενειακό ιστορικό<sup>173</sup>.

### **3.4. Προγεννητικός έλεγχος - Κοινωνικές προεκτάσεις**

Στην πράξη, οι επιλογές των ατόμων είναι εμφανώς επηρεασμένες από το στάδιο, στο οποίο μαθαίνουν για το ρίσκο τους και από το οποίο η προγεννητική διάγνωση είναι

<sup>173</sup> Βλ. Λίνα Φλωρεντίν, όπου παραπάνω, σ. 105

διαθέσιμη. Εάν ο κίνδυνος έχει ανακαλυφθεί πριν τον γάμο, οι επιλογές είναι να παραμείνουν χώρια, να μη παντρευτούν έναν άλλο φορέα, ή να παντρευτούν ανεξάρτητα από το αν είναι φορείς. Εάν ο κίνδυνος ανακαλύφθηκε μετά τον γάμο, οι επιλογές είναι να χωρίσουν και να βρουν έναν άλλον μη φέροντα σύντροφο, να κάνουν λίγα ή καθόλου παιδιά, να αδράξουν την ευκαιρία και να κάνουν παιδιά ως συνήθως, χρησιμοποιώντας την προγεννητική διάγνωση και τον επιλεκτικό τερματισμό της εγκυμοσύνης αν είναι αποδεκτός και διαθέσιμος. Εάν δεν έχει τεθεί σε εφαρμογή ένα ενεργό πρόγραμμα "screening", είναι ασυνήθιστο για ένα ζευγάρι να ενημερωθεί για τον κίνδυνο να φέρει ένα παιδί με αιμορραγική διαταραχή πριν τον γάμο, ή πριν το ξεκίνημα μιας οικογένειας. Σε χώρες όπου το προγραμμαίο, ή προγεννητικό "screening" δεν προσφέρεται, τα περισσότερα ζευγάρια κυρίως μαθαίνουν για τον κίνδυνο μόνο μετά την διάγνωση ενός επηρεασμένου παιδιού και τα όρια των επιλογών τους.

Υπάρχουν ασφαλώς προκλήσεις σχετικά με τη Γενετική Συμβουλευτική επειδή όλες οι διαθέσιμες επιλογές περικλείουν δύσκολα ηθικά και κοινωνικά προβλήματα και στις περισσότερες περιπτώσεις φαίνεται να μην υπάρχουν "σωστές απαντήσεις". Αλλά από την άλλη πλευρά, από την στιγμή, που ο άνθρωπος καταλάβει τον κίνδυνο, δεν μπορεί παρά να επιλέξει. Ακόμα και η απόφαση να μην επιλέξει αποτελεί μια επιλογή.

Στις πιο πολλές δυτικές χώρες, η προγεννητική διάγνωση<sup>174</sup> για ζευγάρια με κίνδυνο για αιμορραγικές διαθέσεις είναι διαθέσιμη, με την επιλογή της επιλεκτικής έκτρωσης. Αναγνωρίζεται, ότι η επιλεκτική διακοπή της εγκυμοσύνης δεν είναι μια αισιόδοξη, ή εύκολη λύση, για την οποία η έγκαιρη προγεννητική διάγνωση είναι προτιμότερη από την πιο καθυστερημένη και ότι τα ζευγάρια σε κίνδυνο νιώθουν την προγεννητική διάγνωση ως τη σωστή επιλογή γι' αυτούς. Ωστόσο αυτές οι διαθέσεις έχουν εξελιχθεί σταδιακά τις τελευταίες δεκαετίες από τότε, που ο προγεννητικός έλεγχος έγινε διαθέσιμος. Στις μέρες μας αυτές οι τεχνικές σε διαφορετικές δυτικές χώρες εξαρτώνται από την κατάσταση του οικογενειακού προγραμματισμού και την

---

<sup>174</sup> Βλ. Petrou Mary, Prevention of Thalassaemia and other haemoglobin disorders, Published by Thalassaemia International Federation, Cyprus 2003

ύπαρξη θετικού νόμου για έκτρωση σε κάθε χώρα. Είναι δύσκολο για τους ανθρώπους να συνηθίσουν στην ιδέα της προγεννητικής διάγνωσης εκτός, εάν έχουν ήδη συνηθίσει στην ιδέα του ελέγχου της ίδιας της αναπαραγωγής τους μια κοινωνική αλλαγή, που χρειάζεται χρόνο.

### 3.5. Γενετική Συμβουλευτική στην Ελλάδα

Από το κείμενο των παρ. 1, 2, 3 του άρ. 4 της Υπουργικής απόφασης Α3β/οικ. 2799/87 κρίθηκε απαραίτητη η ύπαρξη της παροχής ειδικότητας της Γενετικής Συμβουλευτικής στα σημερινά ιατρικά δεδομένα και άρα η ύπαρξη Γενετικού συμβούλου σε κάθε κέντρο προγεννητικού ελέγχου. Ωστόσο δεδομένου, ότι δεν έχει αναπτυχθεί ένα ενιαίο σύστημα μονάδων προγεννητικής διάγνωσης, δεν έχει προχωρήσει και η ανάπτυξη της ειδικότητας της Γενετικής Συμβουλευτικής<sup>175</sup>.

### 3.6. Κανονιστικό πλαίσιο - Ειδικότητα Κλινικού Γενετιστή

Παράλληλα με τη δημιουργία της ειδικότητας του γενετικού συμβούλου είναι λογικό να απαιτείται η ύπαρξη ειδικότητας Κλινικού Γενετιστή. Το ΚΕ.Σ.Υ, με απόφασή του περί των Κέντρων Οικογενειακού Προγραμματισμού έκρινε, ότι Κλινικός Γενετιστής μπορεί να γίνει με σύντομη εκπαίδευση κάθε γενικός γιατρός, παιδίατρος, ή παθολόγος του Νοσοκομείου, που θα ενδιαφερθεί να αποκτήσει εξειδίκευση. Απαραίτητη είναι η μετεκπαίδευσή του επί 6 μήνες: 2 μήνες θεωρητικά μαθήματα, που θα μπορούσε να αναλάβει ο Σ.Ι.Γ.Ε. (Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδος), 1 μήνα στο Χωρέμιο Ίδρυμα στο Νοσοκομείο Παιδών Αγ. Σοφία, 1 μήνα στην Πανεπιστημιακή Κλινική του Αιγινήτειου Νοσοκομείου και 2 μήνες στο Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού<sup>176</sup>.

<sup>175</sup> Βλ. άρθρο 4 παρ. 1, 2, 3 της Υπουργικής Απόφασης αριθμ. Α3β/2799/ 27. 03. 1987 (ΦΕΚ 103/τ. Β/1987), ερμηνευτικής του Ν. 1609/86 « Τεχνητή διακοπή της εγκυμοσύνης και προστασία της υγείας της γυναίκας κ.α διατάξεις» ΦΕΚ 86/τ. Α. 1986

<sup>176</sup> Βλ. Απόφαση 2 της 23<sup>ης</sup> Ολομ. /22-7-85 του ΚΕ.Σ.Υ. με θέμα "Οικογενειακός Προγραμματισμός, Γενετικά Νοσήματα και εξωσωματική Γονιμοποίηση".

Αργότερα η επιτροπή Γενετικής του ΚΕ.Σ.Υ. δημιούργησε μια ολοκληρωμένη πρόταση για την θέσπιση ειδικότητας ιατρικής γενετικής, η οποία αναλύεται στη συνέχεια<sup>177</sup>. Η γρήγορη και εκρηκτική ανάπτυξη της μοριακής βιολογίας και γενετικής έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη νέων δυνατοτήτων διάγνωσης των γενετικών ασθενειών και στη δημιουργία νέων προσυμπτωματικών εξετάσεων φορέων και νέων προγεννητικών αναλύσεων. Το γεγονός αυτό αποκτά μεγαλύτερη σημασία μετά την χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, η σημασία του οποίου υπογραμμίστηκε όχι μόνον από τους ειδικούς επιστήμονες, αλλά και από τις πολιτικές ηγεσίες των περισσότερων κρατών του κόσμου.

### 3.7. Ιατρική Γενετική - Ελληνικά δεδομένα

Η συνεισφορά της γενετικής στην υγεία του ανθρώπου από ετών έχει απασχολήσει εθνικούς, ή διεθνείς οργανισμούς θεσπίζοντας νομοθεσίες, που οριοθετούν και αποσαφηνίζουν τις δραστηριότητες και τους κανόνες βιοηθικής, οι οποίοι διέπουν τους επιστήμονες και την επιστήμη, η οποία ασχολείται με την επίπτωση των γενετικών διαταραχών στην υγεία, την Κλινική, ή Ιατρική Γενετική, όπως παγκοσμίως καλείται. Στη χώρα μας, αν και στην πράξη παρέχονται υπηρεσίες Ιατρικής Γενετικής από 30 και πλέον έτη, δεν υφίσταται καμία σχετική νομοθεσία<sup>178</sup> σε αντίθεση με τα περισσότερα κράτη του αναπτυγμένου κόσμου, επιτρέποντας μια ανεξέλεγκτη εξέλιξη αυτού του τομέα, η οποία ιδιαίτερα με την αλματώδη ανάπτυξη

---

<sup>177</sup> Βλ. Απόφαση του ΚΕ.Σ.Υ. για την "Οργάνωση και λειτουργία Κέντρων Ιατρικής Γενετικής" αριθμ. απόφασης 1 της 99ης ολομ. /19. 03. 1993, αριθμ. απόφασης 5 της 56 ολομ. /05. 07. 1988, εισηγητική έκθεση για την "Ιατρική Γενετική" του Σ.Ι.Γ.Ε. της 30. 03. 1988, απόφαση ΚΕ.Σ.Υ. για τον "Οικογενειακό Προγραμματισμό και την Γενετική" αριθμ. απόφασης 2 της 23ης ολομ. /22. 07. 1985, αρ. απόφ. 2 της 204<sup>ης</sup> /21-9-06 ολομ. του ΚΕ.Σ.Υ « Οργάνωση και Λειτουργία Κέντρων Γενετικής-Προσόντα Γενετιστών.

<sup>178</sup> Η σημασία της προγεννητικής και προεμφυτευτικής διάγνωσης επιβάλλει την εξασφάλιση κατάλληλων συνθηκών διενέργειάς τους από την πλευρά της Πολιτείας. Γι αυτόν το λόγο η Επιτροπή θεωρεί ότι η συμβουλευτική υποστήριξη των υποψήφιων γονέων είναι αναγκαία και ο σχετικός γενετικός έλεγχος πρέπει να αναλαμβάνεται από πιστοποιημένους γενετιστές. Για το σκοπό αυτό χρειάζεται να αναγνωρισθεί επίσημα χωριστή επαγγελματική ειδικότητα. Οι επαγγελματίες Γενετιστές θα πρέπει να λαμβάνουν πρόσθετη πολύπλευρη εκπαίδευση και αν αδειοδοτούνται από την Πολιτεία. Για τον ίδιο λόγο η Πολιτεία πρέπει να καθιερώσει σύστημα ελέγχου των εργαστηρίων γενετικής. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 355

των τελευταίων ετών εγκυμονεί κινδύνους σε σχέση με την αναγκαιότητα των εξετάσεων, τη σωστή καθοδήγηση των ζευγαριών, την ποιότητα των παρεχόμενων αναλύσεων, αλλά και τη χρήση των γενετικών δεδομένων, κατ' εξοχήν ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων<sup>179</sup>.

Η ανάγκη επίλυσης αυτού του προβλήματος έχει επισημανθεί από πολύ καιρό από επιστημονικούς φορείς π. χ. Σ.Ι.Γ.Ε., και το ΚΕ.Σ.Υ, έχει συστήσει κατά καιρούς σχετικές επιτροπές εργασίας<sup>180</sup>.

Η Εκτελεστική επιτροπή του ΚΕ.Σ.Υ κατά τη μελέτη της υπάρχουσας κατάστασης και της προοπτικής για το μέλλον κατέληξε στα εξής συμπεράσματα:

1. υπάρχουν επιμέρους διαφορές από χώρα σε χώρα, γεγονός, που αντανακλά αφενός μεν, ότι η Ιατρική Γενετική είναι σχετικά νέα επιστήμη, αφετέρου τη ραγδαία εξέλιξή της

2. παρά τις διαφορές υπάρχει κοινή συνισταμένη, η οποία αναλύεται ως εξής:

A. σε όλα τα κράτη τα ζητήματα της Ιατρικής Γενετικής είναι νομοθετικά ρυθμισμένα

B. σε όλα τα κράτη την Ιατρική Γενετική καλύπτουν δύο βασικές κατηγορίες επιστημόνων, ιατροί και μη ιατροί επιστήμονες ( Βιολόγοι, Βιοχημικοί και Φαρμακοποιοί). Το παρασκευαστικό μέρος καλύπτουν τεχνολόγοι. Οι ιατροί έχουν τη δυνατότητα να καλύψουν τόσο το κλινικό, όσο και το εργαστηριακό μέρος, οι υπόλοιποι επιστήμονες μόνον το εργαστηριακό.

Γ. Οι ιατροί και οι λοιποί επιστήμονες μπορούν να ασκήσουν την ιατρική γενετική μετά από την απόκτηση της σχετικής ειδικότητας, ή μετά από μετεκπαίδευση και σχετική εμπειρία.

Μετά τη μελέτη των παραπάνω η Ολομέλεια του ΚΕ.Σ.Υ κατέληξε στα εξής:

---

<sup>179</sup> Βλ. ανωτέρω αναλυτικά ενότητα 1. 6. 2 και 2. 1. 2.

<sup>180</sup> Η παρούσα επιτροπή "Όρων και Προϋποθέσεων των Κέντρων Γενετικής" συνεστήθη με την αρ. ΔΥ1δ/15592/23. 08. 2000 Υπουργική Απόφαση είναι σαφές, ότι συγκροτήθηκε υλοποιώντας την βούληση της πολιτείας για την αντιμετώπιση του αναφερθέντος ζητήματος.

1. Υπάρχει ανάγκη άμεσης νομοθετικής διευθέτησης της υπάρχουσας κατάστασης τόσον του Δημοσίου, όσον και του Ιδιωτικού τομέα.

2. Τα προσόντα των γενετιστών στη υγεία μπορούν να ορισθούν και να παρασχεθούν μέσα από την καθιέρωση ειδικότητας, ή εξειδίκευσης ιατρικής γενετικής.

Η επιτροπή μας αποσαφηνίζει, ότι κατά τη μελέτη της έλαβε υπόψη τη διεθνή εμπειρία και πρακτική, χωρίς όμως να διαφύγουν της προσοχής της, αφενός μεν οι ιδιαίτερες συνθήκες της χώρας μας, αφετέρου δε, ότι όλες οι υπάρχουσες ρυθμίσεις διενεργήθηκαν στο παρελθόν, σ' έναν τομέα διαρκώς και ραγδαία αναπτυσσόμενο. Επισήμανε ακόμη, ότι έγινε προσπάθεια να ληφθεί υπόψη το παρόν, όμως η οπτική γωνία να είναι στραμμένη στο μέλλον, ώστε να μην υπάρξει κίνδυνος αναχρονιστικών περιορισμών, οι οποίοι θα φρενάρουν τις εξελίξεις.

Υπογράμμισε τέλος τον ιδιαίτερο χαρακτήρα της επιστήμης της Ιατρικής Γενετικής. Η Ιατρική Γενετική παρέχει εξετάσεις των οποίων τα αποτελέσματα πολλές φορές δεν αφορούν μόνο ένα συγκεκριμένο άτομο (όπως συμβαίνει συνήθως σε όλες τις άλλες ειδικότητες της Ιατρικής), αλλά τα μέλη μιας ολόκληρης οικογένειας με προφανείς οικονομικές, κοινωνικές, αλλά και ηθικές επιπτώσεις. Θεωρήθηκε ως γεγονός αναμφισβήτητο, ότι μια συνεχώς και γρήγορα εξελισσόμενη επιστήμη, η οποία ενσωματώνει υψηλή τεχνογνωσία και τεχνολογία απαιτεί υψηλή επιμόρφωση και κατάλληλη υλικοτεχνική υποδομή και ανά πάσα στιγμή αξιολόγηση των δεδομένων - κοινωνικό-ηθικό και πολιτισμικών δεδομένων- και εναρμόνιση με αυτά τα δεδομένα των παρεχόμενων υπηρεσιών. Η εξέλιξη παγκοσμίως αυτής της επιστήμης οδηγεί στην επέκταση σε βάθος και πλάτος των αποκτηθέντων γνώσεων, γεγονός, που έχει ως επακόλουθο την ομαδική προσέγγιση (team approach), η οποία μορφοποιεί τον διεπιστημονικό της χαρακτήρα.

### **3.8. Ιδιομορφία Ιατρικής Γενετικής - Προτάσεις για την αναγκαία νομοθετική ρύθμιση**

Οι παραπάνω επισημάνσεις, σημαντικές για την ορθολογική ανάπτυξη της επιστήμης και την αξιόπιστη και αποτελεσματική παροχή υπηρεσιών αποτέλεσαν τα κριτήρια

της Επιτροπής, πρυτάνευσαν το σκεπτικό της και προτείνονται ως βάση για τη θεώρηση της εισήγησης από την πολιτεία. Η Ιατρική Γενετική επομένως κατά την Επιτροπή δεν πρέπει να αντιμετωπισθεί, όπως μια οποιαδήποτε ειδικότητα, αλλά ανάλογα με την ιδιαιτερότητα του χαρακτήρα της και τα προβλήματα τα οποία καλείται να επιλύσει, απαιτείται ιδιαίτερη αντιμετώπιση και ανάλογες ρυθμίσεις. Λαμβάνοντας υπόψη τα ανωτέρω:

Προτείνεται η θέσπιση μιας ενιαίας ειδικότητας, η οποία όπως προκύπτει εκ του αντικειμένου της παρεχόμενο έργο είναι ιατρική, ως προς δε την πανεπιστημιακή προέλευση και το περιεχόμενο της εκπαίδευσης των ειδικευομένων διεπιστημονική.

*1. Αντικείμενο της ειδικότητας:* Η Ιατρική Γενετική έχει ως κύριο έργο της τη διάγνωση, πρόγνωση και θεραπεία των γενετικών νόσων, καθώς επίσης και την παροχή γενετικών συμβουλών. Το φάσμα των γενετικών νόσων περιλαμβάνει κάθε νόσο, στην οποία εντοπίζονται κληρονομικές, ή επίκτητες ανωμαλίες του γενετικού υλικού του ανθρώπου.

*2. Διάρθρωση της ειδικότητας:* Η ειδικότητα της Ιατρικής Γενετικής περιλαμβάνει δύο τομείς, την Κλινική Γενετική και την Εργαστηριακή Γενετική και την εξειδίκευση Γενετική Συμβουλευτική. Ο τομέας της Εργαστηριακής Γενετικής διαχωρίζεται στα εξής αντικείμενα: Μοριακή Γενετική, Κυτταρογενετική, Μοριακή Κυτταρογενετική και Βιοχημική Γενετική.

*3. Υποψήφιοι ειδικότητας:* Την ειδικότητα της Ιατρικής Γενετικής μπορούν να διεκδικήσουν πτυχιούχοι Ιατροί, Βιολόγοι, Βιοχημικοί, Φαρμακοποιοί<sup>181</sup>. Για μεν τον τομέα της Κλινικής Γενετικής δικαίωμα διεκδίκησης έχουν οι πτυχιούχοι της Ιατρικής Σχολής, για δε τον τομέα της Εργαστηριακής Γενετικής, όλοι οι παραπάνω. Την εξειδίκευση της Γενετικής Συμβουλευτικής, εκτός των ανωτέρω μπορεί επίσης να διεκδικήσουν, Ψυχολόγοι, Κοινωνιολόγοι και Νοσηλευτές (ΑΕΙ) μετά από ειδική εκπαίδευση.

---

<sup>181</sup> Κλινική Γενετική μπορούν να διεκδικήσουν και οι οδοντίατροι, με την προϋπόθεση, ότι μετά την λήψη του πτυχίου θα ακολουθήσουν τις ίδιες διαδικασίες με τους ιατρούς και θα ασκούν την ειδικότητα σε συνεργασία με Κέντρο Ιατρικής Γενετικής.



4. *Εκπαίδευση*: Η εκπαίδευση για την ειδικότητα της Ιατρικής Γενετικής για τις δύο κατευθύνσεις κλινικής και εργαστηριακής Γενετικής διαχωρίζεται αντιστοίχως ως εξής:

α) Για την Κλινική Γενετική απαιτούνται 5 χρόνια που περιλαμβάνουν θεωρητική κατάρτιση και ταυτόχρονη πρακτική εξάσκηση. Η θεωρητική και πρακτική κατάρτιση στην Κλινική Γενετική περιλαμβάνει 2 έτη εκπαίδευση στην Παθολογία, ή Παιδιατρική, ή άλλες παθολογικές ειδικότητες, και 3 έτη εκπαίδευσης σε Κέντρα Γενετικής. Τα τρία έτη στα Κέντρα Γενετικής περιλαμβάνουν 1 έτος στον Εργαστηριακό τομέα με παρακολούθηση ανά τρίμηνο των τεσσάρων βασικών εργαστηριακών μονάδων (Μοριακής Γενετικής, Κυτταρογενετικής, Μοριακής Κυτταρογενετικής και Βιοχημικής Γενετικής) και 2 έτη στην μονάδα Κλινικής Γενετικής.

β) Για την Εργαστηριακή Γενετική απαιτείται θεωρητική και πρακτική κατάρτιση 5 ετών σε Κέντρα Γενετικής. Η θεωρητική και πρακτική κατάρτιση περιλαμβάνει 1 χρόνο παρακολούθηση Μονάδας Κλινικής Γενετικής, 2 χρόνια παρακολούθηση κάθε Μονάδας του Εργαστηριακού Τομέα ενός Κέντρου Γενετικής (ανά 6μηνο Μοριακή Γενετική, Κυτταρογενετική, Μοριακή Γενετική και Βιοχημική Γενετική) και 2 χρόνια σε μια από τις ανωτέρω μονάδες κατ' επιλογήν.

Συγκεκριμένα τα μαθήματα τα οποία προτείνονται και αποτελούν την βάση της θεωρητικής κατάρτισης για την ειδικότητα, είναι:

- 1) Μοριακή και Κυτταρική Βιολογία,
- 2) Βασική και Ιατρική Γενετική (μοριακή γενετική, κυτταρογενετική, βιοχημική γενετική, περιγεννητική γενετική, ανοσογενετική, φαρμακογενετική, μαθηματική και πληθυσμιακή γενετική),
- 3) Παθολογική Ανατομία,
- 4) Εμβρυολογία και Εμβρυομητρική Ιατρική,

- 5) Ενδοκρινολογία,
- 6) Αιματολογία,
- 7) Νευρολογία,
- 8) Ογκολογία,
- 9) Ηθική και Δεοντολογία,
- 10) Ψυχολογία,
- 11) Νέες Τεχνολογίες.

### **3.9. Εξειδίκευση στη Γενετική Συμβουλευτική - Δομικό σχήμα**

Η εξειδίκευση στη Γενετική Συμβουλευτική αποτελεί συστατικό μέρος της εκπαίδευσης των ειδικευομένων στην Ιατρική Γενετική, για όλους δε τους υπολοίπους, που ορίζονται στον αριθμό 3 (ανωτέρω), απαιτείται 2 έτη ειδικής επιμόρφωσης σε Κέντρο Γενετικής με προσαρμοσμένη τη θεωρητική τους κατάρτιση αναλόγως της σχολής από την οποία προέρχονται σε στοιχειώδη γνώση της Ιατρικής Γενετικής και Ψυχολογίας.

Για την υλοποίηση της εκπαίδευσης ορίζεται 7μελές Εκπαιδευτικό Συμβούλιο Ιατρικής Γενετικής (Ε.Σ.Ι.Γ.Ε.), το οποίο αποτελείται από δύο καθηγητές της Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής, δύο καθηγητές του Βιολογικού τμήματος (Γενετικής ή Μοριακής Βιολογίας), ένα Διευθυντή ερευνητικού Κέντρου, ή Ινστιτούτου με αντικείμενο Γενετική, ή Μοριακή Βιολογία, έναν επιστήμονα με βαθμό Διευθυντή Κέντρου, ή τμήματος Ιατρικής Γενετικής τριτοβάθμιων νοσοκομείων και έναν εκπρόσωπο του Σ.Ι.Γ.Ε. με τα αντίστοιχα με τα αναφερθέντα προσόντα.

Για την απονομή ειδικότητας ορίζεται 3μελής επιτροπή αποτελούμενη από έναν καθηγητή Ιατρικής Γενετικής, ένα Διευθυντή και έναν επιστήμονα με βαθμό Διευθυντή Κέντρου, ή Τμήματος Ιατρικής Γενετικής κατ' αντιστοιχία με τη νομοθεσία, που διέπει τις υπόλοιπες ειδικότητες.

### 3.10. Προσόντα Ιατρικών Γενετιστών και Γενετικών Συμβούλων

Ο Ιατρικός Γενετιστής θα πρέπει να είναι σε θέση να σχεδιάζει και διαβάζει οικογενειακά δένδρα, να αναγνωρίζει και εκτιμά την ανάγκη μελέτης οικογενειών και να είναι σε θέση να οργανώνει και επεξηγεί τα αποτελέσματα τέτοιων μελετών. Να εκτιμά την ανθρώπινη ποικιλομορφία στην υγεία και στην γενετική νόσο, να αντιλαμβάνεται τους γενετικούς μηχανισμούς, που προκαλούν ένα νόσημα σε συγκεκριμένα άτομα, να κατανοεί λεπτομερώς τα αποτελέσματα των εργαστηριακών δοκιμασιών και να υπολογίζει τον συνδυασμένο κίνδυνο, που δίνουν οι πληροφορίες των γενετικών αναλύσεων.

Ο Κλινικός Γενετιστής θα πρέπει επιπλέον να έχει εμπειρία στην κλινική διάγνωση του ευρέως φάσματος των νόσων, που οφείλονται σε γενετικές διαταραχές, στην θεραπευτική αντιμετώπισή τους σε συνεργασία με άλλους κλινικούς, καθώς και στην πρόληψη νέων περιστατικών σε στενή συνεργασία με εργαστηριακούς γενετιστές.

Ο Εργαστηριακός Γενετιστής θα πρέπει επιπλέον να έχει εμπειρία στο σχεδιασμό, στην εκτέλεση, στην ερμηνεία των εργαστηριακών δοκιμασιών και στη διάγνωση γενετικών διαταραχών, να είναι σε θέση να οργανώνει και επιβλέπει ένα εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής και να συνεργάζεται στενά με κλινικούς και εργαστηριακούς γενετιστές.

Ο Γενετικός Σύμβουλος (Genetic Counselor) θα πρέπει να έχει την ικανότητα να μελετά γενεαλογικά δένδρα, να κατανοεί τα αποτελέσματα των εργαστηριακών εξετάσεων, να υπολογίζει τον κίνδυνο για τον ασθενή και τα μέλη της οικογένειάς του, που προκύπτει από την κλινική και εργαστηριακή ανάλυση. Να έχει ικανότητα επικοινωνίας με τον ασθενή και την οικογένειά του για την ενημέρωση, κατανόηση και βασική εξοικείωση με τη γενετική αντιμετώπιση.

5. Οι λειτουργικές οντότητες<sup>182</sup> οι οποίες παρέχουν γενετικές υπηρεσίες μπορούν να διαχωριστούν και διαβαθμιστούν ως ακολούθως:

<sup>182</sup> Βλ. αρ. απόφ. 2 της 204ης Ολομ/21-9-2006 του ΚΕ.Σ.Υ

- I. Κέντρα Γενετικής. Το Κέντρο Γενετικής περιλαμβάνει απαραίτητα την σφαιρικότερη αντιμετώπιση ολόκληρου του αντικειμένου της Ιατρικής Γενετικής, δηλαδή περιλαμβάνει τη μονάδα κλινικής γενετικής και τον εργαστηριακό τομέα με τις μονάδες Μοριακής Γενετικής, Κυτταρογενετικής-Μοριακής Κυτταρογενετικής και Βιοχημικής Γενετικής τουλάχιστον και μπορεί να αντιμετωπίζει ολόκληρο το φάσμα των γενετικών νόσων. Τα Κέντρα Γενετικής λειτουργούν στο πλαίσιο του Πανεπιστημίου, ή τριτοβάθμιων νοσοκομείων του Ε.Σ.Υ και εκτός της παροχής υπηρεσιών έχουν ως βασικό μέλημα την εκπαίδευση των υποψηφίων για την ειδικότητα.
- II. Ειδικά Κέντρα Γενετικής. Τα Ειδικά Κέντρα Γενετικής αντιμετωπίζουν ολοκληρωμένα το εξεταζόμενο ειδικό αντικείμενο και άρα απαραίτητα πρέπει να περιλαμβάνουν κλινική και εργαστηριακή γενετική, όμως ο εργαστηριακός τους τομέας πρέπει να περιέχει τουλάχιστον δύο μονάδες. Τα ειδικά κέντρα λειτουργούν στο πλαίσιο του Πανεπιστημίου, ή σε τριτοβάθμια Νοσοκομεία του Δημοσίου. Μπορούν να συντελούν στην εκπαίδευση για το συγκεκριμένο τμήμα της εξειδίκευσης τους εφόσον ανήκουν στο Δημόσιο.
- III. Τμήματα Γενετικής. Τα τμήματα Γενετικής περιλαμβάνουν τουλάχιστον δύο μονάδες.
- IV. Μονάδες Γενετικής. Τέλος, οι μονάδες περιέχουν μια μόνο κατεύθυνση π. χ. κλινική γενετική, ή ένα αντικείμενο της εργαστηριακής γενετικής.

