



ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ – REVIEW

Προεμφυτευτικός-Προγεννητικός έλεγχος και ηθικά ζητήματα

Κατσιμίγκας Γεώργιος¹, Καμπά Ευριδίκη²

1. Νοσηλευτής ΠΕ, ΤΕ, Θεολόγος, Διδάκτωρ Ιατρικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Καθηγητής, 1^ο ΕΠΑΛ Σαλαμίνας, Πειραιάς

2. Επίκουρος Καθηγήτρια, ΤΕΙ Αθήνας, Τμήμα Νοσηλευτικής Α', Αθήνα

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Σκοπός: Η παρουσίαση των ηθικών ζητημάτων που απορρέουν από την εφαρμογή του προγεννητικού και προεμφυτευτικού ελέγχου στον άνθρωπο

Υλικό και Μέθοδος: Η μεθοδολογία που ακολουθήθηκε περιελάμβανε αναζήτηση ανασκοπικών και ερευνητικών μελετών στις βάσεις δεδομένων MEDLINE, SCOPUS και Ιατροτεκ (1970-2005) με λέξεις κλειδιά Προγεννητική διάγνωση, Βιοηθική, Προεμφυτευτικός έλεγχος.

Αποτελέσματα: Από την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας φάνηκε, ότι τα κυριότερα σημεία στα οποία εστιάζεται ο ηθικός προβληματισμός αναφορικά με την προεμφυτευτική και την προγεννητική διάγνωση είναι α) η απόρριψη του μη υγιούς εμβρύου και β) η επιλογή φύλου. Σχετικά με τα ηθικά ζητήματα που προκύπτουν από το γενετικό έλεγχο στα παιδιά αφορούν κυρίως δυο τομείς: α) Την προληπτική εξέταση σε φαινομενικά υγιή παιδιά, για διαταραχές που θα εκδηλωθούν σε προχωρημένη ηλικία και στις οποίες η πρόωπη θεραπεία ή η παρακολούθηση για επιπλοκές δεν θα βοηθούσε και β) την εξέταση υγιών παιδιών, για να καθοριστεί αν είναι φορείς κληρονομικών διαταραχών.

Συμπεράσματα: Η γενετική συμβουλευτική, θεωρείται από τους πιο ενδεδειγμένους τρόπους αντιμετώπισης των ηθικών ζητημάτων που εγείρονται από την εφαρμογή του προεμφυτευτικού και προγεννητικού ελέγχου.

Λέξεις κλειδιά: Προγεννητική διάγνωση, βιοηθική, προεμφυτευτικός έλεγχος.

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΑΛΛΗΛΟΓΡΑΦΙΑΣ

Κατσιμίγκας Γεώργιος,
Πρεμέτης 5, 18542, Π. Κοκκινιά, Πειραιάς,
Τηλ. 210- 49 12 236, 6977071815,
E-mail: giorgos.katsimigas@gmail.com

Prenatal diagnosis and preimplantation genetic control and moral questions

Katsimigas George¹, Kaba Evridiki²

1. RN, Theologian, PHD, Professor, 1st EPAL Salaminas, Piraeus
2. Assistant Professor, Department of Nursing A', Technological Educational Institute (TEI) of Athens, Greece

ABSTRACT

Aim: The presentation of moral questions derived from the application of prenatal and preimplantation genetic control on human embryos.

Material and Method: A literature review based on both review and research literature, conducted during the period of 1984-2007, derived from MEDLINE, SCOPUS and IATPOTEK databases using as key words Prenatal diagnosis, Bioethics, preimplantation genetic diagnosis.

Results: The literature review revealed that the moral reflection in regard to the prenatal diagnosis and the preimplantation control focused on the following major points a) the rejection of the non healthy fetus and b) the choice of sex. The genetic control in the children raises numerous moral questions that concern mainly two sectors: a) the preventive test on ostensibly healthy children, for disorders that will be appeared in an advanced age and for which the early treatment or the follow-up for complications would not help and b) the examination in healthy children, in order to be diagnosed for hereditary disorders..

Conclusions: The genetic advisory is considered to be one of the most advisable ways of confronting the moral questions arised by the application of prenatal control.

Keywords: Prenatal diagnosis, preimplantation genetic control, bioethics.

CORRESPONDING AUTHOR

*Katsimigas George,
5 Premetis street, GR-18542
Piraeas, Greece,
Tel. +30 210-4912236, 6977071815,
E-mail giorgos.katsimigas@gmail.com*

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η