Τα τμήματα και οι μονάδες δύνανται να λειτουργούν σε δευτεροβάθμια νοσοκομεία (Δημοσίου ή Ιδιωτικού τομέα), η δε Κλινική Γενετική ακόμη και στην πρωτοβάθμια περίθαλψη για την πρώτη αντιμετώπιση, διάγνωση και παραπομπή σε αντίστοιχη λειτουργική οντότητα κατά περίπτωση. Οι ασκούντες τη Γενετική Συμβουλευτική θα παρέχουν τις υπηρεσίες τους σε συνεργασία με όλες τις ανωτέρω λειτουργικές οντότητες. **Η ολοκληρωμένη λοιπόν και με προοπτική στο μέλλον λύση είναι η δημιουργία ειδικότητας ή εξειδίκευσης Ιατρικής Γενετικής.**

Μέχρι όμως το ζήτημα αυτό διευθετηθεί και υπάρξουν κάτοχοι θεσμοθετημένης ειδικότητας, ή εξειδίκευσης, μία άμεση λύση είναι η δημιουργία μεταβατικών νομοθετικών διατάξεων ως εξής:

*Μεταβατικές διατάξεις.* Με την εφαρμογή του παρόντος νομοσχεδίου όσοι επιστήμονες με πτυχίο Ιατρικής, Οδοντιατρικής, Βιολογίας, Βιοχημείας και Χημείας εργάζονται ήδη, ή εργάστηκαν σε αναγνωρισμένα πανεπιστημιακά, ή νοσοκομειακά τμήματα, ή εργαστήρια της ημεδαπής, ή αλλοδαπής στο γνωστικό αντικείμενο της Ιατρικής Γενετικής, θα μπορούν να αποκτούν την ειδικότητα, μετά από θετική κρίση των δικαιολογητικών τους από ειδική επιτροπή ειδικότητας παρακάτω οριζόμενη, εφόσον διαθέτουν:

- Τουλάχιστον 10 έτη προϋπηρεσίας.
- Δίπλωμα μεταπτυχιακών σπουδών (Master) στο γνωστικό αντικείμενο της Γενετικής και τουλάχιστον 8 έτη επιπλέον προϋπηρεσίας.
- Διδακτορικό δίπλωμα στο γνωστικό αντικείμενο της Γενετικής και τουλάχιστον 6 έτη επιπλέον προϋπηρεσίας.
- Τίτλο Καθηγητή στο αντικείμενο της Ιατρικής Γενετικής και 3 έτη προϋπηρεσίας.
- Αναγνωρισμένη ειδικότητα, στο αντικείμενο της Ιατρικής Γενετικής, της αλλοδαπής.

Η προϋπηρεσία λαμβάνεται υπόψη κατ' εξαίρεση και από τμήματα, ή εργαστήρια του Ιδιωτικού τομέα, που είναι πιστοποιημένα.

Οι μεταβατικές διατάξεις ρυθμίζουν όχι μόνον την κατάσταση μέχρι τη στιγμή της ψήφισής τους, αλλά λαμβάνουν υπόψη και το χρονικό διάστημα μέχρι την απονομή ειδικότητας, όπως ορίζεται αναλυτικά στους αριθμούς 3 και 4 του παρόντος νομοσχεδίου. Σε όσους δε διαθέτουν τα πλήρη προσόντα κατά την περίοδο, που θα δοθεί η ειδικότητα σύμφωνα με τις μεταβατικές διατάξεις παρέχεται η δυνατότητα να συμπληρώσουν τις απαραίτητες προϋποθέσεις μέσα σε 5 έτη.

Για την υλοποίηση των μεταβατικών διατάξεων και συγκεκριμένα τον έλεγχο της εφαρμογής των κριτηρίων και των πιστοποιητικών ορίζεται 7μελής Επιτροπή Ειδικότητας Μεταβατικών Διατάξεων, η οποία αποτελείται από δύο καθηγητές της Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής, δύο καθηγητές του Βιολογικού τμήματος (Γενετικής ή Μοριακής Βιολογίας), ένα Διευθυντή Ερευνητικού Κέντρου, ή Ινστιτούτου με αντικείμενο Γενετική, ή Μοριακή Βιολογία, έναν επιστήμονα με βαθμό Διευθυντή Κέντρου, ή Τμήματος Ιατρικής Γενετικής τριτοβάθμιων νοσοκομείων και έναν εκπρόσωπο του Σ.Ι.Γ.Ε. με τα προσόντα των ανωτέρω.

Η παραπάνω απόφαση του ΚΕ.Σ.Υ μέχρι σήμερα δεν έχει δημοσιευθεί και δεν έχει υλοποιηθεί, επειδή δεν έχουν διασαφηνισθεί τα προαναφερόμενα προβλήματα και κυρίως, επειδή δεν έχει ξεκαθαριστεί αν θα αναφερόμαστε σε εξειδίκευση, ή ειδικότητα Ιατρικής Γενετικής.

Μειονέκτημα της παραπάνω απόφασης συγκριτικά με την απόφαση με αρ. 1 της 99ης ολομ/19-3-93, που ήταν ασύγκριτα πιο διαφωτιστική και λεπτομερής είναι, ότι δεν συμπεριλαμβάνονται τα Κέντρα Γενετικής, που λειτουργούν, ή θα λειτουργήσουν εκτός Νοσοκομείων και Κλινικών αυτόνομα, ή μεμονωμένα. Η Επιτροπή Γενετικής δεν έχει δώσει μέχρι σήμερα τις σχετικές διευκρινήσεις.

### **3.11. Σύστημα κρατικής επανεκπαίδευσης και επιμόρφωσης**

Όπως έχει ήδη αναφερθεί οι εξελίξεις στον τομέα της γενετικής και της βιοϊατρικής είναι ραγδαίες. Αυτό σημαίνει, ότι η συνεχής επιμόρφωση των συμμετεχόντων ιατρών στις μονάδες προγεννητικής διάγνωσης είναι επιβεβλημένη. Στην Ελλάδα πραγματοποιούνται σεμινάρια, όπου εκτίθενται καινούριες πρακτικές καθώς και καινούριες ανακαλύψεις πάνω σε θέματα γενετικής. Αυτό όμως δε σημαίνει, ότι όλοι οι ιατροί και υπεύθυνοι λαμβάνουν μέρος, ή απορροφούν και εφαρμόζουν τα καινούρια δεδομένα. Στα σεμινάρια απαιτείται η καταβολή ποσού συμμετοχής και σπάνια γίνονται καθαρά για επιμορφωτικούς λόγους. Η πρακτική λοιπόν της συνεχούς επιμόρφωσης δεν πραγματοποιείται, ή δεν είναι εφικτή για πολλούς λόγους.

Είναι συνεπώς απαραίτητη η δημιουργία ενός συστήματος κρατικής επανεκπαίδευσης και επιμόρφωσης, στο οποίο θα οφείλουν να συμμετέχουν όλοι οι ειδικοί επιστήμονες. Πρέπει να δημιουργηθεί ένα πρόγραμμα, στο οποίο θα συμμετέχουν όλοι οι εμπλεκόμενοι με τις μονάδες γενετικής και προγεννητικής διάγνωσης και το οποίο θα έχει ως σκοπό να ενημερώνεται για τις διεθνείς εξελίξεις στους τομείς αυτούς και θα ενημερώνει περαιτέρω τους συμμετέχοντες. Επίσης, η συμμετοχή στο πρόγραμμα κρίνεται υποχρεωτική και θα πρέπει να υπάρχει σχετική διάταξη στο Προεδρικό Διάταγμα, που θα καθιερώνει την ειδικότητα της Ιατρικής Γενετικής. Μόνο με τον τρόπο αυτό θα υπάρχει συστηματική επιμόρφωση, μόνο με την δημιουργία ενός "Σχολείου για επιστήμονες".

Με τη συνεχή επιμόρφωση είναι σαφές, ότι και η έρευνα θα προχωρά και ο εκσυγχρονισμός των μονάδων θα είναι ενδεδεχής και οι άνθρωποι θα μπορούν να εμπιστεύονται τις μονάδες και θα είναι σίγουροι για την ποιότητα των υπηρεσιών που τους προσφέρονται.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

### ΗΘΙΚΑ ΚΑΙ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

#### 4.1. Ηθική

Με την εξέλιξη της Ιατρικής, της Βιολογίας και της Γενετικής, μετά και την αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος γίνεται κατανοητό, ότι η σχέση επιστήμης και ηθικής ακροβατεί σε μια λεπτή κλωστή. Γι' αυτό στη συνέχεια παρατίθεται μια πραγματική νομική υπόθεση,<sup>183</sup> που επιδεικνύει τη σοβαρότητα των θεμάτων Γενετικής σχετικά με τη νομική και ηθική τους φύση και την προσοχή, που θα πρέπει να δίνεται από όλους, που εμπλέκονται με τέτοια θέματα από τους επιστήμονες, ιατρούς, βιολόγους, καθώς και από τα νομοθετικά όργανα και τους δικαστικούς, που πρέπει να βγάλουν αποφάσεις για τόσο λεπτά ζητήματα.

#### 4.2. Σύγχρονα ερωτήματα

"Αμερικανοποίηση" μιας κοινωνίας, όπου όλα υπερασπίζονται και αποζημιώνονται; Κίνδυνος ευγονικής, ο οποίος οδηγεί τους γονείς σε μια τρελή κούρσα για το τέλειο παιδί; Παραλογισμός ενός κόσμου, όπου οι άνθρωποι ζητούν από τους όμοιούς τους να τους αποζημιώσουν επειδή δεν υπάρχουν; Τα επιχειρήματα αυτά μπορούν να τροφοδοτήσουν την πολεμική, η οποία γεννήθηκε στην Γαλλία από την απόφαση του Γαλλικού Ακυρωτικού της 17<sup>ης</sup> Νοεμβρίου 2000<sup>184</sup>, γνωστή και ως υπόθεση Perruche<sup>185</sup>.

<sup>183</sup> Βλ. Ευάγγελος Κ. Μάλλιος, Οι προγεννητικές εξετάσεις και ο κίνδυνος ευγονικής, Διμηνιαία επιθεώρηση συνταγματικής θεωρίας και πράξης, σχόλιο στην υπόθεση Perruche, τ. 3/2001

<sup>184</sup> Cour de cassation, Assemblée plénière, 17 Νοεμβρίου 2000.

<sup>185</sup> Για την υπόθεση αυτή, βλ. και τα σχόλια στην Le Monde 5 Νοεμβρίου 2000, σ. 8 και Le Monde 19 Νοεμβρίου 2000, σ. 10.



### 4.3. Νομολογιακά δεδομένα - Προγεννητική διάγνωση - Συνέπειες

Τα πραγματικά περιστατικά της υπόθεσης Perruche άρχισαν το έτος 1982, όταν η κυρία Josette Perruche έμεινε έγκυος στο δεύτερό της παιδί. Φοβήθηκε μήπως προσβλήθηκε από την ασθένεια της ερυθράς, ασθένεια μεταδοτική και από την οποία ήταν προσβεβλημένη εκείνη την περίοδο η μικρή της κόρη και για τον λόγο αυτό αποφάσισε να κάνει ιατρικές εξετάσεις. Γνωρίζοντας, ότι η ερυθρά μπορεί να προκαλέσει ανεπανόρθωτη ζημιά στο έμβρυο, η μητέρα γνωστοποίησε στους ιατρούς την πρόθεσή της να προχωρήσει στην άμβλωση εάν η διάγνωση της ερυθράς ήταν γι' αυτήν θετική. Ύστερα από μια σειρά τριών ιατρικών εξετάσεων οι ιατροί την καθησύχασαν, λέγοντάς της, ότι η ίδια ήταν ανοσοποιημένη στην ασθένεια αυτή. Ο Nicolas γεννήθηκε στις 13 Ιανουαρίου 1983 και λίγους μήνες αργότερα άρχισε να παρουσιάζει συμπτώματα, τα οποία οι ειδικοί απέδωσαν στην ερυθρά, από την οποία είχε προσβληθεί η μητέρα: σοβαρά νευρολογικά προβλήματα, καρδιοπάθεια, κωφότητα και μερική τύφλωση. Οι γονείς του Nicolas αποφασίζουν να εναγάγουν τον ιατρό και το μικροβιολογικό εργαστήριο.

Στις 13 Ιανουαρίου 1992 το δικαστήριο του Evry (Essonne) αναγνώρισε την ύπαρξη ιατρικού σφάλματος - τη λανθασμένη ενημέρωση των γονέων από τους ιατρούς - και διέταξε την καταβολή αποζημίωσης. Το εφετείο του Παρισιού επιβεβαίωσε, στις 17 Δεκεμβρίου 1993, την ύπαρξη του σφάλματος, όμως διέψευσε την ύπαρξη ζημίας του παιδιού, αφού σύμφωνα με αυτό οι διαταράξεις της υγείας του είχαν ως μόνο αίτιο την ερυθρά, που η μητέρα του μετέδωσε<sup>186</sup>. Οι γονείς άσκησαν αναίρεση κατά της απόφασης αυτής. Στις 26 Μαρτίου 1996, το Γαλλικό Ακυρωτικό<sup>187</sup> εκτιμώντας, ότι τα ιατρικά σφάλματα είναι η αιτία της ζημίας του παιδιού, εξαιτίας της ερυθράς της μητέρας του, αναίρεσε την απόφαση και παρέπεμψε την απόφαση στο εφετείο της Orléans. Όμως, το 1999, σε μια απόφαση, το δικαστήριο αυτό υιοθέτησε την επιχειρηματολογία του εφετείου του Παρισιού και αρνήθηκε την επιδίκαση

<sup>186</sup> "Les séquelles dont il est atteint ont pour seule cause la rubéole que lui a transmise in utero sa mère".

<sup>187</sup> Cour de cassation, 1ère chambre civile, 26 Μαρτίου 1996.

αποζημίωσης για το παιδί, αιτιολογώντας, ότι το ανθρώπινο ον δεν είναι δικαιούχος δικαιώματος "να γεννηθεί, ή να μην γεννηθεί, να ζει, ή να μην ζει"<sup>188</sup>.

Έτσι, ενώ η καταβολή αποζημίωσης στους γονείς Perruche αναγνωρίστηκε από όλα τα δικαστήρια, αφού αναγνωρίστηκαν τα ιατρικά σφάλματα των ιατρών και του εργαστηρίου και αποζημιώθηκαν οι γονείς του παιδιού, η ερώτηση παρέμενε αναπάντητη ως προς το παιδί, αφού δύο εφετεία (Orléans και Paris) είχαν απορρίψει τις αιτήσεις αποζημίωσης, που είχαν κατατεθεί στο όνομα του παιδιού.

#### 4.4. Νομολογιακή Μεταστροφή (revirement juris prudentiel)

Το Γαλλικό Ακυρωτικό στις 17 Νοεμβρίου 2000 αποφάσισε διαφορετικά: "Από την στιγμή που τα λάθη, τα οποία διαπράχθηκαν από τον ιατρό και το εργαστήριο, κατά την εκτέλεση των συμβολαίων (συνημμένων με την μητέρα του Nicolas), εμπόδισαν αυτήν να ασκήσει την επιλογή της να διακόψει την κύησή της, για να αποφύγει τη γέννηση ενός παιδιού με αναπηρία, αυτό το τελευταίο μπορεί να ζητήσει την αποκατάσταση της ζημίας, η οποία προκύπτει από την αναπηρία αυτή και προκλήθηκε από τα ανωτέρω λάθη"<sup>189</sup>.

Τα γαλλικά δικαστήρια, μέχρι την απόφαση της 17<sup>ης</sup> Νοεμβρίου 2000, όταν αναγνώριζαν το ιατρικό σφάλμα στη διάγνωση και την ύπαρξη αιτιώδους συνάφειας μεταξύ του σφάλματος και της γέννησης του παιδιού, δέχονταν, ότι η γέννηση ενός παιδιού ανάπηρου θα μπορούσε να αποτελέσει ζημία για τους γονείς (το οποίο είχε ως αποτέλεσμα την επιδίκαση ενός ποσού αποζημίωσης στους γονείς του παιδιού), δεν δέχονταν όμως να ερμηνεύσουν τη γέννηση ως ζημία και για το ίδιο το παιδί<sup>190</sup>. Με άλλα λόγια, ένα λάθος αποτέλεσμα μιας προγεννητικής εξέτασης οδηγεί στην

<sup>188</sup> "Un être humain n'est pas titulaire du droit de naître ou de ne pas naître, de vivre ou de ne pas vivre".

<sup>189</sup> "Dès lors que les fautes commises par le médecin et le laboratoire dans l'exécution des contrats formés avec Mme X avaient empêché celle-ci d'exercer son choix d'interrompre sa grossesse afin d'éviter la naissance d'un enfant atteint d'un handicap, ce dernier peut demander la réparation du préjudice résultant de ce handicap et causé par les fautes retenues. "

<sup>190</sup> Conseil d'Etat, 2/07/1982, R. conclusions Pinault, RDSS, 1983, σ. 26, note F. Moderne; CE, 14/02/1997, CHR de Nice, conclusions V. Péresse, RFDA 1997, σ. 382, note B. Mathieu; για το θέμα αυτό βλ. M J. E. S. Fortin, Legal protection for the unborn child, M. L. R. 51, 1988, σ. 56.

απώλεια μιας ευκαιρίας για τους γονείς με το να τους στερεί τη δυνατότητα να διακόψουν την κύηση, όμως η ύπαρξη της αναπηρίας δεν μπορεί να αποδοθεί ούτε στο νοσοκομείο, ούτε στα εργαστήρια. Με την απόφαση όμως αυτή του Γαλλικού Ακυρωτικού, της 17ης Νοεμβρίου 2000, συντελείται μεταστροφή της γαλλικής νομολογίας. **Σύμφωνα πλέον με την απόφαση αυτή, ένα παιδί που γεννήθηκε ανάπηρο έχει το δικαίωμα να ζητήσει αποκατάσταση της ζημίας, από τη στιγμή που ένα ιατρικό σφάλμα, εμποδίζοντας τη μητέρα του να διακόψει την κύησή της, δημιουργεί σε αυτό μια ζημία (την αναπηρία).**

#### 4.4.1. Απόφαση Γαλλικού Ακυρωτικού.

Είναι χαρακτηριστικό, ότι η απόφαση του Γαλλικού Ακυρωτικού είναι σε πλήρη αντίθεση με την επιχειρηματολογία του αντιεισαγγελέα του γαλλικού Ακυρωτικού, Jerry Sainte-Rose. Στην αγόρευσή του στο ακροατήριο, στις 3 Νοεμβρίου 2000, υποστήριξε, ότι "η αναπηρία είναι το αποτέλεσμα της παθολογικής ασθένειας από την οποία προσβλήθηκε το παιδί από την αρχή της κύησης και τα ιατρικά σφάλματα, χρονολογικά μεταγενέστερα της μόλυνσης του παιδιού, δεν συνέβαλαν καθόλου σε αυτήν, από την στιγμή που δεν υπήρχε καμία δυνατότητα θεραπείας"<sup>191</sup>. Κατά τον αντιεισαγγελέα, η παραδοχή, ότι η αναπηρία είναι η άμεση συνέπεια των σφαλμάτων, που διαπράχθηκαν (αφού χωρίς αυτά δεν θα υπήρχε αναπηρία από τη στιγμή, που η μητέρα θα είχε προχωρήσει στην άμβλωση) οδηγεί στην παραδοχή, ότι η "παύση" του ασθενούς είναι ο μόνος δυνατός τρόπος αποφυγής της ασθένειας. Ο ισχυρισμός από κάποιους, σύμφωνα με τον κ. Jerry Sainte-Rose, ότι η γέννηση μπορεί να αποτελέσει από μόνη της ζημία έρχεται σε αντίθεση με τη συνταγματική αρχή της ανθρώπινης αξίας. Με τον τρόπο αυτό, ισχυρίστηκε ο αντιεισαγγελέας, ο θάνατος, ή η ανυπαρξία αναπτύσσονται σε ανώτερες και προτιμότερες αξίες από τη ζωή και κατήγγειλε την ιδέα, σύμφωνα με την οποία κάποιες ζωές δεν έχουν αξία.

---

<sup>191</sup> "Le handicap est la conséquence de l'affection pathologique dont l'enfant a été atteint dès le début de la grossesse et les fautes médicales, chronologiquement postérieures à la contamination de l'enfant, n'y ont nullement participé dès lors qu'il n'existait aucune possibilité de traitement. "

#### 4.4.2. Πρακτική σημασία της απόφασης του Γαλλικού Ακυρωτικού - Ένα αμφισβητούμενο νομικό σκεπτικό

Η απόφαση του Γαλλικού Ακυρωτικού, η οποία έρχεται σε πλήρη αντίθεση με την ως τώρα νομολογία των γαλλικών δικαστηρίων, δίνει τη δυνατότητα στο ίδιο το παιδί να ζητήσει αποζημίωση από τους ιατρούς, επειδή γεννήθηκε ανάπηρο, αφού ένα σφάλμα τους στην προγεννητική διάγνωση δεν επέτρεψε στη μητέρα να αποφασίσει ελεύθερα τη διακοπή της κύησης.

Αν είναι αναγκαία η καταβολή κάθε υλικής ενίσχυσης σε όσους έχουν υπό την ευθύνη τους ανθρώπους, οι οποίοι πάσχουν από κάποια αναπηρία και αν κρίνεται απαραίτητη η επιδίκαση αποζημίωσης σε όφελος των γονέων του ατόμου, που πάσχει από την αναπηρία (αν αυτή προκλήθηκε από κάποιο ιατρικό ή άλλο σφάλμα), είναι παρόλα αυτά, κατά την γνώμη μας, ιδιαίτερα αμφισβητούμενη η επιδίκαση αποζημίωσης στο ίδιο το παιδί για μια αναπηρία, της οποίας αιτία είναι η ίδια η φύση του παιδιού και όχι ένα ιατρικό σφάλμα.

Είναι αναμφισβήτητο, ότι υπήρξε ιατρικό σφάλμα (η λανθασμένη ιατρική διάγνωση), όπως επίσης, ότι υπάρχει ένας αιτιώδης σύνδεσμος μεταξύ του σφάλματος και της γέννησης (αν η διάγνωση έδειχνε την ύπαρξη ερυθράς, η μητέρα θα διέκοπτε την κύηση). Αν όμως η γέννηση ενός ανάπηρου παιδιού μπορεί να αποτελέσει ζημία για τους γονείς του, δεν μπορεί να θεωρηθεί ως ζημία για το ίδιο το παιδί. Με άλλα λόγια, το λανθασμένο αποτέλεσμα της προγεννητικής εξέτασης οδήγησε στην απώλεια μιας δυνατότητας των γονέων, της δυνατότητας για διακοπή της κύησης. Όμως, η ύπαρξη της αναπηρίας δεν μπορεί να αποδοθεί ούτε στους ιατρούς, ούτε στις εξετάσεις, στις οποίες υποβλήθηκε η μητέρα.

Είναι γνωστό, ότι η απόδειξη της ευθύνης προϋποθέτει την ύπαρξη αιτιώδους συνάφειας μεταξύ της πράξης (ή παράλειψης) και της ζημίας. Στην προκειμένη όμως περίπτωση, ] ούτε ο ιατρός, ούτε το εργαστήριο, που έκανε τις εξετάσεις, είναι η αιτία της αναπηρίας του παιδιού. Αντίθετα αυτή οφείλεται στην ασθένεια (ερυθρά), η οποία του μεταδόθηκε από τη μητέρα του και η οποία είναι προγενέστερη της εσφαλμένης διάγνωσης. Συνεπώς, δεν υπάρχει ο αιτιώδης σύνδεσμος μεταξύ πράξης και ζημίας

και άρα, αντίθετα από όσα το δικαστήριο αποφάσισε, δεν πληρούνται οι προϋποθέσεις της ευθύνης.

#### 4.4.3. Συμπέρασμα - Ευρύτερες Συνέπειες

Αυτό το οποίο πέτυχαν οι γονείς του Nicolas είναι να αναγνωριστεί δικαστικά η ζημία, που υπέστη το ίδιο το παιδί. Το δικαστήριο, επιδικάζοντας αποζημίωση στο ίδιο το παιδί για την αναπηρία του, η οποία οφείλεται στην ίδια του τη φύση, εκλαμβάνει την ίδια τη ζωή ως ζημία, που πρέπει να αποζημιωθεί, το οποίο, a contrario, σημαίνει, ότι ο ανάπηρος άνθρωπος δεν θα έπρεπε να έχει γεννηθεί, αφού η "παύση" του ασθενούς θα ήταν ο μόνος τρόπος αποφυγής της ασθένειας (δυνατότητα θεραπείας του εμβρύου δεν υπήρχε). Η απόφαση αυτή μπορεί να έχει "επικίνδυνες" συνέπειες, αφού ουσιαστικά αναγνωρίζει στον άνθρωπο ένα δικαίωμα να μη γεννηθεί "αφύσικος" ή, a contrario, του αναγνωρίζει ένα δικαίωμα "προγεννητικής ευθανασίας".

#### A. Στο επίπεδο των αμβλώσεων

Η απόφαση αυτή μπορεί να έχει απρόβλεπτες συνέπειες τόσο στο θέμα των αμβλώσεων, όσο και σε αυτό της ιατρικής ευθύνης. Η δυνατότητα της εγκύου να διακόψει την κύησή της είναι απόρροια των συνταγματικά κατοχυρωμένων δικαιωμάτων της ελευθερίας αυτοκαθορισμού και της προστασίας της ζωής και της υγείας του ατόμου<sup>192</sup>. Η απόφαση όμως αυτή ουσιαστικά επιβάλλει στις γυναίκες να διακόψουν την κύησή τους, εάν μια προγεννητική εξέταση φανερώσει την ύπαρξη μιας αναπηρίας στο έμβρυο, μετατρέποντας έτσι το δικαίωμα άμβλωσης σε υποχρέωση διακοπής της κύησης. Διότι αν αναγνωρίζεται στο παιδί η δυνατότητα να ζητήσει αποζημίωση από τους ιατρούς, επειδή γεννήθηκε ανάπηρο, εξαιτίας

---

<sup>192</sup> Για το θέμα των αμβλώσεων, των διαφορετικών προσεγγίσεων των κρατών στο θέμα αυτό αλλά και για τη δυνατότητα αναγνώρισης "δικαιωμάτων" στο έμβρυο, βλ. Γ. Σ. Κατρουγκάλος, Το δικαίωμα στη ζωή και στο θάνατο, Αθήνα - Κομοτηνή 1993, σ. 59, Τ. Κ. Βιδάλης, Ζωή χωρίς πρόσωπο, Το Σύνταγμα και η χρήση του ανθρώπινου γενετικού υλικού, Αθήνα - Κομοτηνή 1999, σ. 53, Ε. Μπέσιλα - Μακρίδη, Η συνταγματική προβληματική της άμβλωσης, Αθήνα - Κομοτηνή 1992, Α. Ι. L. Campbell, The Constitution and Abortion, M. L. R. 53, 1990, σ. 238, J. E. S. Fortin, Legal protection for the unborn child, M. L. R. 51, 1988, σ. 56.

σφάλματος στην προγεννητική διάγνωση και δεν επέτρεψαν στη μητέρα να αποφασίσει ελεύθερα την διακοπή της κύησης, γιατί να μην μπορεί, με βάση την ίδια λογική, το παιδί να εναγάγει και τους ίδιους τους γονείς του, επειδή δεν έκαναν προγεννητικό έλεγχο της γενετικής του κατάστασης, ή επειδή δεν προχώρησαν στην άμβλωση σε περίπτωση ενός δυσμενούς προγεννητικού ελέγχου;

## **B. Στον τομέα της Ιατρικής Ευθύνης**

Η απόφαση αυτή μπορεί να έχει απρόβλεπτες συνέπειες και στον τομέα της ιατρικής ευθύνης. Και αυτό διότι, οι ιατροί, όπως ισχυρίστηκε και ο αντεισαγγελέας του Γαλλικού Ακυρωτικού, "θα είναι υπεύθυνοι όχι μόνο για την ασθένεια, αλλά και για την ύπαρξη των ανθρώπων. Η ορατή συνέπεια αυτής της υποχρέωσης εγγύησης θα είναι η ανάπτυξη μιας προληπτικής ευγονικής, αφού οι ιατροί θα παροτρύνονται, μπροστά στην πιο μικρή αμφιβολία, να καταφύγουν στην άμβλωση"<sup>193</sup>.

## **Γ. Ηθικά ζητήματα από την απόφαση του Γαλλικού Δικαστηρίου**

Μπορεί εντέλει, να αποτελεί ζημία η ανθρώπινη ζωή; Το δικαστήριο ουσιαστικά αποζημιώνει το παιδί για τη βιολογική του κατάσταση και αποδέχεται, ότι υπάρχουν ζωές, που δεν αξίζει κάποιος να τις ζει. Όμως ποια είναι η βάση υπολογισμού της αποζημίωσης και ποια τα συγκρίσιμα μεγέθη; Με βάση ποιους ποιοτικούς κανόνες (και ποιος θα τους καθορίσει) οι διάφορες παθήσεις και αναπηρίες θα θεωρούνται ως ζημίες, που μπορούν να αποκατασταθούν. Η αποζημίωση μιας ζωής "αφύσικης" ή "ακανόνιστης" μπορεί να αποτελέσει την αρχή μιας υποχρέωσης να γεννιούνται "κανονικοί" άνθρωποι και **είναι ορατός ο φόβος μιας ευγονικής, η οποία θα θεωρούσε ως "παθολογικά" κάποια χαρακτηριστικά, ή κάποια "μειονεκτήματα", υποστηρίζοντας μια διευρυμένη αντίληψη προστασίας της**

---

<sup>193</sup> "Les médecins seraient en charge non plus seulement de la maladie mais de la création des êtres. La conséquence prévisible de cette obligation de garantie sera le développement d'un eugénisme de précaution, les praticiens étant incités, devant le plus léger doute, à préconiser l'avortement".

υγείας, που θα απέβλεπε σε γενικότερες "βελτιώσεις του είδους"<sup>194</sup>. Η ανθρώπινη ζωή τείνει να θεωρηθεί προϊόν, επιτυχημένο ή αποτυχημένο, της ιατρικής επιστήμης, πράγμα το οποίο είναι σε πλήρη αντίθεση με τη συνταγματική αρχή της ανθρώπινης αξίας. Η απόφαση του Γαλλικού Ακυρωτικού δίνει το μήνυμα μιας κοινωνίας, η οποία, κάτω από την επίφαση της αποζημίωσης, κάνει διακρίσεις και ευγονικές επιλογές<sup>195</sup>. Αντίθετα, η αρχή της ανθρώπινης αξίας και η αρχή της ισότητας επιβάλλει την απαγόρευση των διακρίσεων των ανθρώπων με βάση τη βιολογική τους κατάσταση.

Οι εξετάσεις προγεννητικού ελέγχου αφορούν εξετάσεις του εμβρύου είτε ενδομητρίως, είτε προ της εμφυτεύσεώς του στη μήτρα (στην περίπτωση της

---

<sup>194</sup> Για το ζήτημα της ευγονικής, βλ. Τ. Κ. Βιδάλης, Υγεία και ευγονική. Το συνταγματικό δίκαιο στο όριο της ανθρώπινης αξίας, Εισήγηση στο συνέδριο "Νομική προσέγγιση των σύγχρονων προβλημάτων της βιογενετικής", Σύρος, 12-14 Μαΐου 2000, Τ. Κ. Βιδάλης, Ζωή χωρίς πρόσωπο. Το Σύνταγμα και η χρήση του ανθρώπινου γενετικού υλικού, Αθήνα - Κομοτηνή 1999, σ. 119, Eugénisme, Dictionnaire Permanent Bioéthique et Biotechnologies, σ. 853, P. A. Taguieff, L'eugénisme, objet de phobie idéologique, Esprit 1989, n. 156, σ. 99, P. A. Taguieff, Sur l'eugénisme: du phantasme au débat, Pouvoirs 1991, n. 56, σ. 23.

<sup>195</sup> Είναι ενδιαφέρον να παρατηρήσει κανείς τις αντιδράσεις που προκάλεσε η απόφαση αυτή της Cour de cassation στη γαλλική κοινωνία (Le Monde, 2/12/2000). Εκατό οικογένειες συναθροίστηκαν και συνενώθηκαν σε ένα σύλλογο γονέων "ενάντια στην φοβία της αναπηρίας" ("Collectif des parents contre l'handiphobie") και την 1 Δεκεμβρίου 2000 κατέθεσαν αγωγή αποζημίωσης για ηθική βλάβη ("préjudice moral") από παράνομη δικαστική ενέργεια ("faute lourde dans l'exercice du service public de la justice"). Ο σύλλογος αυτός θεώρησε ότι το Γαλλικό Ακυρωτικό υιοθέτησε την αρχή της δυσμενούς διάκρισης μεταξύ των υγιών ανθρώπων και αυτών που πάσχουν από μια αναπηρία και έκαναν λόγο για ευγονική και για μια απόφαση, ανεπίτρεπτη για όσους έχουν αφιερώσει τη ζωή τους στη φροντίδα ανάπηρων παιδιών, η οποία μετατρέπει την άμβλωση σε υποχρέωση ("Il ressort de la décision litigieuse qu'il est préférable de mourir que de vivre handicapé", "cette décision qui érige l'avortement en devoir est parfaitement intolérable à ceux qui consacrent une partie de leur vie à accompagner leurs enfants souffrant d'un handicap"). Όμως, η αγωγή έχει ελάχιστες πιθανότητες να γίνει δεκτή. Η αγωγή για "faute lourde dans l'exercice du service public de la justice" πρέπει να ασκηθεί από τους αμέσως θιγόμενους από τη δικαστική απόφαση, οι οποίοι έχουν έννομο συμφέρον, πράγμα το οποίο δε συμβαίνει στη συγκεκριμένη περίπτωση, αφού η απόφαση αυτή αφορά μόνο την οικογένεια Ferruche. Επίσης, ο σύλλογος εκτιμά, ότι η Cour de cassation έκανε παράβαση κατ'ουσία διάταξης νόμου, αφού δεν ερμήνευσε σωστά τις αρχές του δικαίου. Όμως, μια αγωγή για παράνομη δικαστική ενέργεια δεν μπορεί να θεμελιωθεί σε διαφορετική εκτίμηση κατ'ουσία διάταξης νόμου, αφού οι αποφάσεις της Cour de cassation, είναι αμετάκλητες.

εξωσωματικής γονιμοποίησης), αλλά και εξετάσεις ενηλίκων με σκοπό να εξακριβωθεί η πιθανότητα μετάδοσης γενετικού νοσήματος στο έμβρυο<sup>196</sup>.

Η "ποιότητα" της ζωής μπορεί πλέον να ελεγχθεί και να διαπιστωθεί πριν τη γέννηση και αυτό είναι και το πρόβλημα με τις προγεννητικές εξετάσεις. Ο προγεννητικός έλεγχος άρχισε να εφαρμόζεται τη δεκαετία του 70 με τα προβλήματα της τρισωμίας 21 (γνωστής και ως σύνδρομο Down)<sup>197</sup>. Έτσι, οι προγεννητικές εξετάσεις οργανώθηκαν γι' αυτήν τη σοβαρή και ανίατη ασθένεια. Παρόλα αυτά, δεν πρέπει να παραβλέπουμε ότι, με τον τρόπο αυτό, σύντομα υιοθετήθηκε σιωπηρώς η αρχή της εξάλειψης των ασθενών, οι οποίοι πάσχουν από την ανίατη αυτή ασθένεια<sup>198</sup>. Οφείλουμε να συνειδητοποιήσουμε τη μεταβολή, που κάθε φορά συντελείται και που οδηγεί σε διαφορετικές καταστάσεις εντελώς διαφορετικές από αυτές που δικαιολόγησαν τις αρχικές προθέσεις.

#### 4.5. Προστασία εμβρύου

Η Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική<sup>199</sup> περιλαμβάνει μια γενική ρύθμιση σχετικά με τη δυνατότητα του ατόμου και του εμβρύου να υποβληθούν σε γενετικές εξετάσεις. Το άρθρο 12 ορίζει, ότι οι γενετικές εξετάσεις (πριν ή μετά τη γέννηση) επιτρέπονται μόνο για λόγους υγείας, ή για επιστημονική

---

<sup>196</sup> Στο συγκεκριμένο σχόλιο δε θα γίνει αναφορά στο ζήτημα της προγεννητικής εξέτασης εμβρύου προ της εμφύτευσής του στη μήτρα.

<sup>197</sup> Η ανωμαλία οφείλεται στην ύπαρξη ενός υπεράριθμου χρωμοσώματος 21, γι' αυτό και ονομάζεται τρισωμία 21. Η συχνότητα της είναι 1 στις 700 γεννήσεις παιδιών σε όλο τον κόσμο.

<sup>198</sup> Βλ. J. F. Mattei, *La vie en questions: pour une éthique biomédicale. Rapport au Premier Ministre*, 1993, σ. 99.

<sup>199</sup> Η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης "για την προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων και της αξιοπρέπειας του ατόμου σε σχέση με τις εφαρμογές της βιολογίας και της ιατρικής - Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική" υπογράφηκε στις 4 Απριλίου 1997 στο Oviedo της Ισπανίας. Έχει κυρωθεί από την Ελλάδα από το ν. 2619/98 (ΦΕΚ Α' 132), ενώ σύμφωνα με το άρθρο 28 παρ. 1 του Συντάγματος έχει υπερνομοθετική ισχύ. Για τη Σύμβαση αυτή βλ. Α. Ηλιάδου, *Βιοϊατρική και Ανθρώπινα Δικαιώματα*, Το Σ 2/2000, σ. 257, Κ. Βιδάλης, *Ζωή χωρίς πρόσωπο*. Το Σύνταγμα και η χρήση του ανθρώπινου γενετικού υλικού, Αθήνα - Κομοτηνή 1999, Ι. Κριάρη-Κατράνη, *Γενετική Τεχνολογία και θεμελιώδη δικαιώματα*. Η συνταγματική προστασία των γενετικών δεδομένων, Θεσσαλονίκη, 1999.



έρευνα, που σχετίζεται με λόγους υγείας και με την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής.

Έτσι, πέραν του γενικού κανόνα της συναίνεσης<sup>200</sup>, το άρθρο 12 προσθέτει και τη γενετική συμβουλευτική<sup>201</sup>.

Ακόμη και αν οι απόψεις διαφέρουν<sup>202</sup> όσον αφορά στη φύση του εμβρύου και τη δημιουργία εμβρύων *in vitro*, υπάρχει γενική αποδοχή για την ανάγκη προστασίας του. Το επίπεδο προστασίας ποικίλλει ανάλογα με το επίπεδο ανάπτυξης και το εάν το έμβρυο θεωρείται μέρος «γονεϊκού σχεδίου».

Γενικά, δύο θέσεις κυριαρχούν, στις οποίες τα μέτρα προστασίας προσφέρονται στο έμβρυο, που δημιουργήθηκε *in vitro*, από το στάδιο της γονιμοποίησης και μετά. Ο γενικός σκοπός είναι να εξασφαλιστούν οι βέλτιστες συνθήκες για τη γονιμοποίηση. Για παράδειγμα διασφαλίζεται, ότι το έμβρυο δεν υποβάλλεται σε πειραματικές διαδικασίες, που θα μπορούσαν να καταστρέψουν, ή να θέσουν σε κίνδυνο των δυνατοτήτων εξέλιξής του.

Στην πρώτη θέση, η μέγιστη προστασία προσφέρεται από τη στιγμή, που ολοκληρώνεται η γονιμοποίηση. Οποιοσδήποτε χειρισμός *in vitro*, που δεν σχετίζεται άμεσα με την επιβίωση του, απαγορεύεται. Επίσης απαγορεύεται η δημιουργία εμβρύων *in vitro* για κάθε σκοπό πέραν της εγκυμοσύνης. Σύμφωνα με αυτήν την άποψη τα ερευνητικά προγράμματα με ανθρώπινα έμβρυα αποκλείονται.

---

<sup>200</sup> Η συναίνεση του ενδιαφερομένου αποτελεί τη βασική κανονιστική επιλογή της Σύμβασης για τη Βιοϊατρική (άρθρο 5). Προϋπόθεση για την εγκυρότητα της συναίνεσης είναι η ελεύθερη απόφασή της από τον ενδιαφερόμενο και η προηγούμενη ενημέρωσή του.

<sup>201</sup> Είναι χαρακτηριστικό ότι η αιτιολογική έκθεση της Σύμβασης ορίζει ότι το άρθρο 12 δεν θέτει περιορισμούς στη διενέργεια προγεννητικών εξετάσεων στα έμβρυα. Rapport explicatif à la Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine. Strasbourg, mai 1997, σ. 21.

<sup>202</sup> Βλ. The protection of the human embryo *in vitro*, όπου παραπάνω, The protection of the embryo, p. 8

#### 4.6. Ευγονική - Ο προγεννητικός έλεγχος ατομικό δικαίωμα ή συλλογική δράση;

**Ο κύριος κίνδυνος που παρουσιάζεται είναι ο κίνδυνος της ευγονικής, ο οποίος θα προέλθει από την επέκταση των προγεννητικών εξετάσεων του συνδρόμου Down σε ομάδες των λεγόμενων πληθυσμών "σε κίνδυνο".** Αφού ο κίνδυνος για κάθε γυναίκα άνω των 38 ετών είναι ίσος (ή μεγαλύτερος) του 1%, θα φαινόταν λογικό από σκοπιά της στατιστικής να της προτείνεται και μια προγεννητική εξέταση. Όμως έτσι, εγκαταλείπουμε το πεδίο της ατομικής ιατρικής, η οποία απευθύνεται σε ζευγάρια που μόνα τους αποφάσισαν να υποβληθούν στις σχετικές εξετάσεις εξαιτίας μιας υποψίας, με βάση το οικογενειακό τους ιστορικό και εισερχόμαστε στο πεδίο μιας συλλογικής δράσης. Η γενίκευση των προγεννητικών εξετάσεων θα σήμαινε μια υγειονομική πολιτική βασισμένη σε έναν ορισμό, με βάση τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down, αυτών των παιδιών, που έχουν δικαίωμα στη ζωή και αυτών που, επειδή πάσχουν από την ασθένεια αυτή, δεν έχουν αυτό το δικαίωμα. Θα σήμαινε επίσης, μια πολιτική επιλογών και διακρίσεων, όπου η λέξη "πρόληψη" θα ήταν απλώς ένας άλλος τρόπος να χαρακτηρίζει κανείς την πρόθεση καταπολέμησης μιας ασθένειας με τον αφανισμό των ασθενών. Έτσι, η γενίκευση των προγεννητικών εξετάσεων αντιστρατεύεται την αρχή της ανθρώπινης αξίας, η οποία δεν είναι ταυτόσημη με συγκεκριμένα χρωμοσώματα.

Μπορεί επίσης να αναλογιστεί κανείς πόσο εύκολο είναι τα αρχικά κριτήρια του συνδρόμου Down να αλλάξουν και να περιλάβουν άλλες, λιγότερο σοβαρές, ασθένειες. Ο κίνδυνος είναι επίσης ορατός, μαζί με την προγεννητική εξέταση για το σύνδρομο Down να γίνονται εξετάσεις και για άλλες ασθένειες, όπου η νοητική καθυστέρηση δεν είναι κανόνας και η σωματική αναπηρία είναι μερικές φορές μικρή. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η απόφαση των γονέων να διακόψουν την κύηση δεν βασίζεται σε μια βεβαιότητα εκδήλωσης ασθένειας, αλλά σε μια στατιστική πιθανότητα και ποιοτική κρίση, με βάση το όραμά τους για το "κανονικό" παιδί. Περισσότερο από ποτέ, αντιλαμβανόμαστε, ότι ο προγεννητικός έλεγχος έχει μεταβληθεί ουσιαστικά σε γενετική κρίση.

Συνεπώς, η δυνατότητα διεξαγωγής προγεννητικών ελέγχων στα έμβρυα επιτρέπει την επίβλεψη της πορείας του τοκετού, δίνοντας τη δυνατότητα να διαπιστωθούν γενετικές ανωμαλίες του εμβρύου, θέτει όμως και το πρόβλημα των ορίων της "κανονικότητας" με το να επιτρέπει στους γονείς να γνωρίζουν από πολύ νωρίς τα χαρακτηριστικά του εμβρύου και να έχουν τη δυνατότητα να διακόψουν την κύηση<sup>203</sup>. Η πιθανότητα ολίσθησης σε μια ευγονική πολιτική και σε πρακτικές, που οδηγούν σε διαχωρισμούς μεταξύ "άξιας και ανάξιας ζωής" επιβάλλουν την υιοθέτηση ορίων στη διενέργεια των προγεννητικών εξετάσεων.

Η ευγονική αφορά στα παρακάτω<sup>204</sup>:

- Την επιλογή με βάση τα γενετικά χαρακτηριστικά
- Προϋποθέτει, ότι η επιλογή γίνεται με βάση συγκεκριμένους τύπους γενετικών χαρακτηριστικών και ότι η ηθική βάση σχετικά με τον σκοπό και τις επιπτώσεις της επιλογής δεν πρέπει να περιλαμβάνει το στιγματισμό και τον αποκλεισμό συγκεκριμένων ατόμων από την κοινωνία.
- Παραδοσιακά γίνεται διαχωρισμός μεταξύ θετικής και αρνητικής ευγονικής. Στην πρώτη περίπτωση, οι γονείς θεωρείται, ότι έχουν καλή γενετική κληρονομικότητα ενθαρρύνονται να κάνουν παιδιά, ενώ στη δεύτερη, με θεωρητικά «κακά γονίδια» δεν τους «επιτρέπεται» να αποκτήσουν παιδιά (ακόμη και με τεχνητή στείρωση).
- Για την περίπτωση της PGD είναι ξεκάθαρο, ότι παρόλο, που χρησιμοποιείται για την πρόληψη μετάδοσης σοβαρής ασθένειας σε ένα παιδί, υπάρχει τουλάχιστον η πιθανότητα χρήσης της τεχνικής για τον σκοπό της επιλογής

<sup>203</sup> Περισσότερη ανησυχία προκαλεί η δυνατότητα χρήσης της γονιδιακής θεραπείας (με τις "υποσχέσεις" γεννήσεων υγιών παιδιών, απαλλαγμένων από γενετικές ανωμαλίες) σε εξετάσεις προγεννητικού ελέγχου. Σε αυτή την περίπτωση ανοίγει ο δρόμος από την "αρνητική" ευγονική (εξάλειψη των μειονεκτημάτων) στη "θετική" ευγονική (βελτίωση των γενετικών χαρακτηριστικών), βλ. Ι. Κριάρη-Κατράνη, Γενετική Τεχνολογία και θεμελιώδη δικαιώματα. Η συνταγματική προστασία των γενετικών δεδομένων, Θεσσαλονίκη, 1999, σ. 143.

<sup>204</sup> Βλ. The protection of the human embryo in vitro, όπου παραπάνω, Ethical aspects and social consequences, in particular the issue of eugenics, p. 33

«θετικών χαρακτηριστικών». Το ερώτημα λοιπόν είναι αν η PGD είναι, ή δεν είναι σε κάποιες περιπτώσεις πρακτική ευγονικής.

Κάποιες χώρες<sup>205</sup> έχουν δημιουργήσει νόμους και κατευθυντήριες οδηγίες, για να μειώσουν τους κινδύνους της ευγονικής και να υπάρχει σεβασμός της ανθρώπινης υπόστασης. Σε κάποιες χώρες οι περιορισμοί έχουν χρησιμοποιηθεί, ώστε η PGD να μπορεί να χρησιμοποιείται μόνον από ζευγάρια με σοβαρές κληρονομικές παθήσεις, που μπορεί να οδηγήσουν σε πρόωρο θάνατο και για τις οποίες δεν υπάρχει αυτή τη στιγμή κάποια θεραπεία. Για το διαχωρισμό αυτών των ασθενειών θα μπορούσε:

- Να δημιουργηθεί συγκεκριμένη λίστα ασθενειών για τις οποίες επιτρέπεται η PGD
- Να εξετάζεται η κάθε περίπτωση ξεχωριστά θεωρώντας, ότι αυτό, που θεωρείται σοβαρή ασθένεια, μπορεί να ποικίλλει σε διαφορετικούς ανθρώπους, όπως και η ικανότητα και η επιθυμία τους να διαχειριστούν την ασθένεια.
- Η PGD να χρησιμοποιείται μόνο για σοβαρές, μη ιάσιμες ασθένειες, χωρίς να υπάρχει συγκεκριμένη λίστα.

#### **4.7. Συνταγματική κατοχύρωση της ελευθερίας επιλογής στον προγεννητικό έλεγχο**

Η επέμβαση του κράτους πρέπει να περιορίζεται μόνο στη νομοθετική πρόβλεψη της δυνατότητας της γυναίκας να προβεί σε διακοπή της κύησης, αν συντρέχει σοβαρός λόγος υγείας του παιδιού. Μια κρατική "καθοδηγητική" γενετική συμβουλευτική θα

---

<sup>205</sup> Στη Γερμανία ο σχετικός νόμος απαγορεύει τις προγεννητικές αναλύσεις σε αδιαφοροποίητα κύτταρα. Τις προγεννητικές εξετάσεις ύστερα από ειδική ενημέρωση της εγκύου προβλέπουν π.χ η γαλλική, ή αυστριακή και η νορβηγική νομοθεσία (νόμος 56/1994). Η τελευταία προβλέπει ειδικά και τον προεμφυτευτικό έλεγχο για ανίατες μόνον ασθένειες. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 99

ήταν αντίθετη με το δικαίωμα αυτοκαθορισμού του ατόμου<sup>206</sup>. Η απόφαση του ανθρώπου να υποβληθεί στις εξετάσεις αυτές συνάγεται από το δικαίωμα ανάπτυξης της προσωπικότητάς του, το οποίο κατοχυρώνεται στο άρθρο 5 παρ. 1 του Συντάγματος. Από την υποχρέωση του κράτους να σέβεται και να προστατεύει την ανθρώπινη ζωή (άρθρο 5 παρ. 2 Σ) και το δικαίωμα ελεύθερης ανάπτυξης της προσωπικότητας (άρθρο 5 παρ. 1 Σ) συνάγεται η αδυναμία του κράτους να επιβάλλει υποχρεωτικές προγεννητικές εξετάσεις και ιδίως να συνδέει την πραγματοποίηση αυτών με πάσης φύσεως παροχές (π. χ. οικονομικές), ή άλλες συνέπειες (π. χ. υποχρέωση αμβλώσεως στην περίπτωση, που εξακριβωθεί ότι το έμβρυο είναι προσβεβλημένο από κάποια ασθένεια)<sup>207</sup>. Κατά τον Π. Δαγτόγλου, από την "απόλυτη" προστασία της ζωής του άρθρου 5 παρ. 2 Σ. συνάγεται, ότι είναι αντισυνταγματική οποιαδήποτε κρατική ευγονική πολιτική, καθώς και κάθε αντίληψη, ότι είναι νοητή ζωή, που είναι "ανάξια προς το ζην"<sup>208</sup>.

#### 4.8. Η θέση του Συμβουλίου της Ευρώπης

Είναι αναγκαίο, συνεπώς, να διατηρηθεί η προγεννητική διάγνωση σε ένα πλαίσιο αυστηρά ιατρικό και να προορίζεται στις αυστηρά ιατρικώς ενδεικνυόμενες περιπτώσεις, ιδίως αν υφίσταται υποψία, με βάση το οικογενειακό ιστορικό, για την ύπαρξη σοβαρής ασθένειας<sup>209</sup>. Όπως ορίζει και η Σύσταση του Συμβουλίου της Ευρώπης R (90) 13, οι προγεννητικές εξετάσεις πρέπει να πραγματοποιούνται με μοναδικό σκοπό την ανίχνευση ενός σοβαρού κινδύνου για την υγεία του εμβρύου και πρέπει, για τον λόγο αυτό, να αποκλειστεί από μια τέτοια διάγνωση ο έλεγχος

---

<sup>206</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 149.

<sup>207</sup> Βλ. Ισμήνη Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 147.

<sup>208</sup> Βλ. Π. Δ. Δαγτόγλου, Συνταγματικό Δίκαιο - Ατομικά Δικαιώματα, τομ. Α', σ. 197, 1991

<sup>209</sup> Σχετικά με τους όρους διενέργειας των προγεννητικών εξετάσεων, βλ. Les aspects éthiques du diagnostic prénatal, Avis n. 6 du Group des Conseillers pour l'Éthique de la Biotechnologie de la Commission des Communautés Européennes (20/02/1996), Recommandation R (90) 13 du Comité des Ministres du Conseil de l'Europe aux Etats membres sur le dépistage génétique anténatal, le diagnostic génétique anténatal et le conseil génétique y relatif (21/06/1990), J. F. Mattei, La vie en questions: pour une éthique biomédicale. Rapport au Premier Ministre, 1993.

χαρακτηριστικών, τα οποία δεν έχουν καμία σχέση με γενετικές αλλοιώσεις, που μπορούν να οδηγήσουν σε ασθένεια<sup>210</sup>.

#### 4.9. Προτεινόμενη μεθοδολογία προγεννητικού ελέγχου

Δεδομένης της προόδου του κοινωνικού-ηθικού διαλόγου, της επιστημονικής προόδου στον τομέα της γενετικής και του ευμετάβλητου χαρακτήρα των γενετικών ανωμαλιών θεωρούμε αδικαιολόγητη τη δημιουργία καταλόγου ασθενειών, που θα δικαιολογούσαν την προσφυγή στις εξετάσεις αυτές. Κατά την επικρατέστερη άποψη είναι προτιμότερο να ορισθεί ένα γενικό πλαίσιο ρύθμισης μέσα στα πλαίσια του οποίου θα προβλέπεται μια κατάλληλη γενετική συμβουλευτική για τις γυναίκες και τα ζευγάρια. Μια τέτοια προσέγγιση της κάθε συγκεκριμένης περίπτωσης έχει το πλεονέκτημα να συγκρατεί τις προγεννητικές εξετάσεις στα πλαίσια της ατομικής ιατρικής αγωγής και να αποφεύγει την προσφυγή σε έναν κατάλογο ασθενειών και ένα μοντέλο "κανονικότητας", που θα μπορούσε να λειτουργήσει ως πηγή στιγματισμού<sup>211</sup>.

Οι προγεννητικές εξετάσεις θα πρέπει να πραγματοποιούνται σε ειδικά νοσοκομειακά κέντρα με αυστηρό ιατρικό έλεγχο και ιατρική επαλήθευση και ύστερα από πλήρη ενημέρωση των γονέων για τις συνέπειες των συγκεκριμένων εξετάσεων, ενώ κατάλληλη γενετική συμβουλευτική θα πρέπει να τους παρέχεται τόσο πριν όσο και μετά από την προγεννητική διάγνωση.

Οι δυνατότητες επέμβασης στο ανθρώπινο κύτταρο αυξάνουν συνεχώς. Η γενετική έρευνα προσφέρει πολλά στον άνθρωπο και στην καταπολέμηση των ασθενειών και οι νέες διαγνωστικές μέθοδοι μπορούν να αποβούν ευεργετικές σε οικογένειες με κληρονομικές καταβολές σοβαρών ασθενειών.

---

<sup>210</sup> Βλ. Αρχή 2, Σύσταση του Συμβουλίου της Ευρώπης: Recommandation R (90) 13 du Comité des Ministres du Conseil de l'Europe aux Etats membres sur le dépistage génétique anténatal, le diagnostic génétique anténatal et le conseil génétique y relatif (21/06/1990).

<sup>211</sup> Βλ. όμως και αντίθετη άποψη, Ι. Κριάρη - Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 150.

#### 4.10. Τα όρια της προγεννητικής έρευνας

Από την άλλη όμως πλευρά η δυνατότητα προγεννητικής έρευνας όλο και περισσότερων "μειονεκτημάτων" δημιουργεί συνειρμούς περί "ποιοτικού ελέγχου" της ζωής, ενώ ταυτόχρονα μειώνεται η κοινωνική ανοχή για συγκεκριμένες ασθένειες και αναπηρίες<sup>212</sup>. Η άνευ όρων χρήση των προγεννητικών διαγνωστικών μεθόδων μπορεί να οδηγήσει στον έλεγχο λιγότερο σοβαρών "διαταραχών" (όπως η μυωπία, η δυσλεξία ή η παχυσαρκία), ενώ η ταυτόχρονη πρόοδος της γονιδιακής θεραπείας μπορεί να προσφέρει, εκτός από τη δυνατότητα αποτροπής, ή θεραπείας κάποιων γενετικών "ανωμαλιών", την ευκαιρία στους γονείς να ικανοποιούν ιδιαίτερες προτιμήσεις τους βελτιώνοντας ατομικά γενετικά χαρακτηριστικά των αγέννητων παιδιών τους. Παράλληλα, οι αγωγές για "αδικαιολόγητη ζωή"<sup>213</sup> και "αδικαιολόγητη γέννηση", οι οποίες έχουν αρχίσει να εμφανίζονται και στις Ηνωμένες Πολιτείες, συντελούν στη δημιουργία διαχωρισμών μεταξύ "άξιας και ανάξιας ζωής".

#### 4.11. Αναγκαιότητα ρυθμιστικού πλαισίου για την προγεννητική έρευνα.

Το δίκαιο πρέπει να επέμβει ρυθμιστικά και να αντιμετωπίσει τους κινδύνους αυτούς. Η γενίκευση των προγεννητικών εξετάσεων θα οδηγήσει αναπόφευκτα σε ευγονικές πρακτικές. Η υγειονομική πολιτική πρέπει να χαραχθεί με τέτοιο τρόπο, ώστε να μην οδηγήσει στην καταπολέμηση των ασθενειών μέσω της εξάλειψης των ασθενών. Οι προγεννητικές διαγνωστικές μέθοδοι είναι αναγκαίο να παραμείνουν σε ένα ιατρικό πλαίσιο ατομικής γενετικής συμβουλευτικής και να απευθύνονται σε ζευγάρια με βεβαρημένο ιατρικό ιστορικό σοβαρών ασθενειών. Τέλος οι ιατροί πρέπει να μείνουν πιστοί στο ρόλο τους και να μην μετατραπούν στα πλαίσια μιας υπέρμετρης διαγνωστικής ιατρικής σε κριτές της γενετικής "κανονικότητας".

<sup>212</sup> Βλ. Ι. Κριάρη-Κατράνη, όπου παραπάνω, σ. 148.

<sup>213</sup> "Wrongful life" «αδικαιολόγητη ζωή». Ο όρος προέρχεται από το αμερικανικό δίκαιο, σε αντιστοιχία με τον όρο «wrongful death», δηλ. την παράνομη θανάτωση προσώπου. Κατ' ακριβολογία ο όρος αντιστοιχεί στις περιπτώσεις, όπου την αποζημίωση ζητά το ίδιο το άρρωστο ή ανάπηρο παιδί, ενώ όταν τη ζητούν οι γονείς του χρησιμοποιείται ο όρος wrongful birth. **Κ. Φουντεδάκη**, Θέματα αστικής ιατρικής ευθύνης σε περίπτωση γέννησης απόμου με σοβαρή ασθένεια, ή αναπηρία ( wrongful life). Πρωτοδημοσιεύθηκε από τον Τιμητικό Τόμο Απόστολου Γεωργιάδη. Εισήγηση στην επιστημονική εκδήλωση της Ένωσης Αστικολόγων στην Αθήνα στις 20-12-2004.

Αν και οι αποφάσεις για το αν θα ακολουθηθεί η οδός της προγεννητικής διάγνωσης παραμένουν εκούσιες, η κοινωνία μπορεί να επηρεάσει τις αποφάσεις, που παίρνουν τα άτομα. Η κοινωνία μπορεί να κρίνει, ότι δεν θα παρέχεται ιατρική φροντίδα για μερικές ασθένειες, που μπορεί να αποφευχθούν, καθώς αυτό είναι ασυνεπές με την δημόσια ευθύτητα προς τους πόρους της υγείας. Η κοινωνία μπορεί να δημοσιοποιεί τις διαγνωστικές υπηρεσίες πολύ περισσότερο, ή να προσφέρει τα κίνητρα, για να υπάρχει αποδοχή. Υπάρχει μία θεμελιώδεις ερώτηση για το πόσο μακριά πρέπει να αναπτυχθούν οι εναλλακτικές θεραπείες, οι οποίες είναι συχνά πολυδάπανες. Ενώ μερικές από τις περιπτώσεις, που εμφανίζονται προβληματικές είναι παρόμοιες και η τεχνολογία μπορεί να μεταφερθεί, όρια μπορεί να τεθούν.

Με βάση την ηθική ένα πρόσωπο, που είχε την άσχημη τύχη να έχει κάποια γενετική ασθένεια πρέπει να έχει και την ίση αντιμετώπιση ως προς την θεραπεία του. Θα ήταν ανήθικο για την κυβέρνηση να αρνηθεί να προσφέρει την φροντίδα στα παιδιά, που υποφέρουν από γενετικές νόσους, επειδή οι γονείς τους αρνήθηκαν να υποβληθούν σε γενετικές εξετάσεις και επίσης είναι άδικο να κατηγορούμε τα παιδιά για τις ενέργειες των γονιών τους. Εάν η ελεύθερη επιλογή χαθεί, τότε θα υπάρξει μεγάλο κόστος για την ανθρώπινη αξιοπρέπεια, γεγονός, που υπήρξε το κυρίως μάθημα για την ενδυνάμωση των προγραμμάτων ευγονικής του εικοστού αιώνα στις Ηνωμένες Πολιτείες και τη Ναζιστική Γερμανία.

Το σχέδιο δράσης των Ηνωμένων Εθνών για τον Παγκόσμιο Πληθυσμό διακηρύσσει, ότι "όλα τα ζευγάρια και τα άτομα έχουν το βασικό δικαίωμα να αποφασίζουν ελεύθερα και υπεύθυνα για τον αριθμό των παιδιών τους". Υπάρχουν κάποιες ιδέες σ' αυτή τη δήλωση και μπορούμε να ανακαλύψουμε υποθέσεις, στις οποίες από όλες τις πλευρές της δήλωσης μπορεί και είναι ακόμα πιθανό να προληφθούν. Μερικές είναι υποθετικές και έχουν ήδη αποφευχθεί σε μερικές κοινωνίες. Η απορία πρέπει να είναι: "ποιες προοπτικές της ελευθερίας της αναπαραγωγής μπορούν να περιοριστούν χωρίς να παραβιαστεί η βασική ιδέα της αυτονομίας;".



#### 4.12. Θεωρητικά ζητήματα για τον προγεννητικό έλεγχο

Μερικοί υποστηρίζουν, ότι η μεγαλύτερη απειλή της ευγονικής κίνησης σήμερα είναι ο προγεννητικός έλεγχος και η επιλεκτική έκτρωση. Η γλώσσα προχώρησε στα δικαιώματα, στην υγεία και την καλοζωία των εμβρύων. Το κριτήριο επιλογής προχώρησε από την έμφαση στη συμπεριφορά στην έμφαση προς την υγεία αποτελώντας την κυριότερη ανησυχία. Αυτό το επιχείρημα σχετίζεται με το παραδοσιακό θέμα, ότι δεν πρέπει να επιβαρύνεται η κοινωνία και οι επερχόμενες γενεές με γενετικές ανωμαλίες. Κάποιοι σχετικά με αυτό έχουν εκφράσει την ακραία ίσως άποψη, ότι μέσα στην παιδική κακοποίηση συγκαταλέγεται και η πριν τη σύλληψη η προγεννητική κακοποίηση των παιδιών από "την γνώση της μεταβίβασης, ή την ανάληψη του ρίσκου της μεταβίβασης γενετικής νόσου". Αναφέρεται, ότι η αναπαραγωγή, που είναι προγραμματισμένη, είναι περισσότερο ανθρώπινη από το να παίζεται "γενετική ρουλέτα". Οι άνθρωποι ξεχωρίζουν από τα ζώα, επειδή έχουν την ικανότητα να επιλέγουν χαρακτηριστικά. Έχουμε παρατηρήσει την εμφάνιση δικαστικών υποθέσεων, όπως η "αδικαιολόγητη ζωή", στην οποία το έμβρυο είναι υποκείμενο του "δικαιώματος στην υγεία". Ωστόσο, επειδή το έμβρυο είναι εξαρτημένο από την μητέρα οι επιλογές για την αντιμετώπιση, ή τη θεραπεία μπορούν μόνο να γίνουν με την ενημερωμένη συναίνεσή της, γεγονός, που ενισχύει την άποψη, ότι η αυτονομία των ατόμων εννοείται, ότι μόνο κάτω από ιδιαίτερες περιστάσεις όταν οι άνθρωποι είναι ανίκανοι να προστατεύσουν τους εαυτούς τους οι εξετάσεις και ο έλεγχος θα πρέπει να είναι υποχρεωτικός. Τα υπόλοιπα επιχειρήματα, όπως η κοινωνική χρησιμότητα, η τοποθέτηση των πηγών ισότιμα και η καλύτερευση της "γενετικής υγείας" της κοινωνίας, είναι ανεπαρκή για να ενδυναμωθεί η υποχρεωτική γενετική εξέταση.

#### 4.13. Γενετική ελευθερία

Μπορούμε να προσδιορίσουμε τη γενετική ελευθερία ως την ελευθερία να έχουμε την σύλληψη ενός παιδιού με οποιαδήποτε χαρακτηριστικά, είτε είναι καλά είτε όχι, επιθυμητά ή μη. **Μία θεμελιώδης αρχή της βιοηθικής είναι η αυτονομία, η ελευθερία των ατόμων να αποφασίζουν για την ζωή τους.** Δεν πρόκειται για μία

απόλυτη και άνευ όρων ελευθερία, επειδή κομμάτι της σύλληψης της αυτονομίας πρέπει να είναι η αναγνώριση της αυτονομίας των άλλων ανθρώπων, ή των αξιών. Η ελευθερία περιορίζεται από την αναγνώριση της αυτονομίας των άλλων, ώστε να επιδιώκεται ένα ίσο επίπεδο ελευθερίας. Υπάρχουν όρια στον τρόπο με τον οποίο μπορούμε να επηρεάζουμε τους άλλους ανθρώπους. Η ιδέα του περιορισμού της γενετικής ελευθερίας επιπλέον επηρεάζει τον τρόπο, που συμπεριφερόμαστε σε άλλα άτομα, τα οποία όμως μπορεί να μην υπάρχουν ακόμα. Υπάρχουν πολλά παραδείγματα του πως ήδη δεχόμαστε όρια στην συμπεριφορά των ατόμων, επειδή επηρεάζουν τις μελλοντικές γενεές. Οι έγκυες γυναίκες μπορεί να απομακρύνονται από ορισμένες περιοχές λόγω του κινδύνου των εργοστασίων. Τροφές και φάρμακα ανιχνεύονται προσεχτικά, για να αποφευχθούν πιθανά αίτια, που προκαλούν προβλήματα στα έμβρυα.

Αναγκαστική ιατρική αγωγή στην έγκυο γυναίκα είναι γενικά ανήθικη και παράνομη. Η προγεννητική διάγνωση δεν μπορεί να επιβληθεί από νόμο, ή από οποιοδήποτε άτομο, έγκειται μόνο στη συνειδητή συναίνεση της μητέρας. Αυτό είναι σημαντικό να προβλέπεται, καθώς οι προσπάθειες εξέτασης του πληθυσμού μπορεί να επεκταθούν στην ασφαλιστική κάλυψη όλων. Η κοινωνία μπορεί να κερδίσει περισσότερα επιτρέποντας σε κάθε έγκυο γυναίκα να ζει, όπως εκείνη κρίνει αποδεκτό από το να υπόκειται σε υποχρεωτική εξέταση, ή εμβρυϊκή θεραπεία. Εκούσια μέτρα είναι καλύτερα για την προστασία του σώματος, τα οποία είναι διαφορετικά από τις αποφάσεις, που γίνονται κατευθείαν λόγω των επιθυμητών χαρακτηριστικών του εμβρύου.

#### 4.13.1. Επιλογή φύλου - Ζητήματα

Επιπλέον, προκύπτει άλλο ένα ζήτημα σχετικά με την επιλογή του φύλου. Αν και το φύλο δεν θεωρείται ως μια αρρώστια ακόμα από ότι η ίδια η ζωή είναι, αλλά ένα φαινότυπο, συνεχίζει να αποτελεί μια αιτία, που χρησιμοποιείται στην πρακτική για προγεννητικό έλεγχο και επιλεκτική έκτρωση. Μπορεί η κοινωνία να επιτρέψει στα άτομα να έχουν την ελευθερία επιλογής σχετικά με τη χρήση της προγεννητικής διάγνωσης όταν δεν υπάρχει ιατρικός λόγος γι' αυτό; Η επιλογή φύλου του εμβρύου

δικαιολογείται μόνο για σοβαρούς λόγους υγείας, δηλ. την αποφυγή φιλοσύνδετων νοσημάτων<sup>214</sup>

Μία άλλη αιτία είναι, ότι η οικογένεια έχει προτίμηση για ένα φύλο, που ίσως να προκύπτει από την απόκτηση ήδη άλλου παιδιού του αντίθετου φύλου.

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής δεν βλέπει δικαιολογημένη την επιλογή φύλου για «κοινωνικούς» λόγους ( π. χ την « εξισορρόπηση» των φύλων των παιδιών σε μια οικογένεια). Όσο κι αν υπάρχουν σχετικά επιχειρήματα, οι κοινωνικές προκαταλήψεις, που εξακολουθούν να επικρατούν σε σχέση με τη θέση των δύο φύλων, ακόμη και στις ευρωπαϊκές κοινωνίες, θα οδηγούσαν σε ανεπιθύμητα αποτελέσματα, αν ήταν ελεύθερη αυτή η δυνατότητα.<sup>215</sup>

Ενας άλλος λόγος είναι κοινωνικά και πολιτιστικά αίτια, τα οποία μπορεί να είναι αποτέλεσμα της κοινωνικής ανισότητας, (για παράδειγμα σε αρκετές χώρες του κόσμου προτιμώνται τα αγόρια). Η επιλογή του φύλου είναι ένα προηγούμενο γενετικής εξέτασης για χαρακτηριστικά, που δεν έχουν καμία σχέση με ασθένεια. Είναι επικίνδυνο αυτό το προηγούμενο να επιτρέπει την επιλογή φύλου ως μέρος της αναπαραγωγικής επιλογής.

#### 4.13.2. Ενάντια στην επιλογή φύλου

Επιχειρήματα εναντίον της επιλογής φύλου περιλαμβάνουν το γεγονός, ότι εφόσον ένα συγκεκριμένο φύλο δεν αποτελεί αρρώστια, εάν η επιλογή φύλου χρησιμοποιούνταν, θα μπορούσε να οδηγήσει σε μία κοινωνική ανισότητα μεταξύ των

---

<sup>214</sup> Βλ. παρ. 3 του αρ. 2 « Μέθοδοι και συναφείς τεχνικές» του Ν. 3305/05 ( ΦΕΚ 17/τ. Α/27-1-2005)

« Εφαρμογή Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής», αρ. 1455 «Ιατρική Υποβοήθηση στην ανθρώπινη Αναπαραγωγή» του Ν. 3089 ( ΦΕΚ 327/τ. Α/02) « Ιατρική υποβοήθηση στην ανθρώπινη αναπαραγωγή», αρ. 14 «Απαγόρευση επιλογής φύλου», του Ν. 2619/98 ( ΦΕΚ 132/τ. Α/19-6-1998) «Κύρωση της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης για την προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων και της αξιοπρέπειας του ατόμου σε σχέση με τις εφαρμογές της βιολογίας και της ιατρικής. Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική»

<sup>215</sup> Βλ. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, όπου παραπάνω, σ. 355

φύλων. Η επιλογή φύλου δεν είναι ένας επαρκής λόγος για έκτρωση και εκτός αυτού η επιλογή φύλου είναι μία σπατάλη ιατρικών και νομικών πόρων.

Η επιλογή φύλου στην Ελλάδα, όπως και στις ευρωπαϊκές χώρες η επιλογή φύλου, που μπορεί να επιτευχθεί μόνο με τη μέθοδο της εξωσωματικής γονιμοποίησης, εφαρμόζεται αποκλειστικά και μόνο σε μία περίπτωση: Για την αποφυγή μετάδοσης φυλοσύνδετων κληρονομικών νοσημάτων, όπως είναι η αιμορροφιλία, η μυική δυστροφία και η χρόνια κοκκιωματώδης νόσος, οι οποίες εμφανίζονται μόνο στα αγόρια.

#### 4.13.3. Υπέρ της επιλογής φύλου

**A.** Τα κυριότερα επιχειρήματα υπέρ της επιλογής φύλου στη χώρα μας είναι:

1. κατά μία άποψη, η απόλυτη ελευθερία<sup>216</sup>
2. κατά τη γενικά αποδεκτή άποψη, για την αποφυγή εκδήλωσης φυλοσύνδετων νοσημάτων<sup>217</sup>

Στην Κίνα του 2005, 118 αγόρια αντιστοιχούσαν σε κάθε 100 κορίτσια, που γεννιόνταν. Αυτή η ανομοιότητα των φύλων στην Κίνα έχει προέλθει από ένα συνδυασμό χαμηλών ποσοστών γέννησης, της προτίμησης υπέρ των αγοριών που κυριαρχεί στην Κίνα, δεδομένου, ότι οι γονείς μπορούν να έχουν μόλις ένα ή δύο παιδιά και της διάδοσης του υπερηχογραφήματος μέσα στη χώρα, που επιτρέπει την αναγνώριση του φύλου των εμβρύων και την άμβλωσή τους στην περίπτωση που δεν

---

<sup>216</sup> Βλ. Ιερά Σύνοδος, Ειδική Συνοδική Επιτροπή ποιμαντικών θεμάτων και καταστάσεων, Προεμφυτευτικός-Προγεννητικός έλεγχος-Γενετικές εξετάσεις σε παιδιά, Α. Ηθική θεώρηση, Αθήνα 17-1-2009

<sup>217</sup> Βλ. Εισηγήσεις Επιτροπής Βιοηθικής στις συνεδριάσεις 3. 11. 06, 1. 12. 06 και 2. 207, 29. 3. 07. Ετήσια Εκθεση Πεπραγμένων έτους 2007, σ. 24, Αθήνα 2008.

Παραδείγματα φυλοσύνδετων νοσημάτων: αιμορροφιλία, μυική δυστροφία, χρόνια κοκκιωματώδης νόσος, οι οποίες εμφανίζονται μόνο στα αγόρια

αρέσει το φύλο στους γονείς. Αντίστοιχες τάσεις έχουν αναδυθεί επίσης στην Ινδία και τη Νότιο Κορέα.<sup>218</sup>

Η Κίνα, η νότιος Κορέα και άλλες χώρες έχουν προσπαθήσει να θέσουν σε εφαρμογή ελέγχους πάνω στην επιλογή φύλου, καθιστώντας παράνομη τη χρήση υπερηχογραφικών μεθόδων για την επιλογή του φύλου των παιδιών. Καθώς τα παιδιά γίνονται ενήλικες και μέσα στις ίδιες ομάδες ανθρώπων της αυτής ηλικίας υπάρχει μεγάλο ποσοστό αγοριών, το πλεονέκτημα των κοριτσιών και γυναικών αυξάνεται, καθώς αυτές είναι πιο σπάνιες. Υποστηρίζεται πως οι νεαρές γυναίκες στην Κίνα είναι ήδη πολύτιμες ως σύντροφοι, επειδή η ισχυρή επιλογή βάσει φύλου λαμβάνει ήδη χώρα από όταν εισήχθη η πολιτική του ενός παιδιού στις αρχές της δεκαετίας του '80. Πριν την εξάπλωση των υπερηχογραφικών μεθόδων, η επιλογή βάσει φύλου είχε σαν αποτέλεσμα να στέλνουν τα κορίτσια στα ορφανοτροφεία, να τα αμελούν και σε ορισμένες περιπτώσεις να διαπράττουν βρεφοκτονία.

Κατά τα φαινόμενα η επιλογή φύλου είναι στην πραγματικότητα πιο συνηθισμένη στις αστικές περιοχές από ότι στις αγροτικές περιοχές της Ινδίας. Ο λόγος, όπως φαίνεται, είναι, ότι η πρόσβαση στους υπερήχους για τον εντοπισμό του φύλου του εμβρύου και στις αμβλώσεις είναι μεγαλύτερη στις πόλεις και η διάδοσή τους θα επηρεάσει ριζικά την επιλογή φύλου και στις αγροτικές περιοχές.<sup>219</sup>

Στις Η. Π. Α. και σε άλλες πλούσιες χώρες δείχνουν μια έντονη επιθυμία για ποικιλία – αγόρια και κορίτσια- αντί την προτίμησης υπέρ του ενός από τα δύο φύλα. Επομένως οι αμβλώσεις με βάση το φύλο σε αυτές τις χώρες είναι απίθανο να έχουν ιδιαίτερες συνέπειες πάνω στη συνολική αναλογία των δύο φύλων, παρόλο, που θα μπορούσε να επηρεάσει την κατανομή αγοριών και κοριτσιών σε διαφορετικές οικογένειες.

Ακόμα και όταν για την ύπαρξη μικρότερων οικογενειών δημιουργείται μεγαλύτερη πίεση για επιλογή φύλου, θα πρέπει ακόμα να υπάρχει αντίσταση. Δεν υπάρχει

---

<sup>218</sup> Βλ. Gary Becker, Richard Posner, *Επιστήμες, Μεταφράσεις, Φιλοσοφία*, Οκτ. 2007.

<sup>219</sup> Βλ. Σχόλιο του Richard Posner, μετάφρ. Κ. Νικολοπούλου, Οκτ. 2007

κανένα δεδομένο, που να υποστηρίζει τις απόψεις, ότι η επιλογή φύλου θα καλυτέρευε την ποιότητα ζωής των παιδιών και της οικογένειας. Ακόμα κι αν η προγεννητική διάγνωση γινόταν κοινή για όλους θα ήταν ακόμα αμφιλεγόμενη η αξία της, επειδή ενδεχομένως υπονομεύει τον κυρίαρχο ηθικό λόγο, που αιτιολογεί τον προγεννητικό έλεγχο και την επιλεκτική έκτρωση –την πρόληψη σοβαρών γενετικών ασθενειών.

**B.** Το φύλο είναι ένα χαρακτηριστικό, που δεν σχετίζεται με ασθένεια, όπως είναι και άλλα χαρακτηριστικά, όπως το ύψος, το χρώμα των ματιών, των μαλλιών και το χρώμα της επιδερμίδας. Πολλοί γονείς συμπεριλαμβάνουν μερικά από αυτά τα χαρακτηριστικά όταν σκέφτονται το ιδανικό παιδί. Η επιλογή φύλου θα μπορούσε να αποτελέσει προηγούμενο για το κοντινό μέλλον, καθώς ο αριθμός των εξεταζόμενων χαρακτηριστικών αυξάνεται. Είναι σημαντικό να ληφθεί θέση τώρα ενάντια στη δημιουργία τέτοιας τάσης.

Μία απλή μέθοδος είναι να παρακρατείται η πληροφόρηση για το φύλο του εμβρύου, το οποίο ήδη γίνεται σε ορισμένες κλινικές. Είναι μία υπόθεση στην οποία απευθείας απαιτείται συμβουλευτική και πιθανώς νομικός έλεγχος.<sup>220</sup>

---

<sup>220</sup> Στη συγκεκριμένη κατάσταση μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε το επιχείρημα, ότι ο γενετικός έλεγχος δεν πρέπει να πραγματοποιείται για μη-ασθενείς περιπτώσεις, επειδή υπάρχει ήδη έλλειψη πόρων. Ωστόσο, άτομα που επικροτούν την ελεύθερη αγορά δικαιωμάτων για την φροντίδα της υγείας θα απέρριπταν το επιχείρημα. Αυτό ζητά επίσης και την υπογραμμισμένη ερώτηση, εάν οι πόροι ήταν διαθέσιμοι θα ήταν ηθικό; Μπορούμε να κάνουμε την κατάσταση ευκολότερη, εάν σκεφτούμε, ότι δεν υπάρχει κανένας κίνδυνος για εμπλοκή, ή για απαιτούμενη έκτρωση στη διαδικασία, αλλά υπάρχει πριν την σύλληψη έλεγχος. Μία άποψη είναι, ότι καμία διαφορά δεν υπάρχει μεταξύ της αλλαγής γονιδίων και της ποικιλομορφίας του περιβάλλοντος στο οποίο οι γονείς μπορεί να υποχρεώνουν τα παιδιά τους. Μολαταύτα, μπορούμε να υποστηρίξουμε, ότι ο κίνδυνος σε αυτό περιορίζει κάτι, που μπορούμε να ονομάσουμε "φυσική αυτονομία των νέων ατόμων". Αυτό θα σύστηνε την σύλληψη μιας "φυσικής γενετικής αυτονομίας", την ελευθερία των γονιδίων να ενωθούν φυσικά και την ελευθερία να αφεθούν τα άτομα να αναπτύξουν την δική τους γενετική πιθανότητα χωρίς καμία περιττή ανάμειξη των γονίων, ή της κοινωνίας. Αν και μπορούμε να δώσουμε ελευθερία στο ανατρεφόμενο παιδί με ποικίλους τρόπους, υπάρχουν επιβαλλόμενα όρια.

#### 4.14. Οριοθέτηση της αναπαραγωγικής επιλογής.

Οι βασικές αιτιολογήσεις οριοθέτησης της αναπαραγωγικής επιλογής είναι ο πατερναλισμός, η δημόσια υγεία και τα οικονομικά.

**A.** Ο πατερναλισμός είναι η προστασία των άλλων ενάντια στα αποτελέσματα των δικών τους "λανθασμένων" αποφάσεων. Ωστόσο, αυτό δεν θα πρέπει να ενισχύσει την συμπεριφορά των ανθρώπων, που είναι ικανοί να πάρουν μια ισορροπημένη απόφαση. Πρέπει να είμαστε υπεύθυνοι για τη δική μας συμπεριφορά, αλλά δεν μπορούμε να πείσουμε τους άλλους να ακολουθήσουν τις δικές μας αρχές. Οι εξαιρέσεις μπορεί να είναι άτομα, που είναι διανοητικά ανίκανα.

**B.** Η δημόσια υγεία και τα οικονομικά ως επιχειρήματα είναι λιγότερο εύλογα, ειδικά στον κόσμο στον οποίο τόσα πολλά κυβερνητικά κεφάλαια ξοδεύονται σε εξοπλιστικά προγράμματα. Η κοινωνία έχει μικρό ηθικό βάρος, για να ενδυναμώσει την αλλαγή συμπεριφοράς στους άλλους, μέχρι αυτοί να έχουν μειώσει πολλούς παράγοντες, που βλάπτουν την υγεία και αποτελούν κακομεταχείριση των χρημάτων. Το θέμα του περιορισμού της γονικής επιλογής μπορεί να είναι καλύτερα να αφηθεί στις ηθικές αξίες των ατομικών ιατρών από το να οδηγήσει στον περιορισμό των προσφερόμενων υπηρεσιών.

**Γ.** Υπάρχει ακόμα ένα επιχειρήμα, ότι εάν αφήναμε την κοινωνία, ή τους γονείς να επιλέξουν χαρακτηριστικά στα παιδιά τους, αυτό θα αποτελούσε ένα ζημιογόνο αποτέλεσμα για τις κοινωνικές διαθέσεις σε ανθρώπους, που αποτύγχαναν να φτάσουν σε εκείνα τα χαρακτηριστικά. Ένα πρόβλημα με την αυξανόμενη διαθεσιμότητα του γενετικού ελέγχου είναι, ότι ενώ μπορεί να βοηθήσει ανθρώπους να κάνουν παιδιά υγιή από γενετικά ελαττώματα, κάνει την ζωή πολύ πιο δύσκολη για πολλούς γονείς, που δεν χρησιμοποίησαν την εξέταση και τα παιδιά τους υποφέρουν από ασθένεια. Είναι πιθανό να εμφανίζεται και να αντιμετωπίζεται όλο και περισσότερο όχι σαν μία ενέργεια της τύχης, αλλά ως ένα σφάλμα των γονιών.

Η μοντέρνα κοινωνία προχωρά προς την αντιμετώπιση της αναπαραγωγικής διαδικασίας, σαν ένα εμπόρευμα προς την παραγωγή ενός αντικειμένου πολυτέλειας,

ενός νεογέννητου παιδιού χωρίς ελαττώματα. Αυτό μπορεί να κάνει τους ανθρώπους λιγότερο ανεκτικούς απέναντι στην ποικιλία των ανθρώπων ως υπάρξεων.

Στην περίπτωση της επιλογής φύλου παρουσιάζει, εξαιτίας προκατάληψης, συμπεριφορές, οι οποίες είναι ανάρμοστες σε έναν κόσμο, όπου προσπαθούμε να ξεφύγουμε από τέτοιες προκαταλήψεις.

Υπάρχει επίσης το επιχείρημα της μείωσης της γενετικής ποικιλομορφίας, αλλά είναι αμφίβολο, εάν αυτό το είδος της επιλεκτικότητας θα μπορέσει πραγματικά να επηρεάσει στα βιολογικά θέματα. Η κυριότερη παρέμβαση είναι αυτή στην μείωση της κοινωνικής ποικιλομορφίας.

Ακόμα και εντός της οικογένειας υπάρχει ο φόβος και η ανησυχία των γονέων, ότι η επιλογή των χαρακτηριστικών των παιδιών έρχεται σε αντίθεση με την, χωρίς όρους, αποδοχή των παιδιών από τους γονείς, επομένως η προσφυγή στην πράξη της επιλογής τους καθιστά όχι καλούς γονείς, ενώ η μη επιλογή της σχετικής μεθόδου και επομένως η πλήρης αποδοχή των παιδιών, ανεξαρτήτως χαρακτηριστικών, είναι απαραίτητη, για να θεωρηθεί κάποιος καλός και σωστός γονέας.

Η κοινωνία πρέπει να προωθεί ορθές συμπεριφορές προς τα παιδιά και την οικογένεια.

#### **4.15. Ζητήματα προστασίας του απορρήτου, κατά την διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου**

Ένα επίσης σημαντικό θέμα για την προστασία του κυοφορούμενου και πιθανώς εξεταζόμενου προγεννητικά παιδιού προκύπτει σχετικά με την ασφάλεια των γενετικών πληροφοριών και των δειγμάτων που λαμβάνονται. Αφού η προγεννητική διάγνωση και η συμβουλευτική έχουν εξετασθεί, το ζήτημα των ιατρικών αρχείων, και της διατήρησης του αίματος, του DNA, των κυττάρων, των ιστών και των πληροφοριών εγείρεται. Πολλά άτομα θα αναγνωριστούν, τα οποία θα φέρουν ένα γονίδιο για γενετική ασθένεια και μπορεί να γίνουμε αντιμέτωποι με μία δραματική αύξηση του αριθμού των γενετικών αρχείων των ασθενών, που συγκεντρώνονται.



Αυτό δημιουργεί πολλές ερωτήσεις σχετικά με τα δικαιώματα της ατομικής μυστικότητας και της οικογενειακής μυστικότητας και σε τι πληροφορίες άλλοι θα μπορούν να έχουν πρόσβαση. Ο τύπος των πληροφοριών, που μπορούν να ανιχνευθούν για ανακάλυψη προδιάθεσης σε ασθένειες και μπορεί να αποκαλύψει σημαντικά σημεία σχετικά με τη φυσική, ή τη διανοητική ικανότητα ενός προσώπου.

#### 4.15.1. Τήρηση αρχείων δεδομένων προγεννητικού ελέγχου - Προβληματική

Τα αρχεία απαιτούνται, επειδή μπορούν να παίξουν ένα σημαντικό ρόλο στη ζωή του ατόμου επηρεάζοντας την επιλογή του, ή της συζύγου, την ψυχολογική υγεία, τις αποφάσεις για τον οικογενειακό προγραμματισμό και ακόμη αν θα χρησιμοποιήσουν προγεννητικό έλεγχο και επιλεκτική έκτρωση, ή θεραπεία. Πρόσθετα με τον ευθύ σκοπό του οικογενειακού προγραμματισμού, μερικά ευρήματα μπορεί να σχετίζονται με αποφάσεις, που αφορούν τους προσωπικούς κινδύνους υγείας, που μπορεί να επηρεάζονται από τη δίαιτα, το κάπνισμα, ή άλλους λόγους και τον ατομικό τύπο του καθενός στην εργασία του. Η γνώση μπορεί να επηρεάσει ασφαλιστικά προγράμματα, εργοδοτικά και συνταξιοδοτικά. Η γενετική πληροφόρηση μπορεί να αποτελεί ένα σπουδαίο προνόμιο για τον κάθε άνθρωπο να γνωρίζει για την γενετική του κατάσταση.

Πολύ στενά συγγενικά συνδεδεμένα άτομα μπορεί να μοιράζονται μια διαταραχή, οπότε, εάν ένα μέλος της οικογένειας εξεταστεί τα άλλα μπορεί να ακολουθήσουν. Σεβασμός στην εμπιστευτικότητα είναι ένα από τα κλειδιά-αρχές στην ανάπτυξη των προγραμμάτων γενετικών εξετάσεων. Η γενετική διαγνωστική πληροφορία πρέπει να διατηρείται αυστηρά εμπιστευτική. Θεωρείται απαραίτητο για τη διατήρηση μιας καλής σχέσης ιατρού-ασθενή. Εάν ο ασθενής δεν εμπιστεύεται τον γιατρό, τότε αυτός, ή αυτή μπορεί να μην αποκαλύψουν λεπτά θέματα υγείας. Η μόνη εξαίρεση είναι, όταν ένα άλλο μέλος της οικογένειας χρειάζεται να γνωρίζει την πληροφορία εξαιτίας του ευθέως ιατρικού κινδύνου, ότι θα αποτραπεί, εάν η πληροφορία γίνει γνωστή. Εάν ένα άτομο βρεθεί θετικό, θα ειδοποιηθούν οι συγγενείς για το ρίσκο; Υπάρχει το δικαίωμα να γνωρίζουν και το δικαίωμα να μην γνωρίζουν; Εάν γενετικά αρχεία δημιουργηθούν πρέπει οι συγγενείς να εμπλέκονται στην απόφαση, εάν τα

αρχεία ενός μέλους της οικογένειας θα πρέπει να καταγραφούν, επειδή η πληροφορία μπορεί να επηρεάσει ένα άλλο μέλος της οικογένειας ατομικά;

**A.** Μπορεί να είναι πολύ δύσκολο να προστατευθούν άτομα, που δεν επιθυμούν να γνωρίζουν τα "άσχημα" νέα από τα αποτελέσματα των εξετάσεων των συγγενών. Παρόλα αυτά ενώ μπορεί να πραγματοποιηθεί υπάρχει το ένα θέμα στην διατήρηση της μυστικότητας και το άλλο στο να λέγεται πάντα η αλήθεια. Ένα παρόμοιο δίλημμα συχνά προκύπτει στην περίπτωση της μη-πατρότητας, ο γενετικός πατέρας δεν είναι ο σύζυγος της γυναίκας. Ένα περιορισμένο ποσοστό του πατερναλισμού στην αίσθηση του σκεπτικού των αντίθετων αποτελεσμάτων από την αποκάλυψη πληροφοριών, μπορεί να δικαιολογηθεί.

**B.** Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να υπάρχει μια υποχρέωση στην γνώση των γενετικών πληροφοριών, εάν ένα τρίτο μέρος μπορεί να πάθει βλάβη. Εάν τα παιδιά γεννιούνται, τότε αυτό μπορεί να τα σώσει από ασθένειες. Τι συμβαίνει αν νέες γενετικές ασθένειες είναι δυνατόν να ανιχνευθούν; Θα έπρεπε τα δείγματα, που λαμβάνονται να χρησιμοποιούνται για νέες εξετάσεις, όταν τα στοιχεία δείχνουν, ότι το άτομο μπορεί να βρίσκεται σε κίνδυνο για ασθένεια; Συναίνεση για την χρήση των ιστών για εξέταση δεν σημαίνει συναίνεση και για άλλα τεστ, εκτός αν έχει ειδικά τεθεί. Πρόσφατα μερικές αιτήσεις περιλαμβάνουν επιλογές για συναίνεση σε πρόσθετες εξετάσεις στην κρίση των ιατρών, αλλά οι περισσότεροι δεν το κάνουν. Οι ιατροί μπορεί τουλάχιστον να έχουν μια υποχρέωση να πληροφορούν την οικογένεια για την διαθεσιμότητα της νέας εξέτασης, αν και νομικά, δεν θα περιμέναμε συνήθως αυτό να επισημοποιείται.

**Γ.** Υπάρχουν διαφορετικές τράπεζες DNA που έχουν δημιουργηθεί σε πολλές γενετικές κλινικές. Υπάρχουν κάποιες γενικές γραμμές, που δίνουν λεπτομέρειες για ορισμένα από τα μέτρα ασφαλείας, που θα πρέπει να λαμβάνονται για τη λήψη των δειγμάτων από άτομα για γενετική έρευνα. Ο στόχος των τραπεζών DNA είναι να προμηθεύουν για μελλοντικές απαιτήσεις εκείνων των οικογενειών, που έδωσαν δείγματα. Ένα κριτήριο για την απελευθέρωση των δειγμάτων, ή των πληροφοριών είναι ότι, οι μη ταυτοποιημένες πληροφορίες μπορεί να χρησιμοποιηθούν για το

γενικό συμφέρον, αλλά ονομαστικές πληροφορίες μπορούν μόνο να δοθούν με τη συναίνεση του δότη.

#### 4.16. Βιοηθική - Ορισμός

Ένα άλλο θέμα είναι αυτό της Βιοηθικής. "Βιοηθική" σημαίνει η μελέτη των ηθικών ζητημάτων, που προκύπτουν από την εμπλοκή του ανθρώπου με την ζωή και συχνά έχει ονομαστεί απλά η "αγάπη της ζωής". Η αγάπη είναι ένας ευρύς όρος, αλλά περιλαμβάνει όλες τις ιδέες των ισορροπημένων προνομιών και κινδύνων. Η αγάπη είναι η επιθυμία για το καλό και η ανάγκη αποφυγής του κακού. Περιλαμβάνει την αγάπη προς τους άλλους και τον σεβασμό στην αυτονομία. Περιλαμβάνει επίσης την ιδέα της δικαιοσύνης. Περιλαμβάνει την αγάπη για τον εαυτό μας και την οικογένεια για τους άλλους ανθρώπους, για το περιβάλλον και ίσως για τον Θεό. Όλες αυτές οι ιδέες της βιοηθικής βρίσκονται στα αρχαία γραπτά του κόσμου και ως περιγραφή συμπεριφοράς και ως οδηγίες για τους άλλους ως των επιθυμητών βάσεων για τις ανθρώπινες επιλογές και της κοινωνίας.

Υπάρχουν τρεις τρόποι να θεωρηθεί ως όρος η Βιοηθική: α. ο ένας είναι σαν περιγραφική βιοηθική - ο τρόπος με τον οποίο οι άνθρωποι βλέπουν την ζωή και τις ηθικές διαστάσεις και υπευθυνότητες ζώντας μέσα στον οργανισμό της ζωής, β. ο άλλος τρόπος είναι η "εντεταλμένη" βιοηθική - να ορίζεται τι είναι καλό και τι κακό, ποιες αρχές είναι οι πιο σημαντικές, ή να κρίνεται πότε κάποιος έχει δικαιώματα και συνεπώς οι άλλοι υποχρεώσεις σε αυτό και γ. ο τρίτος τρόπος είναι σαν διαλεκτική βιοηθική- η συζήτηση και ο αντίλογος μεταξύ διαφορετικών ανθρώπων πάνω στους άλλους δύο τύπους της βιοηθικής. Αυτές οι ιδέες μπορούν να βρεθούν στη θρησκεία και στα πολιτιστικά δεδομένα, που μπορεί να μοιράζονται παγκόσμια ιδανικά.

#### 4.17. Φιλοσοφική προσέγγιση της ηθικής στη γενετική

Για να απεικονίσουμε την ιστορία της σκέψης συνδυαστικά για την ηθική και τη γενετική μπορούμε να σκεφτούμε τον Αριστοτέλη. Οι πρωτοπόροι πειραματισμοί του και φιλοσοφικές αναζητήσεις του τον οδήγησαν στη σύλληψη, ότι υπήρχε μία βιολογική ανάπτυξη των νεότερων εμβρύων μέσα από το πέρασμα διαφορετικών και

ξεχωριστών σταδίων ανάπτυξης. Η επιρροή και το περιεχόμενο της αριστοτελικής αναπαραγωγικής βιολογίας ήταν πολύ ευρύ και ήταν πολύ σημαντικό για την κοινωνία επειδή είχε αναπτύξει τις φιλοσοφικές του ιδέες μέσα από περιγραφές του φυσικού κόσμου. Το θέμα του πότε ένα ανθρώπινο έμβρυο είχε δημιουργηθεί, είχε ψυχή, ένα άτομο, ή προστατευτικά, οποιονδήποτε όρο προτιμούμε, παραμένει ένα θεμελιώδες ηθικό ζήτημα για θέματα σχετικά με την προγεννητική διάγνωση και την έκτρωση. Η εξειδίκευση της σύγχρονης επιστήμης είναι πολύ πρόσφατη. Στο παρελθόν η εφαρμογή της επιστήμης και της τεχνολογίας επίσης είχε εγείρει ηθικά ζητήματα αλλά όπως σήμερα δεν σκέφτονταν όλοι αυτά τα θέματα. Μόνο μερικοί γνώριζαν τα κοινωνικά και ηθικά θέματα από την εργασία τους αλλά οι γενετικοί σύμβουλοι οι οποίοι φέρνουν τις τεχνικές από το εργαστήριο στους αληθινούς ανθρώπους και τις ζωές τους, θα πρέπει να βρίσκονται αντιμέτωποι με τα ίδια διλήμματα.

Η διάγνωση υπονοεί, ότι μπορούμε να προβλέψουμε με ακρίβεια κάποια ασθένεια να είμαστε σίγουροι, ότι ένας γονέας θα μάθει και θα πρέπει να πάρει μια απόφαση ζωής ή θανάτου για το μέλλον του εμβρύου. Οι γενετικές επιμελείς εξετάσεις και οι πληροφορίες θεωρούνται 100% αξιόπιστες από πολλούς ανθρώπους. Το κοινό πρέπει να εκπαιδευθεί ενάντια σε αυτό το τύπο τυφλής εμπιστοσύνης στις γενετικές τεχνικές, που ανακαλύφθηκαν εβδομήντα χρόνια πριν. Αυτό είναι ένα μάθημα σχετικά με τα προγράμματα ευγονικής της ιστορίας.

#### **4.18. Παροχή υπηρεσιών προγεννητικού ελέγχου**

Συμπληρωματικά, υπάρχει μεγάλο εμπορικό ενδιαφέρον στην εξέταση, επειδή η αγορά είναι πολύ μεγάλη. Εταιρείες εργάζονται σχετικά με πολλές ασθένειες και πακέτα που ανιχνεύουν εκατό ή περισσότερες διαταραχές που θα εμφανιστούν στο σύντομο μέλλον. Δημιουργείται ένα καίριο ηθικό πρόβλημα στην παροχή των υπηρεσιών. Δημιουργείται μία αδικία στην πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες και οι υπηρεσίες είναι ανεπαρκείς να αντιμετωπίσουν τις ανάγκες. Αυτό απευθύνεται ειδικά στα άτομα, τις οικογένειες και τις έγκυες γυναίκες, που δεν αναφέρονται στις γενετικές υπηρεσίες από ιατρούς, που υποφέρουν από την φτώχεια, και την έλλειψη

εκπαίδευσης, ή που ζουν μακριά από γενετικά κέντρα. Πέραν αυτού υπάρχει και το ζήτημα της ακρίβειας των εξετάσεων και των αποτελεσμάτων, που ανακοινώνονται κατευθείαν στους ασθενείς από τους γενικούς ιατρούς, που μπορεί να μην καταλαβαίνουν το πρόβλημα της εξέτασης. Εταιρίες προωθώντας συμφέροντα μπορεί να συμβιβαστούν με την ακρίβεια και την ασφάλεια των εκτός και αν επιβληθούν γενικώς όρια. Υπάρχει έλλειψη ειδικευμένου προσωπικού για γενετική συμβουλευτική και αυτό θα συνεχίσει να ισχύει για ορισμένο χρόνο καθώς νέες κλινικές δημιουργούνται. Οι εξετάσεις είναι απαραίτητο να πραγματοποιούνται σε κλινικές με καλή υποστήριξη για συμβουλευτική, αλλά και αυτό κοστίζει ακριβά. Λύση μπορεί να δοθεί μόνο από το κράτος και το εθνικό σύστημα υγείας.

#### **4.19. Κοινωνικές προσεγγίσεις της ελευθερίας στον προγεννητικό έλεγχο**

**A.** Συμπερασματικά, υπάρχει παγκόσμια ηθική σύμπνοια, ότι η προγεννητική διάγνωση πρέπει να είναι διαθέσιμη σε οικογένειες, που την χρειάζονται και την ζητούν. Η απόφαση για την χρήση προληπτικών γενετικών εξετάσεων εξαρτάται από την εικόνα την ασθένειας, που κρίνεται από το άτομο και την κοινωνία. Υπάρχει καθαρή κοινή υποστήριξη σε όλες τις χώρες, στις οποίες έρευνες έχουν οδηγηθεί στον προγεννητικό έλεγχο και επίσης, ότι θα πρέπει να είναι διαθέσιμο από το εθνικό σύστημα υγείας.

**B.** Υπάρχει συμφωνία, ότι πρέπει να αποφεύγεται η παραβίαση τέτοιων εξετάσεων με μη-ασθενής υποθέσεις, όπως η επιλογή φύλου και για σκοπούς ευγονικής. Η πλειοψηφία υποστηρίζει, ότι η προγεννητική διάγνωση του εμβρύου μπορεί μόνο να πραγματοποιηθεί για βαριές ασθένειες και διαταραχές. Αυτό περιλαμβάνει ασθένειες, που θα είχα ως αποτέλεσμα σοβαρές νοητικές και σωματικές βλάβες της υγείας του εμβρύου. Χωρίς την υποβολή σε αυτές τις εξετάσεις, που επιβεβαίωσαν την απουσία διαταραχής, πολλές μητέρες θα είχαν κάνει έκτρωση.

**Γ.** Εάν τεθούν περιορισμοί και γενικές κατευθύνσεις διαφορετικά δεδομένα μπορούν να δικαιολογηθούν σε διαφορετικές χώρες. Σε κάθε κοινωνία υπάρχουν άνθρωποι, που επιθυμούν να χρησιμοποιήσουν νέες γενετικές τεχνικές, όπως ο προγεννητικός έλεγχος και υπάρχουν κάποιοι, που απορρίπτουν την επιλεκτική έκτρωση. Πρέπει να

δημιουργηθεί κοινωνία με σεβασμό στην διαφορετικότητα των απόψεων και η οποία θα προσφέρει βελτιωμένες υπηρεσίες σε όσους θέλουν να τους χρησιμοποιήσουν.

Η κλίση για διεθνείς επαφές είναι βασισμένη σε αρκετά επιχειρήματα, συμπεριλαμβανομένων και της κοινής βιολογικής κληρονομιάς και του πεπρωμένου των ανθρώπων σε όλα τα έθνη και την παροδική φύση των εθνών και το προηγούμενο του διεθνή νόμου να προστατεύσει τα κοινά ενδιαφέροντα της ανθρωπότητας.

Η πιο διαυγής ομοφωνία έγκειται στο, ότι οι πρόοδοι από το ανθρώπινο γονιδιακό πρόγραμμα και οι τεχνικές, που θα επιτρέψουν τις χαμηλού κόστους εξετάσεις θα πλημμυρίσουν τα νοσοκομεία με δυνατότητες. Υπάρχει κάποια συζήτηση σχετικά με τα ηθικά, κοινωνικά και νομικά θέματα, που ανακύπτουν σε διάφορες χώρες, αλλά οι απαντήσεις παραμένουν ανάμικτες. Οι κλινικοί γενετιστές μπορεί να είναι ικανοί να προσφέρουν περισσότερα στοιχεία, για να φτάσουν σε απαντήσεις στο μέλλον με συνεχιζόμενη συστηματική αξιολόγηση και καταγραφή των αποτελεσμάτων των προγεννητικών εξετάσεων, ώστε οι απαντήσεις να είναι βασισμένες μόνο στην εμπειρική θεώρηση.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

### ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΜΕ ΑΝΤΙΣΤΟΙΧΕΣ ΜΟΝΑΔΕΣ ΣΕ ΧΩΡΕΣ ΤΗΣ Ε. Ε.

Είναι σημαντικό να γίνει γνωστό τι υπάρχει και τι συμβαίνει στον τομέα του προγεννητικού ελέγχου με συγκρίσεις ανάμεσα στις χώρες της Ευρωπαϊκής Ένωσης. Τριάντα μία χώρες μεταξύ των οποίων η Νορβηγία και η Ελβετία, μερικές χώρες της πρώην Σοβιετικής Ένωσης, η Γιουγκοσλαβία, η Κροατία, η Σλοβενία, το Ισραήλ, η Κύπρος και η Τουρκία. Υπάρχουν πολλές διαφορές στην οικονομία και στο σύστημα των υπηρεσιών υγείας με προεκτάσεις από τις ανατολικές χώρες, που αναδύονται από τα συγκεντρωτικά οικονομικά συστήματα στα πλουραλιστικά της δύσης.

Η ίδια η Ευρωπαϊκή Ένωση αποτελείται από διαφορετικά έθνη, που μιλούν διαφορετικές γλώσσες, με διαφορετικά ήθη και έθιμα και με πολίτες, που αισθάνονται τεράστια πίστη και αφοσίωση στην ίδια τους την χώρα από ότι στην κοινή αγορά ή στην ιδέα της "Ευρώπης". Παρόλη την ποικιλία, οι βασικοί στόχοι και οι ηθικές προσεγγίσεις των ιατρικών γενετιστών είναι λίγο πολύ οι ίδιοι, αν και οι πορείες προς την επίτευξη αυτών των στόχων μπορεί να διαφέρουν.

Σχετικά με την προγεννητική διάγνωση αφού υπάρχουν πολλοί παράγοντες, που επηρεάζουν τη λειτουργία τους γίνεται διάκριση και υπάρχουν πολλές διαφορές ταξιδεύοντας από χώρα σε χώρα. Μεγάλη σημασία έχει η εκπαίδευση των γενετιστών, των γενετικών συμβούλων, καθώς επίσης τα προγράμματα ελέγχου "screening" που έχουν πραγματοποιηθεί, η θεώρηση και η θεσμοθέτηση της "θεραπευτικής" έκτρωσης, τα ήθη και τα έθιμα και τέλος η θρησκεία. Για παράδειγμα, η πρόσβαση στη "θεραπευτική" διακοπή της κύησης διαφέρει ως μέσο αποφυγής των γενετικά ανώμαλων γεννήσεων, αν και στις περισσότερες χώρες η διακοπή είναι επιτρεπτή μέχρι τη 12η εβδομάδα και όταν μια ανωμαλία έχει διαγνωσθεί, μέχρι την 22η εβδομάδα, ή αργότερα (στην Αγγλία καθ' όλη τη διάρκεια της κύησης). Η πρόσβαση στην προγεννητική διάγνωση έχει καταγραφεί στις διαδικασίες ενός πρόσφατου EUCROMIC εργαστηρίου.

Οι χώρες ποικίλουν σημαντικά σχετικά με την συνύπαρξη διαφορετικών εθνοτήτων στα εδάφη τους, γεγονός, που γίνεται ιδιαίτερα χαρακτηριστικό, όταν παρατηρούνται κληρονομικές καταστάσεις, που βρίσκονται πιο συχνά σε συγκεκριμένους πληθυσμούς. Αυτό περιλαμβάνει την μεσογειακή αναιμία στην Ελλάδα, στην Κύπρο και στην Ιταλία. Ακραίος ετερογενής πληθυσμός, αυτός στην Ρωσία σχετίζεται με την εμφάνιση σπάνιων γενετικών διαταραχών. Τέτοιες διαφοροποιήσεις και ειδικές ανάγκες δημιουργούν ένα πρόσθετο φορτίο στις γενετικές υπηρεσίες, οι οποίες συχνά ξεκινούν επιτυχημένες υπηρεσίες κατανόησης και τυποποίησης, όπως προγράμματα για τη μεσογειακή αναιμία στη Σαρδηνία και στην Κύπρο. Στην Τουρκία το ένα τρίτο του πληθυσμού είναι κάτω από την ηλικία των 15, το 22% των γάμων είναι αιμομικτικοί, με 66,3% των οποίων είναι πρώτα ξαδέρφια. Στο Ισραήλ επίσης ένα μεγάλο ποσοστό των γάμων των Βεδουίνων είναι αιμομικτικοί.

Η έκταση στην οποία οι χώρες έχουν δουλέψει το σύστημα της ποιότητας ελέγχου είναι ένας σημαντικός δείκτης της ανάπτυξης των υπηρεσιών τους. Αν και στην πλειοψηφία των χωρών μέτρα ενός εξωστρεφούς ποιοτικού ελέγχου δεν υπάρχουν, σ' αυτές που η κεντρική υποστήριξη ήταν θετική, ο εξωστρεφής ποιοτικός έλεγχος των γενετικών εργαστηρίων έχει ξεκινήσει όπως στην Αγγλία, την Ολλανδία και τη Δανία.

Η έκταση της νομοτεχνικής εμπλοκής στις υπηρεσίες είναι φανερή με πολλούς τρόπους. Για κάποιο αριθμό των δυτικοευρωπαϊκών χωρών, όπου η γενετική έχει για τα καλά τεθεί σε εφαρμογή, ένα νομικό πλαίσιο υπάρχει μέσα στο οποίο οι υπηρεσίες λειτουργούν. Η Νορβηγία είναι ίσως μια ακραία υπόθεση, όπου ο νόμος απαιτεί συμβουλευτική για προσυμπτωματικό, προληπτικό, ή φορέα έλεγχο, πριν, κατά τη διάρκεια και μετά την εξέταση. Μια περαιτέρω νομοθεσία απαγορεύει τα αποτελέσματα να είναι διαθέσιμα σε κάθε άλλον από το ενδιαφερόμενο άτομο. Φυσικά οι εργοδότες και οι ασφαλιστικές εταιρίες εμποδίζονται από την απαίτηση αποτελεσμάτων για τους σκοπούς τους. Ωστόσο, σε άλλες χώρες δεν υπάρχει νομοθετικό πλαίσιο να αφορά τέτοιες εξετάσεις και τη διανομή τέτοιων υπηρεσιών. Τα αποτελέσματα των εξετάσεων μπορεί να γίνουν θέμα χωρίς συμβουλευτική και να είναι διαθέσιμα σε τρίτους. Στη Βουλγαρία, για παράδειγμα, δεν υπάρχουν περιορισμοί στην προγεννητική επιλογή φύλου. Στη Ρωσία υπάρχει ελάχιστη



νομοθέτηση, κανονίζοντας την γενετική εξέταση και τη γονιδιακή θεραπεία. Πρόσφατοι νόμοι εισέρχονται σχετικοί με την *in vitro* γονιμοποίηση, την γονιδιακή θεραπεία και την έρευνα για τα έμβρυα. Στην Αγγλία η Αρχή Ανθρώπινης Γονιμοποίησης και Εμβρυολογίας έχει θεσπισμένες εξουσίες, ενώ άλλα ισχυρά συμβουλευτικά σώματα υπάρχουν συμπεριλαμβανομένης και της Συμβουλευτικής Επιτροπής στην Γενετική Εξέταση.

## 1. Αυστρία

Στην *Αυστρία* είναι γνωστά μόνο δύο αληθινά ιατρικά γενετικά κέντρα, τα οποία έχουν στην ίδια στέγη μονάδα συμβουλευτικής, μονάδα DNA διάγνωσης, μονάδα προγεννητικού ελέγχου και μονάδες μεταγεννητικής κυτταρογενετικής ευκολίας και μονάδα μοριακής γενετικής. Άλλες υπηρεσίες υπάρχουν μόνο για κάποιες ιδιαίτερες περιοχές διαταραχών, όπως για προγεννητικό κυτταρογενετικό έλεγχο. Οι γενετικές υπηρεσίες είναι γενικά καλυμμένες από το Δημόσιο Σύστημα Ασφάλισης Υγείας και υπάρχει πλήρης αποζημίωση για τις γενετικές υπηρεσίες. Ωστόσο, για αρκετές εξετάσεις η απαίτηση πρέπει να υποβληθεί στο σχετικό υπάλληλο της Ασφάλειας Υγείας, αλλά γενικά η άδεια δίνεται.

Δεν υπάρχει ειδικός προϋπολογισμός για τις γενετικές υπηρεσίες και η πρόσβαση περιορίζεται από την έλλειψη γνώσεων των μη γενετιστών γιατρών, αλλά και από την έλλειψη γνώσης της διαθεσιμότητας των γενετικών υπηρεσιών. Η πρόσβαση επίσης περιορίζεται από θρησκευτικά εμπόδια σχετικά με την έκτρωση σε μέρος της χώρας. Δύο ιδιωτικά κυτταρογενετικά εργαστήρια υπάρχουν στη Βιέννη και σίγουρα περισσότερο από το 50% των κυτταρογενετικών εξετάσεων γίνονται σε ιδιωτικά εργαστήρια. Υπάρχουν όμως και ιδρύματα, όπως πανεπιστημιακά τμήματα, που διενεργούνται κάποιες γενετικές υπηρεσίες με ιδιωτικά συμβόλαια με το δημόσιο σύστημα ασφάλισης της υγείας.

## 2. Βέλγιο

Στο *Βέλγιο* κλινικές γενετικές δραστηριότητες και υπηρεσίες προσφέρονται από τα γενετικά κέντρα των οχτώ πανεπιστημίων/πανεπιστημιακών νοσοκομείων, που είναι

αρκετά ανεξάρτητα και όχι οργανωμένα σε τοπική βάση. Σε όλα τα κέντρα η κλινική γενετική υπηρεσία συμπεριλαμβάνει γενετική συμβουλευτική και προγεννητική διάγνωση και κάθε κέντρο έχει αναπτύξει ολοκληρωμένο φάσμα τεχνικών γενετικών διαγνωστικών εγκαταστάσεων, κυτταρογενετικής, μοριακής διάγνωσης και προγεννητικού ελέγχου.

Επιπλέον δεν υπάρχει τοπικός διαχωρισμός των υπηρεσιών από τις Αρχές Υγείας. Ασθενείς και οικογένειες έχουν ελεύθερη επιλογή να παρευρίσκονται σε ένα από τα οχτώ κέντρα και οι γιατροί δεν έχουν κανένα τοπικό κώλυμα αναφορικά με τους ασθενείς και τα δείγματα για γενετικά διαγνωστικά τεστ. Η συνεργασία μεταξύ των διαφορετικών κέντρων είναι περιορισμένη. Η αποζημίωση είναι ικανοποιητική. Τα τμήματα γενετικής συμβουλευτικής στα γενετικά κέντρα επιχορηγούνται από την Κυβέρνηση. Η Ασφάλιση Υγείας δεν παρεμβαίνει, ή αποζημιώνει. Για εργαστηριακές εξετάσεις ο ασθενής οφείλει να πληρώσει ένα μικρό ποσό για κάθε εξέταση, για την οποία δεν αποδίδεται αποζημίωση. Το σύνολο του κόστους των εξετάσεων αποζημιώνεται ευθέως από την ασφάλεια υγείας στο γενετικό κέντρο, ή στο πανεπιστημιακό νοσοκομείο. Καθώς το κόστος των εξετάσεων είναι χαμηλό σχεδόν εξ ολοκλήρου επιστρεπτέο, η πρόσβαση είναι ελεύθερα διαθέσιμη για κάθε άτομο.

### **3. Βουλγαρία**

Στη *Βουλγαρία* με βάση το Εθνικό Πρόγραμμα για τη Γενετική Πρόληψη, που επιδοκιμάστηκε από τον Υπουργό Υγείας, εξειδικευμένες γενετικές υπηρεσίες έχουν οργανωθεί σε διάφορα επίπεδα. Η έκταση των δραστηριοτήτων και η ποιότητα των γενετικών υπηρεσιών ποικίλει σημαντικά ανάλογα την εξειδίκευση και την εμπειρία του προσωπικού και τη διαθεσιμότητα σύγχρονου εξοπλισμού.

Το εργαστήριο γενετικής στη Σόφια εκτελεί 15-20 προγεννητικούς ελέγχους το χρόνο. Το ίδιο εργαστήριο εμπλέκεται στην προγεννητική διάγνωση των μεταβολικών διαταραχών. Οι γενετικές υπηρεσίες χρηματοδοτούνται άμεσα, ή έμμεσα από το κράτος. Η νομική βάση των γενετικών προλήψεων είναι φτωχά προσδιορισμένη. Η επιλεκτική διακοπή εγκυμοσύνης είναι αποδεκτή. Η προγεννητική διάγνωση είναι περιορισμένης αξίας για τις πληθυσμιακές ανάγκες.

#### 4. Κροατία

Στην *Κροατία* πλήρως εκπαιδευμένοι γενετιστές και εφοδιασμένο εργαστηριακό προσωπικό υπάρχουν μόνο στις τρεις μεγάλες πόλεις, στο Ζάγκρεμπ, το Σπλιτ και τη Ριτζέκα. Υπάρχουν επτά επίσημα γενετικές συμβουλευτικές κλινικές. Υπάρχουν επτά κυτταρογενετικά εργαστήρια και από τις 5341 αναλύσεις οι 2060 το έτος 2000 ήταν αναλύσεις προγεννητικού ελέγχου. Οι καταναλωτές στην αρχή έχουν απεριόριστη πρόσβαση στη λίστα των γενετικών υπηρεσιών άσχετα με την ηλικία, τη φυλή, την εθνικότητα, το εισόδημα ή την κατάσταση υγείας. Προβλήματα ωστόσο στην πρόσβαση υπάρχουν αναφορικά με τα οικονομικά, τη γεωγραφία και την εκπαίδευση.

#### 5. Κύπρος

Στην *Κύπρο*, η πιο σημαντική μονάδα προγεννητικής διάγνωσης είναι αυτή της Μαιευτικής Μονάδας του Νοσοκομείου "Μακάριος", και συμπληρωματικά το Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας. Οι μαιευτήρες έχουν εξ ολοκλήρου υιοθετήσει την προγεννητική διάγνωση και πιο πρόσφατα τον υπέρηχο ως όργανο για την πριν τη γέννηση φροντίδα. Παρόλη την επιμονή στην προγεννητική διάγνωση για την πρόληψη της Μεσογειακής Αναιμίας και παρά την ευρύτατη αποδοχή από τον πληθυσμό, η διακοπή της εγκυμοσύνης για γενετικές διαταραχές δεν είναι ολοκληρωμένα επιτρεπτή από το νόμο. Τα κυτταρογενετικά εργαστήρια είναι δύο, ένα στο Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας του Νοσοκομείου "Μακάριος" και το άλλο στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής. Σ' αυτά διενεργούνται προγεννητικές εξετάσεις για όλες τις κληρονομικές ανωμαλίες. Το πρόγραμμα Μεσογειακής Αναιμίας χρηματοδοτείται από την κυβέρνηση της Δημοκρατίας της Κύπρου και αυτό περιλαμβάνει δωρεάν "screening" και προγεννητικό έλεγχο.

#### 6. Τσεχία

Στην *Τσεχία* όλα τα μεγάλα νοσοκομεία της χώρας έχουν εγκαταστήσει μονάδες κλινικής γενετικής. Όλα μαζί δώδεκα μεγάλα κέντρα καλύπτουν τις γενετικές υπηρεσίες ολόκληρης της χώρας. Αυτά τα κέντρα περιλαμβάνουν γενετικές κλινικές και κυτταρογενετικά εργαστήρια. Διενεργούν προγεννητικές διαγνώσεις σε

συνδυασμό με τους γυναικολόγους και τους μαιευτήρες. Όλες οι έγκυες γυναίκες μπαίνουν σε διαδικασία βιοχημικής απεικόνισης στο δεύτερο τρίμηνο της εγκυμοσύνης για NTD, AWD, Σύνδρομο Down και άλλες εμβρυϊκές χρωμοσωμικές παρεκκλίσεις. Χωρίς ασφάλεια υγείας οι ασθενείς και οι εξεταζόμενοι οφείλουν να πληρώσουν.

## 7. Δανία

Στη Δανία υπάρχουν έξι γενετικές μονάδες, που παρέχουν γενετική συμβουλευτική και διάφορες άλλες ποσότητες εργαστηριακών εξετάσεων. Προς το παρόν υπάρχουν πέντε εργαστήρια, που πραγματοποιούν προγεννητικές αναλύσεις. Ως αρχή, όλες οι γενετικές υπηρεσίες και εξετάσεις είναι δωρεάν για τους ασθενείς και τις οικογένειες. Δεν υπάρχουν προς στιγμή ιδιωτικά εργαστήρια, που να κάνουν γενετικές εξετάσεις. Ωστόσο η απαίτηση εξετάσεων πρέπει να προέρχεται από ειδικό τομέα νοσοκομείου που χρηματοδοτείται από το εθνικό σύστημα ασφάλισης της υγείας.

## 8. Φινλανδία

Στη Φινλανδία η γενετική συμβουλευτική είναι κομμάτι του δημοσίου τομέα, χρηματοδοτείται από τους δήμους και το κράτος. Υπάρχουν οχτώ κλινικές από τις οποίες οι τέσσερις είναι μέρος των ιατρικών γενετικών μονάδων, που βρίσκονται στα πανεπιστημιακά νοσοκομεία, οι δύο είναι ξεχωριστές συμβουλευτικές κλινικές στα πανεπιστημιακά νοσοκομεία στο Ελσίνκι και το Τουρκού. Περαιτέρω υπάρχουν δύο κλινικές στο Ελσίνκι, που εξυπηρετούν όλη τη χώρα.

Επιπλέον, υπάρχουν έντεκα κυτταρογενετικά εργαστήρια, από τα οποία τα επτά ανήκουν στο δημόσιο σύστημα και τα τέσσερα είναι ιδιωτικά. Ολοκληρωμένη προγεννητική διάγνωση προσφέρεται σε όλες τις εγκύους και περίπου 50000 μητέρες κάθε χρόνο συμμετέχουν στο πρόγραμμα απεικόνισης. Οι γενετικές υπηρεσίες είναι μέρος του δημοσίου συστήματος υγείας, συνεπώς το κόστος για τους ασθενείς είναι εξαιρετικά χαμηλό. Η υπηρεσία καλύπτει γενετική συμβουλευτική, συμπεριλαμβανομένων οικογενειακών αναλύσεων, εργαστηριακών εξετάσεων,

ελέγχου του καρυότυπου, μοριακές μελέτες και χημικές αναλύσεις ενζύμων και αντίστοιχη προγεννητική διάγνωση. Πρόκειται για δημόσια προγεννητική διάγνωση.

## 9. Γαλλία

Στη *Γαλλία* η προγεννητική διάγνωση των χρωμοσωματικών ανωμαλιών ξεκίνησε στο Παρίσι το 1971 και αναπτύχθηκε αργά με πέντε εργαστήρια το 1976, έντεκα το 1980 και εβδομήντα το 1997. Ορισμένες εξετάσεις αποζημιώνονται από την εθνική ασφάλεια υγείας, από δημόσια νοσοκομεία. Από 53 βιολογικά εργαστήρια, που διενεργούν γενετικές εξετάσεις τα 37 είναι εξουσιοδοτημένα να κάνουν προγεννητικά διαγνωστικά τεστ. Από 98 κυτταρογενετικά εργαστήρια τα 70 εξουσιοδοτούνται να πραγματοποιούν προγεννητική δραστηριότητα. Σ' όλη τη Γαλλία υπάρχουν 62 γενετικές κλινικές. Προφανώς δεν υπάρχει έλλειψη γενετικών υπηρεσιών ως αναφορά τις μονάδες προγεννητικού ελέγχου και τα διαγνωστικά εργαστήρια. Η κοινωνική ασφάλεια εξασφαλίζει αποζημίωση για ιατρικές επισκέψεις και βιολογικές εξετάσεις.

## 10. Γερμανία

Στη *Γερμανία* υπάρχουν 105 εγκαταστάσεις εξειδικευμένες στη γενετική συμβουλευτική και διάγνωση, το 50% των οποίων είναι ιδιωτικές. Οι προγεννητικές γενετικές υπηρεσίες διευρύνονται και δεν υπάρχει κανένα οικονομικό κώλυμα στην πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες στη Γερμανία. Υπάρχουν 55 κυτταρογενετικά εργαστήρια που συμμετέχουν σε μια κλειστή δοκιμασία πάνω στη διατήρηση της ποιότητας των γενετικών υπηρεσιών σε εθνικό επίπεδο. Ο στόχος αυτής της δοκιμασίας είναι η ίδρυση και η διατήρηση δεδομένων στην προγεννητική κυτταρογενετική διάγνωση. Η συμμετοχή είναι εθελοντική και η δοκιμή αυτή διοργανώθηκε από το Συμβούλιο της Ιατρικής Γενετικής.

## 11. Ουγγαρία

Στην *Ουγγαρία* από τα τέσσερα ιατρικά και το ένα μεταπτυχιακό ιατρικό πανεπιστήμιο, μόνο το Ινστιτούτο Ιατρικής Γενετικής (Szent-Gyorgyi Medical University, Szeget) είναι ανεξάρτητο ιατρικό γενετικό ίδρυμα. Παρέχει κλινική

γενετικής συμβουλευτικής, το προγεννητικό διαγνωστικό κέντρο σε συνεργασία με τη Μαιευτική κλινική στο πανεπιστήμιο και ιατρική γενετική εκπαίδευση στους φοιτητές. Δώδεκα κυτταρογενετικά εργαστήρια δουλεύουν ευθεία μαζί, ή στενά συνδεδεμένα με τις κλινικές γενετικής συμβουλευτικής. Εννέα προγεννητικά διαγνωστικά κέντρα μέσα στις μαιευτικές κλινικές χρησιμοποιούν και το CVS και την αμνιοκέντηση μετά τον υπέρηχο. Όλα τα εμβρυϊκά διαγνωστικά κέντρα έχουν τη δυνατότητα να εκτελούν χρωμοσωμικές αναλύσεις. Επίσης, υπάρχουν δύο προγεννητικά προγράμματα "screening".

## 12. Ιρλανδία

Στην *Ιρλανδία* οι κρατικά επιδοτούμενες γενετικές υπηρεσίες παρέχονται από το Εθνικό Κέντρο Ιατρικής Γενετικής. Οι υπηρεσίες, που παρέχονται είναι δωρεάν και ο προγεννητικός έλεγχος και κάθε γενετική υπηρεσία περιστρέφεται αποκλειστικά γύρω απ' το ΕΚΙΓ.

## 13. Ισραήλ

Στο *Ισραήλ* οι γενετικές υπηρεσίες είναι οργανωμένες σε περιεκτικά, ανεξάρτητα τμήματα/μονάδες διαφορετικών μεγεθών μέσα στα νοσοκομεία. Όλα εκτός από ένα είναι τοποθετημένα στα δημόσια διδακτικά νοσοκομεία στενά συνδεδεμένα με κάθε μια από τις τέσσερις ιατρικές σχολές. Σε δώδεκα από τα δημόσια νοσοκομεία και σε ένα ιδιωτικό υπάρχουν Ιατρικά Γενετικά Κέντρα, τα οποία περιλαμβάνουν μονάδα προγεννητικής συμβουλευτικής και κυτταρογενετικά εργαστήρια.

Γενετική συμβουλευτική προσφέρεται κατά προτεραιότητα σε κάθε προγεννητική διαγνωστική διαδικασία για γενετικές καταστάσεις. Υπάρχει απόλυτη συνεργασία ανάμεσα στους Γενετικούς συμβούλους, τα κυτταρολογικά εργαστήρια και τις μαιευτικές μονάδες κατά τον προγεννητικό έλεγχο. Η διαδικασία ωστόσο του προγεννητικού ελέγχου κατά κύριο λόγο δεν είναι δωρεάν. Οι γενετικές υπηρεσίες είναι χρηματοδοτούμενες από τον προϋπολογισμό της οργάνωσης ασφάλειας υγείας. Τα προγεννητικά διαγνωστικά τεστ χρηματοδοτούνται αρκετά από το Εθνικό Πρόγραμμα για την Ανακάλυψη και την Πρόληψη των Ελαττωματικών Γεννήσεων.

Έτσι αν μια γυναίκα είναι "εκλέξιμη" (δηλαδή, μεγαλύτερη των 35 χρόνων, ή σε ρίσκο για γενετική διαταραχή η οποία μπορεί να διαγνωστεί από τον προγεννητικό έλεγχο), το Υπουργείο Υγείας θα καλύψει το κόστος.

#### **14. Ιταλία**

Στην *Ιταλία* η παροχή γενετικής φροντίδας δε χρήζει ιδιαίτερης προσοχής σε διάφορα επίπεδα ειδικών και εργαστηρίων. Ωστόσο, μερικά κέντρα ιατρικής γενετικής σε τοπικό, ή εθνικό επίπεδο είναι ανεπίσημα αναγνωρισμένα ως σημεία αναφοράς για ειδικές γενετικές διαταραχές. Η κατανομή των γενετικών εργαστηρίων και των κλινικών υπηρεσιών δεν είναι διαμορφωμένη, αλλά σχετίζεται με τις τοπικές ανάγκες.

Η γενετική συμβουλευτική κατά την διαδικασία της προγεννητικής διάγνωσης είναι διαθέσιμη σε όλες τις δημόσιες υπηρεσίες, αλλά μόνο στη μειοψηφία των ιδιωτικών. Η χρηματοδότηση για τις γενετικές υπηρεσίες προέρχεται από την Εθνική Υπηρεσία Υγείας. Ο προγεννητικός έλεγχος και η γενετική συμβουλευτική παρέχονται σχεδόν δωρεάν από το κράτος.

#### **15. Λετονία**

Στη *Λετονία* υπάρχει μόνο ένα ιατρικό γενετικό κέντρο, το Λετονικό Ιατρικό Κέντρο, που τοποθετείται, αν και οικονομικά ανεξάρτητο από την παιδιατρική κλινική στο νοσοκομείο "Gailezers" στη Ρίγα. Το κέντρο παρέχει γενετική συμβουλευτική, εργαστηριακές έρευνες, εκπαίδευση και έρευνα και έχει πέντε μονάδες από τις οποίες ολοκληρωμένη μονάδα προγεννητικής διάγνωσης (υπερηχογράφημα, CVS, αμνιοκέντηση, εξέταση δείγματος εμβρυϊκού αίματος). Συμπληρωματικά, υπάρχουν τρία ιατρικά κυτταρογενετικά εργαστήρια. Μόνο ένα κυτταρολογικό εργαστήριο είναι ιδιωτικό και όλα τα άλλα χρηματοδοτούνται από το δημόσιο προϋπολογισμό.

#### **16. Λιθουανία**

Στη *Λιθουανία* η προγεννητική διάγνωση ξεκίνησε σε ιατρικές γενετικές υπηρεσίες το 1987. Το Πανεπιστημιακό Γενετικό Κέντρο για ανθρώπους στο Βίλνιους είναι το

μόνο ίδρυμα στη Λιθουανία, όπου εμβρυακές ανωμαλίες αποκαλύπτονται με επεμβατικές διαδικασίες για εμβρυϊκή χρωμοσωμική ανάλυση και για μονογονεϊκές διαταραχές. Περισσότερες από 2500 εγκύους από όλη τη χώρα εξετάζονται με υπέρηχο κάθε χρόνο και περίπου 150 CVS εκτελούνται. Η διαδικασία της αμνιοπαρακέντησης δεν πραγματοποιείται. Γενικά για την υπηρεσία υγείας χρηματοδοτούνται τα χαμηλά οικονομικά κοινωνικά στρώματα.

## 17. Ολλανδία

Στην *Ολλανδία* το πλήρες φάσμα των κλινικών γενετικών πηγών και προσωπικού είναι διαθέσιμο σε οχτώ κλινικά γενετικά κέντρα. Μερικά κέντρα έχουν "εξωτερικές κλινικές" σε μη πανεπιστημιακά νοσοκομεία σε άλλες επαρχιακές πόλεις. Το κόστος των κλινικών γενετικών υπηρεσιών συναντάται από τα φυσιολογικά έξοδα των προγραμμάτων ασφάλισης. Πρόβλημα υπάρχει με την προγεννητική διάγνωση αφού είναι επιτρεπτή μόνο σε γυναίκες άνω των 36 χρόνων.

## 18. Νορβηγία

Στη *Νορβηγία* δεν υπάρχει ένα οργανωμένο σύστημα μονάδων προγεννητικής διάγνωσης. Οι περισσότερες από τις προγεννητικές διαγνώσεις γίνονται στο Τομέα της Ιατρικής Γενετικής στο Bergen. Υπάρχουν κριτήρια για άδεια προγεννητικού ελέγχου που είναι η προχωρημένη ηλικία (άνω των 38) και οι ομάδες υψηλού κινδύνου για κληρονομικές διαταραχές, ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Δεν υπάρχει η κατάλληλη γνώση πάντως για αμνιοπαρακέντηση και λήψη εμβρυϊκού αίματος.

## 19. Πολωνία

Στην *Πολωνία*, υπάρχει πρόβλημα και αναρχία στην κατανομή των μονάδων προγεννητικού ελέγχου τοπικά. Υπάρχουν 21 κλινικές γενετικής συμβουλευτικής όπου εξυπηρετούνται 14000 περίπου ασθενείς κάθε χρόνο. Η προγεννητική διάγνωση διενεργείται σε 6 κέντρα με ρυθμό 1500 διαγνώσεων κάθε χρόνο. Λόγω του μικρού αριθμού των γενετικών κέντρων και της άνισης γεωγραφικής τους κατανομής η πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες μέσα στη χώρα είναι πολύ περιορισμένη.



Συνεπώς κάθε ασθενής από κάθε περιοχή της χώρας μπορεί να απευθύνεται σε κάθε κέντρο της χώρας. Ελάχιστη χρηματοδότηση υπάρχει για τις υπηρεσίες υγείας γενικά και η έλλειψη γενετικών ειδικών δυσχεραίνει την προσβασιμότητα στις γενετικές υπηρεσίες στην Πολωνία.

## 20. Πορτογαλία

Στην *Πορτογαλία* οι μονάδες κλινικής γενετικής δημιουργήθηκαν από την κυβέρνηση και τοποθετούνται στα νοσοκομεία. Προγεννητική διάγνωση εκτελείται στο 2, 2% των εγκυμοσύνων και μπορεί να προσφερθεί μόνο σε ζευγάρια υψηλού κινδύνου. Ασφάλεια υγείας πρακτικά είναι ανύπαρκτη αλλά η Εθνική Υπηρεσία Υγείας προσφέρει δωρεάν υποστήριξη στον προγεννητικό έλεγχο.

## 21. Ρουμανία

Στη *Ρουμανία* υπάρχουν πολλά νεοσύστατα ινστιτούτα, που δείχνουν ενδιαφέρον στις γενετικές διαταραχές. Η δημιουργία συστήματος μονάδων προγεννητικού ελέγχου είναι σε εμβρυϊκή κατάσταση. Δεν υπάρχει προϋπολογισμός για γενετικές υπηρεσίες αφού αυτές δεν είναι ευρέως διαθέσιμες στη Ρουμανία.

## 22. Ρωσία

Στη *Ρωσία* η γενετική συμβουλευτική και η εξέταση με υπερηχογράφημα είναι διαθέσιμα σε όλα τα γενετικά κέντρα κατά μήκος της χώρας. Αμνιοπαρακέντηση και κυτταρογενετική ανάλυση του εμβρύου διενεργούνται ως ρουτίνα σε όλα τα Τοπικά και Περιφερειακά Ιατρικά Κέντρα. Ακόμα η προγεννητική διάγνωση συνηθίζεται μερικές φορές και στο τρίτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης, για να προσφέρει πληροφορίες στους μαιευτήρες, που σχεδιάζουν τη στρατηγική του τοκετού και για να πάρουν αποφάσεις για χειρουργικές επεμβάσεις σε γενετικά ελαττώματα μετά τη γέννηση.

Δεν υπάρχουν επίσημες δρομολογήσεις σε ενδείξεις για την προγεννητική διάγνωση και στην πράξη οι υπεύθυνοι γιατροί συμμορφώνονται με τις διεθνείς πρακτικές που αναφέρονται στη βιβλιογραφία. Επίσημα, όλο το Σύστημα Υγείας στη Ρωσία

περίλαμβανομένων των ιατρικών γενετικών υπηρεσιών είναι δωρεάν από χρεώσεις και μέχρι τώρα παραμένουν κυρίως χωρίς κόστος για όλες τις οικογένειες με υψηλό κίνδυνο γενετικών, ή χρωμοσωμικών διαταραχών.

### **23. Σερβία**

Στη *Σερβία* υπάρχουν δύο τοπικά κλινικά γενετικά κέντρα, που βρίσκονται εντός των νοσοκομείων στις δύο μεγαλύτερες πόλεις: το Βελιγράδι και το Νόβι Σαντ. Αρκετά γενετικά εργαστήρια υπάρχουν σε μικρότερες πόλεις. Ως αρχή οι γενετικές υπηρεσίες είναι δωρεάν για ασθενείς και οικογένειες. Μερικές από τις πιο προχωρημένες ιατρικές και γενετικές αναλύσεις δε συγκαταλέγονται στην πρωτογενή φροντίδα και οι ασθενείς πληρώνουν κάποιες ποσοτώσεις του κόστους σε εξάρτηση με τον τύπο της διαταραχής και την ανάλυση.

Οι γενετικές υπηρεσίες είναι συνδεδεμένες με τις γενικές υπηρεσίες υγείας σε τοπικά νοσοκομεία, ή σε διαφορετικούς τομείς ή κλινικές. Υπάρχουν πολλά γενετικά εργαστήρια σε μικρότερα κέντρα. Ο υψηλός αριθμός προγεννητικών διαγνώσεων, που πραγματοποιούνται κάθε χρόνο δείχνει ότι είναι ευρέως αποδεκτή ως μια προληπτική μέθοδος για να φέρουν υγιείς απογόνους.

### **24. Σλοβενία**

Στη *Σλοβενία* οι γενετικές υπηρεσίες παρέχονται από ένα κέντρο ιατρικής γενετικής, τρία κυτταρογενετικά εργαστήρια και τέσσερα μοριακά γενετικά εργαστήρια για πληθυσμό περίπου 2000000. Πρόσφατα, ένα ιδιωτικό ίδρυμα, το οποίο περιλαμβάνει μονάδες γενετικής συμβουλευτικής και κυτταρογενετικό εργαστήριο για προγεννητική διάγνωση, αναγνωρίστηκε και τέθηκε σε λειτουργία (DMG). Είναι το μόνο ίδρυμα στη χώρα, που παρέχει γενετική συμβουλευτική και υπηρεσίες προγεννητικής διάγνωσης. Η χρηματοδότηση των γενετικών υπηρεσιών είναι εντός του γενικού συστήματος υγείας. Η γενετική συμβουλευτική και οι εργαστηριακές εξετάσεις, που προτείνονται από ιατρούς γενετιστές είναι δωρεάν και οικονομικοί παράγοντες δεν περιορίζουν την ισότητα στην πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες της Σλοβενίας.

## 25. Ισπανία

Στην *Ισπανία* υπάρχουν ακριβώς 37 γενετικές μονάδες προγεννητικής διάγνωσης, μη περιλαμβανομένων των ιδιωτικών κέντρων, ή των περιφερειακών υπηρεσιών υγείας ούτε αυτών που είναι επιφορτισμένοι με έρευνα. Με σεβασμό στη γενετική συμβουλευτική είναι σημαντικό να αναφερθεί, ότι το συμβούλιο είναι συχνά περιορισμένο με την προγεννητική διάγνωση και όχι περισσότερες από δέκα γενετικές κλινικές προσφέρουν υπηρεσίες, που συνδέουν τη διάγνωση με τη συμβουλευτική και το επακόλουθο των διαφορετικών γενετικών διαταραχών.

Σε πολλές περιπτώσεις προσφέρεται και ψυχολογική υποστήριξη από ειδικούς μετά τη διάγνωση κάποιας ανωμαλίας. Υπάρχει καλή σχέση μεταξύ των γενετικών κέντρων κυρίως λόγω του δημοσίου κοινωνικού συστήματος ασφάλισης, που καλύπτει οικονομικά ένα μεγάλο μέρος των γενετικών υπηρεσιών, επιτρέποντάς τους να ιδρύσουν εργασιακές σχέσεις χωρίς περιορισμούς, που οφείλονται σε ειδικές πληρωμές για κάθε ανάλυση. Επίσης υπάρχει η τέλεια προσβασιμότητα των ενδιαφερομένων στις μονάδες, καθώς και η οικονομική κάλυψη δεν έχει γίνει μέχρι τώρα εμπόδιο στην πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες.

## 26. Σουηδία

Στη *Σουηδία* βρίσκονται κέντρα κλινικής γενετικής στα έξι πανεπιστημιακά νοσοκομεία. Οι μονάδες αυτές της κλινικής γενετικής έχουν ευρύ ανταγωνισμό στη μοριακή βιολογία και στα κυτταρογενετικά, όσο και στη γενετική συμβουλευτική. Δεν υπάρχει επίσημη συνεργασία μεταξύ των διαφορετικών υπαρχόντων γενετικών κέντρων. Υπάρχουν, ωστόσο, στενές επαφές μεταξύ των κέντρων για ανταλλαγή πληροφοριών.

Στόχος του σουηδικού συστήματος είναι η υψηλής ποιότητας φροντίδα της υγείας με ισότητα. Στην πράξη περισσότερο από το 90% των ασθενών παραπέμπονται και για να αποζημιωθούν απαιτούνται πολλές αποδείξεις, ότι η αναφορά ακολουθείται από έναν ειδικό, που έχει σχέση με το νοσοκομείο, υπογεγραμμένο από την διεύθυνση της κλινικής.

## 27. Ελβετία

Στην *Ελβετία* και τα πέντε πανεπιστημιακά νοσοκομεία έχουν Κέντρα Ιατρικής Γενετικής. Επιπρόσθετα, υπάρχουν τέσσερα ιδιωτικά κυτταρογενετικά εργαστήρια σχετιζόμενα με τα πανεπιστημιακά κέντρα. Κάθε πανεπιστημιακό κέντρο προσφέρει γενετική συμβουλευτική, διάγνωση δυσμορφολογίας και κυτταρογενετικές και μοριακές προγεννητικές και μεταγεννητικές διαγνώσεις. Όλα τα κυτταρογενετικά εργαστήρια προσφέρουν χρωμοσομική ανάλυση για προγεννητικό έλεγχο (CVS, δειγματοληψία εμβρυϊκού αίματος και αμνιοπαρακέντηση).

Υπάρχει ένα οργανωμένο σύστημα μονάδων προγεννητικής διάγνωσης για όλες τις πιθανές διαταραχές. Το γενικό υπερηχογράφημα χρηματοδοτείται από την ιδιωτική ασφάλεια και σχεδόν κάθε έγκυος μπορεί να κάνει δύο τουλάχιστον υπερήχους. Οι πρώτου και δεύτερου τριμήνου προγεννητικές διαγνώσεις σοβαρών γενετικών διαταραχών του εμβρύου αποτελούν γενικώς αποδεκτές ενδείξεις για τερματισμό της κύησης.

Τα ιατρικά έξοδα για γενετική συμβουλευτική και προγεννητικό έλεγχο χρεώνονται στους ασθενείς, οι οποίοι μπορούν μετέπειτα να αποζημιωθούν από ιδιωτική ασφάλεια ή την Εθνική Έγκυρη Ασφάλεια. Πρωτογενής πληροφόρηση στις εγκύους παρέχεται κυρίως από τους μαιευτήρες-γιατρούς.

## 28. Τουρκία

Στην *Τουρκία*, αν και έχει αναγνωριστεί επίσημα η ιατρική γενετική, η υποδομή των μονάδων, που αποτελεί όρο για τη γενετική είναι ανεπαρκής και σχετικά με τον αριθμό του ακαδημαϊκού προσωπικού και σχετικά με τον εξοπλισμό, οπότε τα αποτελέσματα είναι μη ικανοποιητικά.

## 29. Ηνωμένο Βασίλειο

Στο *Ηνωμένο Βασίλειο* υπάρχει ειδική τοπική οργάνωση των μονάδων προγεννητικού ελέγχου για την εξυπηρέτηση όλου του πληθυσμού της χώρας. Είκοσι κέντρα στην

Αγγλία και στην Ουαλία καλύπτουν πληθυσμό 52. 000. 000. Όλα τα κέντρα είναι πλήρως εξοπλισμένα με τα κατάλληλα υλικά και το απαραίτητο προσωπικό.

Ωστόσο, υπάρχει ειδική διαδικασία για να φτάσει μια έγκυος γυναίκα στο σημείο προγεννητικού ελέγχου. Φυσικά όλα αυτά δεν είναι δωρεάν και η χρηματοδότηση είναι φτωχή έως ανύπαρκτη και αυτό σηματοδοτεί την μεγάλη επιβάρυνση των ασθενών<sup>221</sup>.

### 30. Ελλάδα

Στην *Ελλάδα* εργάζονται αρκετοί καλά εκπαιδευμένοι γενετιστές και προσφέρουν σημαντικές υπηρεσίες στην κυτταρογενετική, την αιματολογική γενετική, τη βιοχημική γενετική και τα ελαττώματα στην γέννηση καθώς και στη γενετική συμβουλευτική. Μια έρευνα των κέντρων γενετικής στην Ελλάδα έδειξε ότι υπάρχουν δεκατρία τα περισσότερα σχετιζόμενα με πανεπιστήμια και δύο ιδιωτικά κέντρα στην Αθήνα. Κυτταρογενετικές υπηρεσίες και υπηρεσίες κλινικής γενετικής προσφέρονται σχεδόν σε όλα τα κέντρα.

Ωστόσο, η χώρα έχει έλλειψη από ολοκληρωμένα σχηματισμένα κέντρα και ο αριθμός των ιατρών σε πλήρη χρόνο είναι εξαιρετικά περιορισμένος. Ο λόγος των ιατρών προς το τεχνικό προσωπικό είναι δυσανάλογα μικρός, αντικοινωνικός και βασικά δυσλειτουργικός. Ειδική γενετική φροντίδα προσφέρεται σε μαιευτικά νοσοκομεία από τα οποία τα περισσότερα είναι ιδιωτικά.

Οι ακόλουθοι παράγοντες ενεργά μειώνουν την ποιότητα γενετικών υπηρεσιών στην Ελλάδα. Ανεκπαίδευτο προσωπικό ασχολείται με τη συμβουλευτική, τα γενετικά αποτελέσματα δίνονται ορισμένες φορές χωρίς συμβουλευτική, υπάρχει μία έλλειψη των ελέγχων για φτωχές κλινικές πρακτικές και έλλειψη της εξασφάλισης της ποιότητας στα εργαστήρια μοριακής γενετικής και κυτταρογενετικής. Εθνικά γενικά πλαίσια δεν υπάρχουν μόνο σε όλα τα κληρονομικά νοσήματα. Είναι ατυχές, ότι η Ελλάδα δεν έχει αναπτύξει γραμμές ασφαλείας, για να προστατεύει τους ασθενείς από

---

<sup>221</sup> Το υλικό του παρόντος κεφ. είναι από το *European Journal of Human Genetics*, by Robert Harris, Department of medical genetics, St. Mary's Hospital, Manchester- Preface: Three Principles, *Eur. J. Hum. Genet* 1997; 5 (suppl 2)

τα σφάλματα των φορέων της φροντίδας της υγείας. Δεν υπάρχουν εθνικά προγράμματα, ή δημοσιεύσεις, που να τιμούν την συμβουλευτική. Τοπικές αναφορές υπάρχουν αναρτημένες στους πίνακες στα νοσοκομεία, αλλά αυτό περιορίζει την δικαιοδοσία τους για την αποδοχή των θεμάτων ασφαλείας και ηθικής των νέων θεραπειών, ή των ερευνών.

Η χρήση πληροφοριακών συστημάτων για τα αρχεία των νοσοκομείων είναι σε αρχάριο στάδιο. Δεν υπάρχουν καθόλου εθνικά στοιχεία των κληρονομικών νοσημάτων. Προς στιγμήν το κράτος δεν έχει κάνει καμία αναφορά για νομοπαραγωγική διαδικασία σχετικά με την προγεννητική διάγνωση, ή τις γενετικές εξετάσεις.

Συμπερασματικά, όπως διαφαίνεται από την παραπάνω λεπτομερή μελέτη των ευρωπαϊκών χωρών, στην Ελλάδα το σύστημα προγεννητικής διάγνωσης βρίσκεται σε χαμηλό ακόμα επίπεδο ειδικά στα πλαίσια του δημοσίου. Στον ιδιωτικό τομέα υπάρχουν οι υποδομές, ωστόσο, το κόστος μερικές φορές είναι απαγορευτικό για τους πολίτες. Επιπλέον, απουσιάζει η νομοθετική βάση. Συνεπώς, η Ελλάδα αφού βρίσκεται ακόμα σε ένα αναπτυξιακό επίπεδο συστήματος μονάδων προγεννητικής διάγνωσης θα έπρεπε να παραδειγματιστεί από τα πρότυπα συστήματα της Γαλλίας και της Φινλανδίας και να παρέχει σε όλα τα ζευγάρια το δικαίωμα της γνώσης και της επιλογής.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

### ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΠΡΟΤΑΣΗΣ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΟΥ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΥ ΜΟΝΑΔΩΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΜΕ ΤΗΝ ΠΡΟΫΠΟΘΕΣΗ ΥΠΑΡΞΗΣ ΝΟΜΙΚΟΥ ΠΛΑΙΣΙΟΥ ΚΑΙ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΑ ΠΡΟΤΥΠΑ ΤΗΣ ΕΥΡΩΠΑΪΚΗΣ ΕΝΩΣΗΣ ΚΑΙ ΤΙΣ ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ ΤΗΣ ΧΩΡΑΣ.

#### 6.1. Γενετική εξέταση - Γενικά

Η γενετική εξέταση, ανάλυση και διάγνωση αποτελούν ιατρικές διαδικασίες, οι οποίες πρέπει κατά κανόνα να συμμορφώνονται ό, τι ορίζεται ως "καλή κλινική πρακτική". Σημειώνεται, ότι τα υψηλά πρότυπα των γενετικών εξετάσεων είναι απαραίτητα, δεδομένου ότι οι αποφάσεις έχουν κρίσιμη σχέση με τη ζωή ενός ανθρώπου όταν τα αποτελέσματα έρχονται στο φως. Τα γενετικά τεστ πρέπει να δίνουν τη δυνατότητα στα άτομα να λαμβάνουν ανεξάρτητες αποφάσεις και να κάνουν επιλογές με πλήρη γνώση των γεγονότων και όχι τουλάχιστον, όπου η γέννηση και οι αγωγές και άλλοι παράγοντες, οι οποίοι μπορεί να καθορίσουν ενός ατόμου την ποιότητα ζωής, αναφέρονται. Ωστόσο, εάν τα πλεονεκτήματα των γενετικών εξετάσεων πρόκειται να πραγματοποιηθούν, οι τρόποι των προσφερόμενων εξετάσεων (τα τεστ πρέπει να είναι ακριβή και η ίση πρόσβαση στις υπηρεσίες να είναι διαθέσιμη για όλους), το περιεχόμενο (ειδικές συμβουλευτικές υπηρεσίες, οι οποίες δεν σφετερίζονται προσωπικές απόψεις) και η τεχνολογία μπορούν να αποτελέσουν ισότιμα σημαντικούς παράγοντες.

Καταρχήν πιστεύεται απολύτως, ότι οι εθνικοί και Ευρωπαϊκοί κανόνες, που εξουσιάζουν τον τομέα της γενετικής σχετικά με την διασφάλιση του δικαιώματος στην υγεία κάθε ανθρώπου, πρέπει να δηλώνουν σαφώς, ότι οι γενετικές εξετάσεις πρέπει να χρησιμοποιούνται μόνο για ερευνητικούς, προληπτικούς, θεραπευτικούς, ή ιατρικής έρευνας σκοπούς και μόνο στη βάση της κατάλληλης ιατρικής συμβουλής, που διατυπώνεται από την Ευρωπαϊκή Διακήρυξη των Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων και Βιοϊατρικής. Με πλήρη σεβασμό στα θεμελιώδη δικαιώματα του ατόμου και ειδικότερα σε αυτά, που σχετίζονται με την εμπιστευτικότητα και την προστασία των

προσωπικών δεδομένων, όπως έχει ήδη εφαρμοστεί βάσει νόμου σε εθνικό και κοινοτικό επίπεδο.

Επιβάλλονται περιορισμοί στο ότι η προγεννητική διάγνωση δεν πρέπει να χρησιμοποιείται λανθασμένα με σκοπό να σχεδιάζονται τα χαρακτηριστικά του παιδιού, που μπορεί στο μέλλον να προδιαγράφονται, όπως το χρώμα των μαλλιών, το χρώμα των ματιών, ή το φύλο. Θεωρείται ιδιαζόντως σημαντικό να διασφαλιστεί, ότι καμία γυναίκα δεν υποχρεώνεται να υποβληθεί σε προγεννητική διάγνωση και ότι κάθε απόφαση για μην προσφυγή σε τέτοια διάγνωση είναι σεβαστή και υποστηρικτή.

## **6.2. Υποκείμενα εξέτασης προγεννητικού ελέγχου**

A) σε ενήλικες και αναφέρονται στους συγκεκριμένους κινδύνους, που συνεπάγεται μία απόφαση τεκνοποιίας,

B) σε έμβρυα προ της εμφυτεύσεώς του στη μήτρα (στην περίπτωση αυτή αναφερόμεθα στα εξωσωματικούς δημιουργημένα έμβρυα στα πλαίσια αγωγής κατά της στειρότητας)

Γ) σε έμβρυα ενδομητρίως.

Οι γενετικές εξετάσεις γίνονται σε κατ' εκτίμηση υγιή άτομα με σκοπό να εξακριβωθεί ποια εξ αυτών έχουν την πιθανότητα να κληρονομήσουν γενετικό νόσημα στο παιδί τους, ή σε έμβρυα, για να επιβεβαιωθεί, ή να αποκλεισθεί η ύπαρξη γενετικού νοσήματος. Η δυνατότητα αυτών των εξετάσεων επιβάλλει τη λήψη αποφάσεων σχετικά με τη συνέχιση, ή τη διακοπή της κύησης, εκεί όπου προηγουμένως αυτό δεν ήταν δυνατό.

Οι γενετικές εξετάσεις μπορούν να δώσουν πληροφορίες για αρκετά γενετικά νοσήματα, ή ανωμαλίες. Ειδικότερα τα γενετικά νοσήματα μπορούν να διαιρεθούν αιτιολογικά σε:

A) γονιδιακά,

B) χρωμοσωματικά, και



Γ) πολυγονιδιακά ή πολυπαραγοντικά.

### **6.3. Προγεννητική Διάγνωση - Ζήτημα κοινωνικής πολιτικής**

Στην προγεννητική διάγνωση μπορούν να καταφύγουν όσες έγκυες γυναίκες το επιθυμούν ελεύθερα και το κράτος θα πρέπει να προσφέρει τις ίδιες υπηρεσίες ισότιμα σε όλες. Αυτό μπορεί να συμβεί μόνο με τη δημιουργία ενός συστήματος Μονάδων Προγεννητικού Ελέγχου στα πλαίσια του Εθνικού Συστήματος Υγείας και με την απαραίτητη χρηματοδότηση από το κράτος.

Ο σχεδιασμός ενός τέτοιου συστήματος μπορεί να γίνει με ένα χρονοδιάγραμμα πέραν των έξι τουλάχιστον ετών και με την προϋπόθεση, ότι έχουν θεσπισθεί όλοι οι απαραίτητοι νόμοι, που αφορούν την κατοχύρωση των δικαιωμάτων των εξεταζόμενων και την οργάνωση των Μονάδων με ένα γενικό πλαίσιο για όλη την επικράτεια της χώρας. Επιπλέον, πρέπει να θεσπισθούν και καινούρια εκπαιδευτικά μέτρα σχετικά με τις ειδικότητες των ιατρών, που μπορούν να εργασθούν σε τέτοιες μονάδες και σχετικά με την δημιουργία συστήματος συνεχούς επιμόρφωσης. Η συνεργασία των Υπουργείων Υγείας και Οικονομικών κρίνεται απαραίτητη.

Σαν πρώτο ξεκίνημα θα πρέπει να γίνει ο προϋπολογισμός της δημιουργίας ενός τέτοιου συστήματος από τα Υπουργεία Υγείας και Οικονομικών. Εφόσον γίνει δεκτός ο προϋπολογισμός και με την προϋπόθεση της νομοθετικής ρύθμισης για τα γενικά πλαίσια της δημιουργίας των Μονάδων, θα πρέπει να ξεκινήσει η κατασκευή των κτηριακών εγκαταστάσεων, που θα είναι συνδεδεμένες με κρατικά Νοσοκομεία.

### **6.4. Νομικό πλαίσιο**

Παράλληλα θα πρέπει να έχει γίνει η νομοθετική ρύθμιση<sup>222</sup> για την εκπαίδευση των ειδικών, ώστε με την δημιουργία του πρόσφορου εδάφους και με τη εκπλήρωση των κτηριακών δεδομένων, να υπάρχει ήδη προσωπικό κατάλληλο για την στελέχωση των Μονάδων.

---

<sup>222</sup> Βλ. απόφ. αρ. 2 της 204<sup>ης</sup> Ολομ/21-9-2006 του ΚΕ. ΣΥ « Οργάνωση και Λειτουργία Κέντρων Γενετικής-Προσόντα των Γενετιστών»

Αρχικά θα πρέπει να γίνει ανάλυση της απαραίτητης οργάνωσης, που απαιτείται για μία πρότυπη Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης.

### **6.5. Τμήματα, συνδεσιμότητα και προσωπικό.**

Η Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης να αποτελείται τουλάχιστον από:

- Ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής.
- Ένα μαιευτικό τμήμα προγεννητικού ελέγχου.
- Ένα τμήμα γενετικής συμβουλευτικής και υποστήριξης.
- και, μία γραμματεία για το γενετικό αρχείο.

Είναι απαραίτητο όλα τα τμήματα να βρίσκονται σε διαρκή επικοινωνία και συνεννόηση με κυρίαρχο συνδετικό κρίκο την γραμματεία<sup>223</sup>

Αναλυτικά, η ενδιαφερόμενη έγκυος, ή το ενδιαφερόμενο ζευγάρι, που θα καταφθάνει στη μονάδα θα συναντάει πρωταρχικά την Γραμματεία. Είναι απαραίτητη η ύπαρξη τουλάχιστον πέντε θέσεων γραμματέων από τις οποίες οι τρεις θα είναι για την εξυπηρέτηση του κοινού και του προγραμματισμού και οι άλλοι δύο για την αρχειοθέτηση. Μετά την επαφή των ενδιαφερομένων με την γραμματεία θα μπορούν να κανονίζουν τη συνάντηση με τον ειδικό στο τμήμα γενετικής συμβουλευτικής.

Στο τμήμα γενετικής συμβουλευτικής θα απευθύνονται πρωταρχικώς οι έγκυες γυναίκες, ή τα ζευγάρια, όπου θα γίνεται η πρώτη καταγραφή του ιστορικού και θα συζητείται, εάν και εφόσον είναι απαραίτητη η προσφυγή σε έναν προγεννητικό έλεγχο. Επίσης θα πραγματοποιείται όλη η απαραίτητη ενημέρωση για τις μεθόδους, που χρησιμοποιούνται, θα επιλύονται οι όποιες απορίες και θα γίνεται πλήρης ενημέρωση για όλους τους πιθανούς κινδύνους. Στο τμήμα γενετικής συμβουλευτικής θα πρέπει να απασχολούνται τουλάχιστον δύο ειδικοί σύμβουλοι με απαραίτητο

<sup>223</sup> Βλ. Απόφ. αρ. 1 της 99ης Ολομ/19-3-93 του ΚΕ.Σ.Υ « Οργάνωση και Λειτουργία Κέντρων Ιατρικής Γενετικής

πτυχίο της ιατρικής, ή της ψυχολογίας και εξειδίκευση στον τομέα της γενετικής συμβουλευτικής.

Εφόσον, κριθεί απαραίτητη η προσφυγή στην προγεννητική διάγνωση, ή οι γονείς από μόνοι τους επιθυμούν να καταφύγουν σε αυτήν για την διασφάλιση της γνώσης και εφόσον έχουν ενημερωθεί πλήρως για τον τρόπο της εξέτασης και τους πιθανούς κινδύνους θα μπορούν να περάσουν στο τμήμα του προγεννητικού ελέγχου. Στο συγκεκριμένο τμήμα θα γίνεται η λήψη των δειγμάτων. Απαιτούνται τουλάχιστον δύο ειδικοί ιατροί γενετιστές σε καθημερινή βάση, η ύπαρξη επιπλέον ατόμων θα τους επιτρέπει να απασχολούνται και ως σύμβουλοι στο τμήμα της γενετικής συμβουλευτικής. Μετά την λήψη των δειγμάτων αυτά θα αποστέλλονται άμεσα στο εργαστήριο κυτταρογενετικής. Η διακομιδή των δειγμάτων θα γίνεται από το προσωπικό, το νοσηλευτικό δηλαδή, που θα βοηθάει και στην λήψη των δειγμάτων από τις εγκύους.

Στο εργαστήριο κυτταρογενετικής οι ειδικοί ερευνητές θα μπορούν να αναλύουν τα δείγματα και να βγάζουν τα αποτελέσματα. Στο εργαστήριο κυτταρογενετικής είναι απαραίτητη και η ύπαρξη μιας τράπεζας γενετικού υλικού, στο οποίο θα μπορούν να φυλάσσονται τα δείγματα μετά από σύμφωνη γνώμη των εξεταζομένων και με βάση τους κανόνες προστασίας των ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων. Η τράπεζα αυτή γενετικού υλικού μπορεί να φανεί χρήσιμη για έρευνα. Απαιτούνται τουλάχιστον πέντε ειδικοί ερευνητές με σπουδές στην Χημεία ή την Βιοχημεία, την Μικροβιολογία και με απαραίτητη εξειδίκευση σε κάποιον από τους κλάδους της κυτταρογενετικής, της μοριακής γενετικής. Τα αποτελέσματα της εξέτασης θα αποστέλλονται στη γραμματεία, όπου θα διατηρούνται στο αρχείο και από όπου θα μπορεί να τα δει ο υπεύθυνος ειδικός γενετιστής - ιατρός του τμήματος προγεννητικού ελέγχου για επιβεβαίωση των διαπιστώσεων των ερευνητών.

Ο ειδικός γενετιστής μαζί με τον σύμβουλο θα πρέπει να ενημερώνουν όσες εγκύους εξετάστηκαν. Η επιβεβαίωση για την ακρίβεια των αποτελεσμάτων, για το ποσοστό επιτυχίας και η δημιουργία αισθήματος εμπιστοσύνης είναι σημαντικοί παράγοντες για την ψυχολογία της εγκύου.

Σε αυτό το σημείο, εάν τα αποτελέσματα δείξουν κάποια διαταραχή στο έμβρυο, που δεν μπορεί να θεραπευθεί έρχεται η κρίσιμη στιγμή και το κρίσιμο δίλημμα για την επιλογή της μητέρας, ή του ζευγαριού. Σημαντικός είναι και πάλι ο λόγος του συμβούλου, ο οποίος οφείλει αντικειμενικά να εξηγήσει την κατάσταση και τις συνέπειες της διαταραχής. Αν η επιλογή είναι αυτή της έκτρωσης τότε η Μονάδα Προγεννητικού Ελέγχου, που θα βρίσκεται σε συνεχή σύνδεση με τη Μαιευτική Μονάδα και την Γυναικολογική Μονάδα του νοσοκομείου θα παρέχει αυτή τη δυνατότητα στην εξεταζόμενη. Η ψυχολογική υποστήριξη σε αυτή τη δεδομένη στιγμή είναι απαραίτητη και πολύ σημαντική.

Όλα αυτά έχουν καταγραφεί στο ιστορικό της εξεταζόμενης και θα πρέπει με την συνεργασία των τμημάτων να συγκεντρώνονται όλα στο αρχείο. Το αρχείο μπορεί να οργανωθεί με συστήματα υπολογιστών και με τη δημιουργία ενός δικτύου μεταξύ των τμημάτων και της γραμματείας. Μ' αυτόν τον τρόπο όλες οι πληροφορίες θα μετέρχονται άμεσα στο αρχείο, όπου οι γραμματείς θα οφείλουν να τις ελέγξουν και να διατηρούν το πληροφοριακό σύστημα σε συνεχή λειτουργία. Καθώς επίσης θα πρέπει να φροντίζουν για την ασφάλεια του ηλεκτρονικού πλέον αρχείου, την δημιουργία μίας βάσης δεδομένων και την ασφάλεια από διαρροές οποιουδήποτε τύπου. Η διασφάλιση του αρχείου είναι στην υπευθυνότητά τους και γι' αυτό είναι απαραίτητη η γνώση από μέρους τους πληροφορικών θεμάτων και η κατοχή κάποιου τίτλου σπουδών με αντικείμενο την πληροφορική.

Πληροφορίες για τις προσφερόμενες υπηρεσίες από την Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης θα δίδονται και τηλεφωνικώς από την γραμματεία.

## **6.6. Ανάγκες σε χώρο και εξοπλισμός.**

Για την γραμματεία χρειάζεται τουλάχιστον ένας χώρος 50 μ<sup>2</sup>, ο οποίος θα είναι διαχωρισμένος σε δύο δωμάτια. Στο ένα (30 μ<sup>2</sup>) θα υπάρχουν τα γραφεία, που θα εξυπηρετούν το κοινό και στο άλλο (20 μ<sup>2</sup>) θα υπάρχουν οι γραμματείς και τεχνικοί, που είναι υπεύθυνοι για το αρχείο και τη λειτουργία των υπολογιστών της μονάδας. Είναι απαραίτητα τουλάχιστον πέντε γραφεία και η ύπαρξη ενός υπολογιστή για κάθε εργαζόμενο στην γραμματεία.

Απαιτείται επίσης η ύπαρξης χώρου υποδοχής των ασθενών, που θα ανέρχονται στα 20 μ<sup>2</sup> τουλάχιστον, βοηθητικοί χώροι, όπως η αποθήκη και οι τουαλέτες που μαζί με τον χώρο κυκλοφορίας υπολογίζονται στα 40 μ<sup>2</sup>. Επιπλέον, είναι απαραίτητη για τη μονάδα η ύπαρξη αίθουσας συσκέψεων που υπολογίζεται στα 30 μ<sup>2</sup>.

Για το τμήμα γενετικής συμβουλευτικής και υποστήριξης χρειάζονται δύο χώροι εκ των οποίων έκαστος υπολογίζεται στα 35 μ<sup>2</sup>. Ως εξοπλισμός κρίνεται απαραίτητο ένα γραφείο και ένας υπολογιστής, που θα βρίσκεται συνδεδεμένος με το αρχείο.

Για το μαιευτικό τμήμα προγεννητικού ελέγχου απαιτούνται τουλάχιστον δύο γραφεία – εξεταστήρια, από τα οποία, το καθένα θα έχει τουλάχιστον 45 μ<sup>2</sup> χώρο. Πέραν του γραφείου και του υπολογιστή είναι απαραίτητη η ύπαρξη ειδικής εξεταστικής κλίνης και όλου του ειδικού εξοπλισμού για την λήψη του δείγματος. Επίσης, είναι απαραίτητος και ειδικός χώρος για το νοσηλευτικό προσωπικό, που θα παρέχει την βοήθειά του, ο οποίος υπολογίζεται στα 20 μ<sup>2</sup>.

Για το εργαστήριο απαιτείται ο περισσότερος χώρος. Υπολογίζεται περίπου στα 150 μ<sup>2</sup> για την ύπαρξη παρασκευαστηρίου, στείρου θαλάμου, αίθουσα μικροσκόπησης, αίθουσα μη παρασκευαστικής εργασίας και για το γραφείο του διευθυντού του τμήματος. Ο εξοπλισμός των εργαστηρίων είναι ειδικός και θα πρέπει να εκσυγχρονίζεται διαρκώς. Αποτελείται από ειδικά μικροσκόπια τα οποία θα φέρουν βίντεο και εκτυπωτή και θα είναι συνδεδεμένα με προσωπικό υπολογιστή, από κλιβάνους, ειδικούς κλωβούς, καθώς και φυγόκεντρους.

Συνεπώς ο απαιτούμενος χώρος για μια Μονάδα Προγεννητικού Ελέγχου παρουσιάζεται συνοπτικά<sup>224</sup>:

---

<sup>224</sup> Βλ. Προτάσεις της απόφασης 1 της 99<sup>ης</sup> Ολομ/19-3-1993 του Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας, «Οργάνωση και λειτουργία Κέντρων Ιατρικής Γενετικής». Η απόφαση δεν δημοσιεύθηκε σε Φ.Ε.Κ

<i>Ανάγκες σε χώρο</i>	<i>Έκταση σε μ<sup>2</sup></i>
Τμήμα Γενετικής Συμβουλευτικής	70
Μαιευτικό Τμήμα Προγεννητικού Ελέγχου	110
Εργαστήριο Κυτταρογενετικής	150
Γραμματεία	50
Λοιποί χώροι	90
<b>ΣΥΝΟΛΟ</b>	<b>470</b>

Μετά την παράθεση των στοιχείων, που είναι απαραίτητα για τη δημιουργία της πρότυπης Μονάδας Προγεννητικής Διάγνωσης γίνεται ανάλυση του τρόπου που θα αναπτυχθούν αυτές οι Μονάδες μέσα στην χώρα με βάση τον πληθυσμό.

### **6.7. Χωροταξική οργάνωση των Μονάδων.**

Ο πληθυσμός της Ελλάδας ανέρχεται περίπου στα 10. 000. 000 και βάσει των ευρωπαϊκών δεδομένων όπως της Φινλανδίας και αναφορικά με την οργάνωση μονάδων με πρότυπο την Μονάδα, που αναπτύχθηκε παραπάνω, για 1. 000. 000 πληθυσμού περίπου απαιτείται και μία μονάδα. Με αυτό τον τρόπο διαφαίνεται, ότι στη χώρα πρέπει να δημιουργηθούν δέκα Μονάδες Προγεννητικής Διάγνωσης μέσα στα πλαίσια των ήδη υπάρχοντων κρατικών Νοσοκομείων.

Κρίνεται απαραίτητη η δημιουργία τουλάχιστον τριών οργανωμένων Μονάδων στην Αθήνα και δύο στη Θεσσαλονίκη λόγω του αυξημένου πληθυσμού των δύο αυτών κέντρων. Οι υπόλοιπες πέντε μονάδες θα κατανεμηθούν σε όλη την υπόλοιπη χώρα για να μην χρειάζεται ο πληθυσμός των απομακρυσμένων περιοχών να καταφεύγει στα δύο μεγάλα κέντρα. Επιπλέον θα υπάρχει σύνδεση των Μονάδων της Περιφέρειας με τις Μονάδες της Αθήνας και της Θεσσαλονίκης για τη δημιουργία μεγαλύτερης εμπιστοσύνης προς τους εξεταζομένους.

Αναλυτικά λοιπόν όλη η *Στερεά Ελλάδα* θα μπορεί να εξυπηρετείται από τις Μονάδες Προγεννητικής Διάγνωσης της *Αθήνας*, οι οποίες θα συστεγάζονται σε καινούριες

πτέρυγες μεγάλων κρατικών νοσοκομείων όπως το "Λαϊκό". Πιθανόν λόγω των πολλών κατοίκων της πρωτεύουσας να είναι απαραίτητη η δημιουργία περισσότερων εργαστηρίων σε κάθε μονάδα για την διασφάλιση της ταχύτητας της έκδοσης αποτελεσμάτων.

Για τη *Μακεδονία* οι ανάγκες του πληθυσμού μπορούν να καλυφθούν από δύο Μονάδες Προγεννητικής Διάγνωσης στη *Θεσσαλονίκη*, οι οποίες θα βρίσκονται σε κρατικά νοσοκομεία όπως το Γενικό Νοσοκομείο "Αγ. Σοφία" ή το Ιπποκράτειο. Ίσως και στη *Θεσσαλονίκη* κριθεί απαραίτητη η ύπαρξη περισσότερων ειδικών εργαστηριακών μονάδων.

Για την κάλυψη των αναγκών του πληθυσμού της *Βορείου Ελλάδος* μπορεί να δημιουργηθεί μία Μονάδα Προγεννητικής Διάγνωσης στο Νοσοκομείο της *Καβάλας*.

Για την *Θεσσαλία* και τον πληθυσμό της είναι απαραίτητη η δημιουργία μία Μονάδας Προγεννητικής Διάγνωσης στη *Λάρισα*, στο Γενικό Νοσοκομείο της.

Για την κάλυψη των αναγκών του πληθυσμού της *Ηπείρου* και των *Επτανήσιων* είναι απαραίτητη η δημιουργία Μονάδας στα *Ιωάννινα*.

Για την *Πελοπόννησο* αρκεί προς στιγμήν η δημιουργία Μονάδας Προγεννητικής Διάγνωσης στο Γενικό Νοσοκομείο *Καλαμάτας*.

Τέλος για την *Κρήτη* και τα *Δωδεκάνησα* είναι απαραίτητη η Δημιουργία Μονάδας Προγεννητικής Διάγνωσης στο *Ηράκλειο*.

Ως αρχή για την δημιουργία ενός δημοσίου συστήματος Προγεννητικής Διάγνωσης οι Μονάδες αυτές κρίνονται επαρκείς. Ωστόσο, στην πράξη ίσως διαπιστωθεί, ανάλογα και με την συμμετοχή των γυναικών, ότι είναι απαραίτητη η δημιουργία επιπρόσθετων μονάδων και σε άλλες μεγάλες πόλεις της Ελλάδος.

## 6.8. Εκπαίδευση και ενημέρωση

Είναι επίσης σημαντικό να παρουσιαστεί και η αναγκαία μετατροπή στο σύστημα της εκπαίδευσης για την δημιουργία των κατάλληλων επιστημόνων που θα στελεχώσουν τις Μονάδες.

Μέσα από την Ιατρική θα πρέπει να δίνονται τα πρώτα εφόδια για τα ζητήματα της Γενετικής. Θα πρέπει να υπάρχουν ειδικά μαθήματα για την Κυτταρογενετική, τη Μοριακή Γενετική, την Προγεννητική Διάγνωση και τη Γενετική Συμβουλευτική. Η ύπαρξη των μαθημάτων αυτών θα δίνει το έναυσμα σε μερικούς φοιτητές να ακολουθήσουν αυτό τον κλάδο και να μπορέσουν να στελεχώσουν μελλοντικά τις Μονάδες. Είναι απαραίτητη λοιπόν και η δημιουργία ειδικότητας την οποία θα μπορούν να παίρνουν οι πτυχιούχοι της Ιατρικής, ή και άλλοι επιστήμονες.

Όμως, εκπαίδευση και η ενημέρωση έγκειται και σε ένα άλλο επίπεδο. Αυτό των σχολείων, καθώς όλες οι νεαροί θα πρέπει να γνωρίζουν πόσο σημαντική μπορεί να είναι η Προγεννητική Διάγνωση και πόσο μπορεί να βοηθήσει. Ένα πρόγραμμα για την Προγεννητική Διάγνωση μπορεί να δημιουργηθεί με βάση το πρόγραμμα για την παροχή "Πρώτων Βοηθειών".

Επιπλέον, είναι απαραίτητη η δημιουργία μιας "Σχολής" επιμόρφωσης στην οποία θα προσφεύγουν όλοι οι εργαζόμενοι σε Μονάδες Προγεννητικής Διάγνωσης για την συνεχή ενημέρωσή τους σχετικά με τις διεθνείς εξελίξεις στον τομέα της Γενετικής. Η συμμετοχή στην Επιμόρφωση θα είναι υποχρεωτική.

Είναι επιτακτική η ανάγκη θεσμοθέτησης των προϋποθέσεων ίδρυσης και λειτουργίας των εργαστηρίων γενετικής, έτσι ώστε η χώρα μας να εναρμονισθεί με την πλειονότητα των χωρών της ευρωπαϊκής ένωσης, καθώς και της καθιέρωσης της ειδικότητας της Ιατρικής Γενετικής, για να ενταχθούμε και στον αντίστοιχο πίνακα της οδηγίας 2005/36/EK. Με αυτόν τον τρόπο, θα εναρμονισθούμε με τις ευρωπαϊκές επιταγές, αλλά κυρίως θα αξιοποιηθούν επιστήμονες, που έχουν ήδη τα απαιτούμενα προσόντα, αλλά λόγω της μη θεσμοθέτησης της σχετικής ειδικότητας στη χώρα μας, δεν υπάρχει η δυνατότητα αξιοποίησής τους στον δημόσιο τομέα.



Τα *Κέντρα Γενετικής* πρέπει να περιλαμβάνουν τη Μονάδα Κλινικής γενετικής και τον εργαστηριακό τομέα με τις Μονάδες Μοριακής Γενετικής, Κυτταρογενετικής και Βιοχημικής Γενετικής.

Τα Κέντρα, τα τμήματα και οι Μονάδες Γενετικής να λειτουργούν στο δημόσιο τομέα (στο πλαίσιο του Πανεπιστημίου ή νοσοκομείων του ΕΣΥ, ή ειδικών κέντρων /ινστιτούτων) και στον ιδιωτικό τομέα (αυτόνομα, ή στα πλαίσια θεραπευτηρίων).

Τα *Ειδικά Κέντρα Γενετικής* τα οποία θα ασχολούνται με ένα ειδικό αντικείμενο μπορούν να λειτουργήσουν στο δημόσιο τομέα και στον ιδιωτικό τομέα.

Όλα αυτά τα κέντρα γενετικής (γενικά και ειδικά) εκτός της παροχής υπηρεσιών έχουν ως βασικό τους μέλημα την εκπαίδευση του προσωπικού τους και την έρευνα.

Τα Κέντρα γενετικής οφείλουν να συνεργάζονται με κλινικό γενετιστή. Το ίδιο ισχύει και για τα τμήματα και τις Μονάδες Γενετικής του δημοσίου και ιδιωτικού τομέα.

Όλες οι λειτουργικές οντότητες οφείλουν να τηρούν τα διεθνή πρότυπα και τις διεθνώς αποδεκτές κατευθυντήριες οδηγίες για την εξασφάλιση της αξιοπιστίας και του ελέγχου ποιότητας των παρεχόμενων υπηρεσιών προς όφελος του πολίτη.

Τα τμήματα και οι Μονάδες Γενετικής δύνανται να ιδρύονται και να λειτουργούν στο δημόσιο και ιδιωτικό φορέα εφόσον : α) πληρούν τους όρους και τις προϋποθέσεις ίδρυσης και λειτουργίας, που θα θεσπίζονται από το σχετικό νομοθετικό πλαίσιο και β) να στελεχώνονται από τους ειδικούς Γενετιστές, όπως αυτοί θα έχουν θεσμοθετηθεί από την αντίστοιχη νομοθετική ρύθμιση.<sup>225</sup>

Προκειμένου να διαμορφωθεί ένα θεσμικά ολοκληρωμένο και σύγχρονο πλαίσιο για τις Υπηρεσίες Γενετικής θα πρέπει να συμπεριληφθεί:

*1. Θεσμοθέτηση ανεξάρτητης αρχής υπηρεσιών γενετικής του ανθρώπου.*

---

<sup>225</sup> Βλ. Προτάσεις της Πανελληνίας Ενωσης Βιοεπιστημόνων στο αρ. πρωτ. Β 402 έγγραφό τους προς τον Υπουργό Υγείας, Αθήνα 2007

Η ανεξάρτητη αρχή θα έχει ως αντικείμενό της τη διαμόρφωση των όρων και προϋποθέσεων παροχής των υπηρεσιών γενετικής, τον έλεγχό τους και την επικαιροποίησή τους.

## *2. Οργάνωση των υπηρεσιών της Γενετικής Συμβουλευτικής*

Η κοινωνική διάσταση και η ετερογένεια των γενετικών νοσημάτων, αλλά και η γεωγραφική ιδιαιτερότητα της χώρας μας σε συνδυασμό με την αδυναμία δημιουργία εργαστηρίων γενετικής σε κάθε νοσοκομείο της χώρας, καθιστούν τη λειτουργία γενετικών συμβουλευτών πολύτιμη στις υπηρεσίες γενετικής.

Παράλληλα προτείνεται να συσταθούν όροι και προϋποθέσεις για τη δημιουργία νέων Γενετικών Συμβουλευτών (βιοεπιστήμονες, γιατροί, κοινωνικοί λειτουργοί, ψυχολόγοι, νοσηλευτές και σχετικοί πτυχιούχοι μετά από εμπειρία, ή και εκπαίδευση στο σχετικό αντικείμενο, όπως ισχύει σε πολλά μέρη του κόσμου), όπως διετής μεταπτυχιακός τίτλος σπουδών, ή πενταετής τουλάχιστον εμπειρία στο αντίστοιχο αντικείμενο).<sup>226</sup>

## **6.9. Πρωτόκολλο**<sup>227</sup>

Παράλληλα με τις παραπάνω προτάσεις χρήσιμο είναι να ληφθούν υπόψη και τα άρθρα του πρωτοκόλλου της Ευρώπης, έτσι ώστε να είμαστε εναρμονισμένοι και με τα ευρωπαϊκά δεδομένα:

### **Άρθρο 5: Ποιότητα υπηρεσιών γενετικής**

Οι αρχές πρέπει να λάβουν τα απαραίτητα μέτρα, ώστε να εξασφαλίσουν, ότι οι υπηρεσίες γενετικής έχουν την κατάλληλη ποιότητα. Συγκεκριμένα, πρέπει να εξασφαλίσουν τα εξής:

---

<sup>226</sup> Βλ. Προτάσεις της Πανελλήνιας Ένωσης Βιοεπιστημόνων, όπου παραπάνω

<sup>227</sup> Βλ. άρθρα 5, 6, 7, 11 Additional protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purpose, Strasbourg 27-11-2008

α) Οι γενετικές εξετάσεις να πληρούν τα γενικώς αποδεκτά κριτήρια επιστημονικής και κλινικής εγκυρότητας

β) Ένα ποιοτικό πρόγραμμα διασφάλισης να εφαρμόζεται σε κάθε εργαστήριο και τα εργαστήρια να υπόκεινται σε τακτικούς ελέγχους

γ) Τα άτομα, που παρέχουν τις υπηρεσίες γενετικής να έχουν τα απαραίτητα προσόντα, που τους επιτρέπουν να εξασκούν τον ρόλο τους σύμφωνα με τις επαγγελματικές υποχρεώσεις και πρότυπα.

### Επεξήγηση <sup>228</sup>

Το άρθρο αυτό ορίζει τον σκοπό και επιβάλλει την υποχρέωση στα κράτη να λάβουν μέτρα προκειμένου να τον καταφέρουν. Ο σκοπός είναι να εξασφαλιστεί η απαραίτητη ποιότητα των υπηρεσιών γενετικής. Ο σκοπός αυτών των υπηρεσιών, είτε δημοσίων είτε ιδιωτικών, είναι να ανταποκριθούν στις ανάγκες των ατόμων και των οικογενειών τους, που επιθυμούν να γνωρίζουν, εάν είναι σε κίνδυνο να εμφανίσουν, ή να μεταδώσουν κάποια ασθένεια με γενετικό υπόβαθρο, ή ποιος αντιμετωπίζει αυτή την ασθένεια. Αυτό περιλαμβάνει πιο συγκεκριμένα την παροχή πληροφοριών και όπου είναι απαραίτητο, τη γενετική συμβουλευτική, τη διενέργεια εξετάσεων γενετικής και παρουσίαση των αποτελεσμάτων, την εξασφάλιση φροντίδας για τα άτομα και τις οικογένειες τους, συμπεριλαμβανομένης της προληπτικής φροντίδας, όπως και την εκπαίδευση των ατόμων, που παρέχουν υπηρεσίες γενετικής.

**Το άρθρο επίσης ορίζει συγκεκριμένες απαιτήσεις σε 3 διαφορετικά επίπεδα: τη γενετική εξέταση, το εργαστήριο και τα άτομα που παρέχουν τις υπηρεσίες.**

Η παράγραφος α απαιτεί από τις αρχές να λάβουν μέτρα, ώστε να εξασφαλίσουν, ότι οι εξετάσεις γενετικής καλύπτουν τα γενικώς αποδεκτά κριτήρια επιστημονικής και κλινικής εγκυρότητας.

---

<sup>228</sup> Βλ. επεξήγηση των άρθρων 5, 6, 7 « Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purpose» Explanatory Report, Council of Europe, 1-12-2009

**Η «επιστημονική εγκυρότητα» ή «αναλυτική εγκυρότητα», αναφέρεται στον τρόπο με τον οποίο η εξέταση μετράει το χαρακτηριστικό, το οποίο είναι σχεδιασμένη να αναγνωρίζει. Συγκεκριμένα, αυτό το σκεπτικό περιλαμβάνει την ιδιότητα, ότι η εξέταση θα είναι θετική, εάν το γενετικό χαρακτηριστικό είναι παρόν, και αρνητική εάν το χαρακτηριστικό είναι απουσιάζει.**

**Η έννοια της «κλινικής εγκυρότητας» μιας εξέτασης λαμβάνεται ως η αντιστοιχία μιας μέτρησης με την ακρίβεια με την οποία η εξέταση αναγνωρίζει, ή προβλέπει μια κλινική κατάσταση. Ορίζεται σε όρους κλινικής εγκυρότητας και προγνωστικής αξίας.**

**Τα «γενικώς αποδεκτά κριτήρια» νοούνται τα κριτήρια που αναγνωρίζονται ευρέως σε διεθνές επίπεδο.**

Σύμφωνα με αυτή την διάταξη, είναι ευθύνη της αρχής να εξασφαλίσει την παρουσία ενός συστήματος, το οποίο θα εγγυάται την αξιοπιστία μιας γενετικής εξέτασης σύμφωνα με μια συγκεκριμένη ασθένεια, π. χ. ότι τα αποτελέσματα για την αναγνώριση συγκεκριμένων γενετικών χαρακτηριστικών, που σχετίζονται με την ασθένεια είναι ακριβή και μπορούν να αναπαραχθούν.

**Το πρόγραμμα διασφάλισης ποιότητας, που αναφέρεται στην παράγραφο β αφορά γενικούς ελέγχους ποιότητας σε εργαστηριακές διαδικασίες.**

Αυτή η απαίτηση επιπλέον αφορά διαδικασίες, που πραγματοποιούνται στα πλαίσια προγραμμάτων ανίχνευσης. Ένα σύστημα διαπίστευσης αποτελεί ένα γενικώς αποτελεσματικό μέτρο, ώστε να καλύψει τις απαιτήσεις διασφάλισης ποιότητας ιδιαίτερα για εργαστήρια, που πραγματοποιούν περίπλοκες κυτταρογενετικές, ή μοριακές γενετικές αναλύσεις.

**Με τον όρο «διαπίστευση» νοείται, μια διαδικασία, που επισήμως θεσπίζει την αρμοδιότητα του εργαστηρίου να πραγματοποιεί γενετικές εξετάσεις.**

Τα εργαστήρια θα πρέπει να ελέγχονται συχνά, κατά προτίμηση από μέσα εξωτερικής δομής, ώστε να εξασφαλίζεται, ότι συμμορφώνονται με τους θεσπισμένους νόμους.

Αυτός ο έλεγχος στόχο έχει να εξασφαλίσει σεβασμό προς την εμπιστευτικότητα των δεδομένων και την ασφάλεια των βιολογικών δειγμάτων, την ποιότητα των διαδικασιών και τις συγκεκριμένες επιστημονικές και τεχνικές ικανότητες του προσωπικού.

**Στην παράγραφο γ, ο όρος «άτομα που παρέχουν υπηρεσίες γενετικής» περιλαμβάνει τους ιατρούς, νοσηλευτές και άλλους επαγγελματίες υγείας όπως επίσης μη-ιατρικό προσωπικό, όπως βιολόγους και τεχνικούς, που εργάζονται σε εργαστήρια.**

Απαιτείται να έχουν τα απαραίτητα προσόντα, λαμβάνοντας υπόψη πιθανά συστήματα πιστοποίησης σε εθνικό επίπεδο. Καθώς οι γενετικές εξετάσεις προβλέπεται να αποτελέσουν ένα τακτικό τμήμα της καθημερινής ιατρικής πρακτικής, η ιατρική γενετική, συμπεριλαμβανομένης της συμβουλευτικής, θα πρέπει να αποτελεί τμήμα της εκπαίδευσης και των προγραμμάτων πρακτικής όλων των επαγγελματιών υγείας.

## **Άρθρο 6: Κλινική Χρησιμότητα**

Η κλινική χρησιμότητα μιας γενετικής εξέτασης πρέπει να είναι ένα ουσιώδες κριτήριο για την απόφαση της παροχής, ή μη της εξέτασης σε ένα άτομο ή μια ομάδα ατόμων.

### **Επεξήγηση**

Το άρθρο αυτό δίνει έμφαση στην σημασία του να λαμβάνεται υπόψη η κλινική χρησιμότητα μιας γενετικής εξέτασης ως ένα ουσιώδες κριτήριο για την απόφαση πραγματοποίησης, ή μη μιας εξέτασης σε ένα άτομο, ή μια ομάδα ατόμων.

**Η «κλινική χρησιμότητα»** αντιλαμβάνεται ως η αξία των αποτελεσμάτων της εξέτασης στην καθοδήγηση του ατόμου, όσον αφορά τις αποφάσεις του σχετικά με την πρόληψη, ή την θεραπεία. Είναι επομένως ένας σημαντικός παράγοντας προκειμένου να ληφθεί η απόφαση πραγματοποίησης, ή μη μιας εξέτασης.

**Τα κριτήρια που καθορίζουν την κλινική χρησιμότητα μιας εξέτασης μπορούν να κατηγοριοποιηθούν σε 2 μεγάλες κατηγορίες:**

A. Κριτήρια σε σχέση με την εξέταση

1. αξία των αποτελεσμάτων της εξέτασης ώστε να καθοριστούν τα πιθανά ιατρικά μέτρα για την πρόληψη ή την θεραπεία.
2. συνθήκες υπό τις οποίες πραγματοποιείται η εξέταση (ποιότητα και προσβασιμότητα των υπηρεσιών γενετικής, δυνατότητα συμβουλευτικής κ.α.

B. Κριτήρια σε σχέση με την κατάσταση του ατόμου στο οποίο παρέχεται η εξέταση.

Η μέτρηση της κλινικής χρησιμότητας μιας εξέτασης μπορεί να διαφέρει από ένα άτομο σε άλλο, ανάλογα με την κατάσταση του ατόμου, και με κοινωνικά και πολιτισμικά κριτήρια. Για παράδειγμα, η πληροφόρηση για την υγεία των μελών της οικογένειας του ατόμου, η πληροφόρηση για τον κίνδυνο ανάπτυξης μιας ασθένειας, ακόμα και η γνώση της μη ύπαρξης στρατηγικής πρόληψης ή θεραπείας θα μπορούσαν για ένα συγκεκριμένο άτομο να είναι ιδιαίτερα επωφελή. Αυτό θα έχει ένα ρόλο στον καθορισμό της αξίας της κλινικής χρησιμότητας της εξέτασης για το συγκεκριμένο άτομο.

**Οι διατάξεις αυτού του άρθρου είναι ιδιαίτερα σημαντικές για τον προγραμματισμό των προγραμμάτων ανίχνευσης.**

Οι υπάρχουσες πληροφορίες όσον αφορά την κλινική χρησιμότητα της γενετικής εξέτασης πρέπει να είναι διαθέσιμες, ιδιαίτερα στους επαγγελματίες υγείας και στα άτομα, που αφορά η εξέταση και να υπάρχει η δυνατότητα να λαμβάνονται από τα ίδια τα εργαστήρια που πραγματοποιούν την εξέταση.

## **Άρθρο 7: Εξατομικευμένη Επίβλεψη**

1. Μία γενετική εξέταση για λόγους υγείας μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνον υπό εξατομικευμένη ιατρική επίβλεψη.

2. Εξαιρέσεις στον γενικό κανόνα, που αναφέρεται στην προηγούμενη παράγραφο μπορούν να επιτραπούν μόνο από μία αρχή, με την προϋπόθεση, ότι έχουν ληφθεί τα κατάλληλα μέτρα λαμβάνοντας υπόψη τον τρόπο πραγματοποίησης της εξέτασης, ώστε να καλύπτονται οι υπόλοιπες διατάξεις του Πρωτοκόλλου.
3. Όμως, μια τέτοια εξαίρεση μπορεί να μην πραγματοποιείται για γενετικές εξετάσεις με σημαντικές συνέπειες για την υγεία των συγκεκριμένων ατόμων, ή των μελών των οικογενειών τους, ή με σημαντικές συνέπειες που αφορούν επιλογές τεκνοποίησης.

## Επεξήγηση

**Η παράγραφος 1 θεσπίζει τον γενικό κανόνα, ότι μια γενετική εξέταση μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνο υπό εξατομικευμένη ιατρική επίβλεψη.**

Αυτές οι διατάξεις δημιουργήθηκαν με το σκεπτικό, ότι το άτομο, που ενδιαφέρεται για την εξέταση πρέπει να έχει επαρκή προκαταρκτική ενημέρωση και αν είναι δυνατό κατάλληλη γενετική συμβουλευτική. Μια ακριβής εκτίμηση της κατάστασης του ατόμου, συμπεριλαμβανομένης της άμεσης επαφής μαζί του, είναι ένα απαραίτητο εργαλείο αξιολόγησης. Μια απλή τηλεφωνική συζήτηση με έναν ιατρό δεν επαρκεί για την αξιολόγηση της κατάστασης του ατόμου.

Η διεξαγωγή μιας γενετικής εξέτασης για λόγους υγείας πρέπει να γίνεται έπειτα από συγκεκριμένο αίτημα, έπειτα από ακριβή αξιολόγηση της κατάστασης του ατόμου που θα πραγματοποιείται από ιατρό.

**Η παράγραφος 2 παρέχει την δυνατότητα εξαίρεσης από τον γενικό κανόνα της παραγράφου 1, με την προϋπόθεση ότι τα κατάλληλα μέτρα έχουν ληφθεί υπόψη προκειμένου να πραγματοποιηθεί η εξέταση, ώστε να καλύπτονται οι υπόλοιπες διατάξεις του Πρωτοκόλλου. Ο κύριος λόγος γι' αυτό είναι η εξασφάλιση της συμμόρφωσης με τις διατάξεις όσον αφορά την ελεύθερη συναίνεση, την πληροφόρηση και την γενετική συμβουλευτική.**

Οι γενετικές εξετάσεις μπορούν να πραγματοποιηθούν σε ένα εργαστήριο αφού το βιολογικό υλικό έχει αφαιρεθεί από επαγγελματία, ή από το ίδιο το άτομο, το οποίο στη συνέχεια το αποστέλλει στο εργαστήριο. Επίσης, μπορούν να υπάρχουν εξετάσεις σε μορφή ‘kit’ που να επιτρέπουν στο άτομο να αφαιρέσει μόνο του το γενετικό υλικό και να πραγματοποιήσει την ανάλυση.

**Ο σκοπός είναι η προστασία του ατόμου το οποίο αφορά η εξέταση.** Είναι στην αρμοδιότητα της κάθε χώρας να καθορίσει πώς θα εφαρμόσει αυτές τις διατάξεις αποτελεσματικά. Το ίδιο ισχύει και για την διαδικασία, που θα ακολουθήσει και στις αρχές, που θα εμπλέκονται στην απόφαση να εγκρίνουν μια εξέταση, που ανταποκρίνεται στις νομικές υποχρεώσεις ώστε να κυκλοφορήσει στην αγορά και να πραγματοποιείται χωρίς εξατομικευμένη ιατρική επίβλεψη. Ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί στην σημασία των πιθανών επιπτώσεων της εξέτασης όσον αφορά τα άτομα στα οποία θα πραγματοποιηθεί, ή στα μέλη της οικογένειάς τους, την ευκολία με την οποία ερμηνεύονται τα αποτελέσματα και όπου απαιτείται τις πιθανότητες θεραπείας για την ενδεχόμενη ασθένεια. Τα προβλεπόμενα μέτρα μπορεί να διαφέρουν ανάλογα με το εάν η εξέταση προβλέπεται να πραγματοποιείται από το ίδιο το άτομο μέσω ενός «kit ανάλυσης», ή από εργαστήριο.

**Η πραγματοποίηση γενετικών εξετάσεων χωρίς εξατομικευμένη ιατρική επίβλεψη σε άτομα, που δεν έχουν την ικανότητα συναίνεσης, δημιουργεί ειδικές ανησυχίες.** Οι χώρες θα πρέπει να έχουν αυτό κατά νου όταν εγκρίνουν, ή όχι την άμεση πρόσβαση σε τέτοιες εξετάσεις.

**Η σωστή ερμηνεία των αποτελεσμάτων και η εξασφάλιση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής αποτελούν τον κύριο θέμα.** Θεωρείται, ότι οι απαιτήσεις, που προβλέπονται από το παρόν Πρωτόκολλο δεν μπορούν να καλυφθούν χωρίς εξατομικευμένη ιατρική επίβλεψη, στην περίπτωση των γενετικών εξετάσεων με σημαντικές επιπτώσεις στην υγεία του ατόμου, ή των μελών της οικογένειάς του, ή όσον αφορά αποφάσεις σχετικές με αναπαραγωγή.

Τα αποτελέσματα των εξετάσεων μπορεί να είναι ιδιαίτερα περίπλοκα για να ερμηνευτούν και να απαιτούν, για παράδειγμα, επιπλέον ιατρικές πληροφορίες, ή



πληροφορίες, που αφορούν το οικογενειακό ιστορικό. Πολλές προγνωστικές εξετάσεις, ακόμα κι αν αποκαλύπτουν μια ισχυρή πιθανότητα ανάπτυξης μια σοβαρής ασθένειας, η έναρξη αυτής καθώς και η σοβαρότητα των συμπτωμάτων θα παραμείνουν συχνά αβέβαια.

Η κατανόηση της φύσης και των επιπτώσεων της εξέτασης, η πιθανή ψυχολογική επίπτωση λόγω των αποτελεσμάτων στο άτομο και οι σημαντικές αποφάσεις που πρέπει να ληφθούν, απαιτούν τέτοιου είδους εξετάσεις να πραγματοποιούνται μόνο υπό εξατομικευμένη ιατρική επίβλεψη.

### **Άρθρο 11: Πληροφόρηση**

**Αρμόδια άτομα πρέπει να είναι διαθέσιμα να απαντήσουν σε πιθανές ερωτήσεις ατόμων, αρχών, ή οργανώσεων των οποίων απαιτείται η έγκριση και εάν είναι απαραίτητο στο άτομο για το οποίο προβλέπεται η εξέταση. Είναι σημαντικό, ένα κατάλληλα εκπαιδευμένο άτομο με τις απαραίτητες γνώσεις κλινικής γενετικής να είναι διαθέσιμο, ώστε να απαντήσει σε πιθανές ερωτήσεις.**

## 6.10. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

*Η εξέλιξη της Γενετικής και της Ιατρικής θα μπορούσε μόνο για θετικούς για τον άνθρωπο σκοπούς να χρησιμοποιηθεί και σε αυτό ελπίζουμε όλοι. Με αυτές τις γνώσεις και τις εξελίξεις βεβαίως το κράτος θα πρέπει να λάβει σημαντικό και ενεργό ρόλο για την καλύτερευση της ποιότητας της ζωής των πολιτών. Γι' αυτό το λόγο είναι επιτακτική η ανάγκη άμεσης δημιουργίας ενός συστήματος Μονάδων Προγεννητικής Διάγνωσης στα πλαίσια του Εθνικού Συστήματος Υγείας, Μονάδες Προγεννητικής Διάγνωσης για όλους και για ένα καλύτερο μέλλον, με περισσότερες προόδους και με ανακαλύψεις θεραπειών για όλα τα νοσήματα.*

**ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

(Συγγράμματα - Μονογραφίες - Μελέτες)

**ΕΛΛΗΝΙΚΗ**

**Αδαμίδου Σ**, "Υγιεινή και ασφάλεια της εργασίας", Ομιλία στο Γ.Ν.Α «Λαϊκό», Αθήνα 1999

**Αλεξιάδη Α. Δ**, Εισαγωγή στο Δίκαιο της υγείας, εκδ. Μ. Δημοπούλου, Θεσσαλονίκη 1999

**Αυλάμη Α**, "Η Βιολογική Ασφάλεια στο Κλινικό Μικροβιολογικό Εργαστήριο", Ομιλία στο Γ.Ν.Α «Λαϊκό», Αθήνα 2000

**Βασιλείου Μ**, Σύγχρονα προβλήματα ανθρωπίνων δικαιωμάτων-Οικουμενική Διακήρυξη Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα 1999

**Βιδάλης Τ. Κ**, Ζωή χωρίς πρόσωπο. Το Σύνταγμα και η χρήση του ανθρώπινου γενετικού υλικού, Αθήνα - Κομοτηνή 1999

**Βιδάλης Τ. Κ**, Υγεία και ευγονική. Το συνταγματικό δίκαιο στο όριο της ανθρώπινης αξίας, Εισήγηση στο συνέδριο "Νομική προσέγγιση των σύγχρονων προβλημάτων της βιογενετικής", Σύρος, 12-14 Μαΐου 2000

**Βιδάλης Τ**, Δημοσιεύματα Ιατρικού Δικαίου και Βιοηθικής. Βιοδίκαιο, πρώτος τόμος: Το πρόσωπο, εκδ. Σάκκουλα Αθήνα-Θεσσαλονίκη 2007

**Γιαπιτζάκης Ν.Χ**, Νευροεκφυλιστικά νοσήματα, που προκαλούνται από επαναλήψεις τρινουκλεοτιδίων, Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής 1998 ,15 (3): 259-280

**Γιαπιτζάκης Χ**, Προγεννητικός Έλεγχος – Προοπτικές (Κ.Ε.Κ. Γ.Ν.Α. Αλεξάνδρα),σ.40-43, 83-89, Αθήνα 2000

**Γρηγόρη Παναγιώτα**, Προγεννητικός Έλεγχος – Προοπτικές (Κ.Ε.Κ. Γ.Ν.Α. Αλεξάνδρα), σ. 20-22, Αθήνα 2000

**Δαγτόγλου Π**, Συνταγματικό Δίκαιο - Ατομικά Δικαιώματα, τομ. Α΄, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα-Κομοτηνή 1991

**Δαραλής Κ.Α**, Ανάγνωση, Γραφή και Άτομα με σύνδρομο Down, εκδ. Επιστημονικών βιβλίων και περιοδικών, Θεσσαλονίκη 2002

**Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής**, Θέσεις για τα σύγχρονα προβλήματα. Κείμενα 2000-2007, Εθνικό Τυπογραφείο 2008

**Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής Κύπρου**, Γνώμες, 2004, 2008

**Ηλιάδου Α**, Βιοϊατρική και Ανθρώπινα Δικαιώματα, σ. 257, το Σ 2/2000

**Ιερά Σύνοδος, Ειδική Συνοδική Επιτροπή ποιμαντικών θεμάτων και καταστάσεων**. Προεμφυτευτικός-Προγεννητικός έλεγχος-Γενετικές εξετάσεις σε παιδιά. Α. Ηθική θεώρηση, Αθήνα 17-1-2009

**Καζλαρής Ε. Χάρης**, Το χρυσό μου παιδί, εκδ. Π. Τραυλός-Ε. Κωσταράκη. Αθήνα 1996

**Καναβάκης Ε**, Προγεννητικός Έλεγχος - Προοπτικές (Κ.Ε.Κ. Γ.Ν.Α. Αλεξάνδρα), σ.71-74, Αθήνα 2000

**Κατρουγκάλος Γ.Σ**, Το δικαίωμα στη ζωή και στο θάνατο, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα - Κομοτηνή 1993

**Καψιώχα Π, Γλυνού Χ**, « Υγιεινή και Ασφάλεια της εργασίας στο χώρο του Νοσοκομείου. Εργασία στο Πάντειο Πανεπιστήμιο, Αθήνα 2004

**Κοσμαΐδου-Αραβίδου Ζ**, Προγεννητικός Έλεγχος-Προοπτικές, Κέντρο Επαγγελματικής Κατάρτισης Π.Γ.Ν.Α. "Αλεξάνδρα", σ. 11,21, Αθήνα 2000

**Κουκουλάκη Θ**, « Η τυποποίηση σε θέματα υγείας και ασφάλειας της εργασίας» Ελληνικό Ινστιτούτο Υγιεινής και Ασφάλειας της Εργασίας, Αθήνα 2003

**Κρεμαλής Κ**, Δικαίωμα για προστασία της υγείας, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα 1987

**Κριάρη-Κατράνη Ι**, Γενετική Τεχνολογία και Θεμελιώδη Δικαιώματα. Η συνταγματική προστασία των γενετικών δεδομένων, εκδ. Α. Σάκκουλα, Αθήνα-Θεσσαλονίκη 1999

**Μάλλιος Κ**, Διμηνιαία επιθεώρηση συνταγματικής θεωρίας και πράξης, "Οι προγεννητικές εξετάσεις και ο κίνδυνος ευγονικής", σχόλιο στην υπόθεση Perruche, τεύχος 3/ 2001.

**Μανδαλάκη-Γιαννιτσιώτη Τ**, Αιμορροφιλία – Επιδημιολογία. Κοινωνικά-Δημογραφικά στοιχεία για την Ελλάδα, σ. 3, Αθήνα 2000

**Μπέσιλα - Μακρίδη Ε**, Η συνταγματική προβληματική της άμβλωσης, Αθήνα-Κομοτηνή 1992

**Πανελλήνια Ένωση Βιοεπιστημόνων**, Προτάσεις, Αθήνα 2007

**Παπαδοπούλου Ε**, Προγεννητικός Έλεγχος στην Ελλάδα: Δυνατότητες , Περιορισμοί, σ. 3, 6, Κρήτη 2008

**Πετρόγλου Ν –Α. Σπάρος**, Διαγνωστικές πιθανότητες. Θεώρημα του Bayes και λογιστική παλινδρόμηση, Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής 2006, 23(2): 178-205

**Ρίζος Δ**, Προγεννητικός Έλεγχος - Προοπτικές (Κ.Ε.Κ. Γ.Ν.Α. Αλεξάνδρα), σ. 61, Αθήνα 2000

**Φλωρεντίν Α**, Προγεννητικός έλεγχος-Προοπτικές (Κ.Ε.Κ Γ.Ν.Α Αλεξάνδρα), σ. 98, 103,105 Αθήνα 2000

**Φουντεδάκη Κ**, Θέματα αστικής ιατρικής ευθύνης σε περίπτωση γέννησης ατόμου με σοβαρή ασθένεια, ή αναπηρία ( wrongful life). Εισήγηση στην επιστημονική εκδήλωση της Ένωσης Αστικολόγων στην Αθήνα 20-12-2004. Τιμητικός τόμος Απόστολου Γεωργιάδη.

**Φουντεδάκη Κ**, Ανθρώπινη Αναπαραγωγή και Αστική Ιατρική Ευθύνη, εκδ. Σάκκουλα Αθήνα-Θεσσαλονίκη 2007

**Χατζοπούλου Μ**, Διασφάλιση ποιότητας στις Υπηρεσίες Υγείας, Μεταπτυχιακή Εργασία, Αθήνα 2000

## **ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ**

**Antoniadi T, Yapijakis Ch, et al**, A Simple and Effective Approach for Detecting Maternal Cell Contamination in Molecular Prenatal Diagnosis, May 22 (5), p. 425-429, Prenatal Diagnosis, 2002

**Campbell A.I.L**, The Constitution and Abortion, M.L.R. 53, 1990, p. 238

**E.C.A. European Cytogeneticists Association, Newsletter**, No 14, July 2004. Table 1, cytogenetic activities in Greece in 2002.

**Eden RD, Boehm FH**, Assessment and care of the fetus, κεφ. 21, p. 283-290, Appleton and Lange 1990

**Fortin J.E.S**, Legal protection for the unborn child, M.L.R. 51, 1988, p. 56

**Gary Becker, Richard Posner**, Επιστήμες, Μεταφράσεις, Φιλοσοφία, Οκτ. 2007

**Joep Gaeredts**, « Προσωρινή επιτροπή για την ανθρώπινη γενετική και άλλες τεχνολογίες της σύγχρονης ιατρικής» Πανεπιστήμιο Maastricht, 27-3-2001

**Harris R**, European Journal of Human Genetics, Preface: Three Principles, Leung 2005

**Le Monde** 5 -11-2000 ,p. 8, 19-11-2000, p.10 et 2-12-2000

**Mattei J. F**, La vie en questions: pour une éthique biomédicale. Rapport au Premier Ministre, 1993, p. 99

**Petrou M**, Prevention of Thalassaemia and other haemoglobin disorders, Published by Thalassaemia International Federation, Cyprus 2003

**Rolf – Dieter Wegner**, Prenatal Diagnosis-An introduction, Diagnostic Cytogenetics, Bigger Books, part. III, 1999, p. 213

**Ruth Y. Berini, Eva Kahn**, Prenatal Diagnosis, chapter 3,p. 24, Chromosomal syndromes, chapter 5,p.46, chapter 6, p. 57, Hematologic disorders, p.110-125, Respiratory system disorders, p. 158-163, Metabolic disease, p. 227-234 & Psychiatric disorders 265-267, Clinical Genetics Handbook ,Medical Economics Books, 27-2-2002

**Sermon K, Seseca S, Nanderfaeillie A et al**: Preimplantation diagnosis for fragile X syndrome based on the detection of the non-expanded paternal and maternal CGG, Prenatal Diagnosis 19 (3) :1223-1230, Discovery Health 1999

**Steering committee on bioethics**, The protection of the human embryo in vitro, Strasbourg 2003

**Taguieff P.A**, L'eugénisme, objet de phobie idéologique, Esprit 1989, n.156, p. 99-115

**Taguieff P.A**, Sur l'eugénisme: du phantasme au débat, Pouvoirs 1991, n. 56, p. 23-64

**Thomas D. Gelehrter - Francis S. Collins**, Αρχές Γενετικής Ιατρικής, Μετάφραση Χ. Γιαπιτζάκης - Ε. Κιτράκης, Ιατρικές εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, 2003

## ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την κα Αδάμ Σοφία, καθ. Παντείου Πανεπιστημίου, η οποία μου έδειξε εμπιστοσύνη συστήνοντάς με στην κα Κριάρη Ισμήνη, καθ. Παντείου Πανεπιστημίου, η οποία με τη σειρά της μου εμπιστεύθηκε την εκπόνηση της έρευνάς μου σε ένα θέμα, που απασχολεί ένα μεγάλο μέρος του πληθυσμού της χώρας μας .

Σ' αυτήν την έρευνα με βοήθησαν με τις γνώσεις τους, με τη χορήγηση βιβλιογραφίας και στατιστικών στοιχείων οι παρακάτω επιστήμονες , τους οποίους ευχαριστώ ολόθερμα:

### Παν/κό Γενικό Νοσοκομείο «Αιγινήτειο»

Γιαπιτζάκης Χρήστος

### Παν/κό Γενικό Νοσοκομείο « Αττικόν»

Γιαλεράκη Ρένια

### Κέντρο Μεσογειακής Αναιμίας του Γ.Ν.Α «Λαϊκό»

Γυπαράκι Μαριλένα

Καραμπαμπά Φωτεινή

Μπαλασοπούλου Αγγελική

Ντελάκη Βαλένη

Παπαδάκης Μανούσος

Χατζή Άννα

### Γ.Ν.Α «Λαϊκό»

Αδαμίδου Στέλλα

Χατζοπούλου Μαρία



**Εργαστήριο Κυτταρογενετικής του Μαιευτηρίου « ΜΗΤΕΡΑ »**

Βελισσαρίου Βούλα

Χατζάκη Αγγέλα

**Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας**

Καζλαρής Χάρης

*Τέλος θα ήθελα να ευχαριστήσω την κα Τσαγκαράκη Σοφία, η οποία με βοήθησε με τις νομικές και μεταφραστικές της γνώσεις ,τους πολύ καλούς μου φίλους, Κοντελέ Ιωάννα, η οποία με βοήθησε με τις μεταφραστικές της γνώσεις και Παυλίδη Λοΐζο, ο οποίος με την άριστη τεχνογνωσία του στους Η/Υ έδωσε μορφή στην εργασία μου.*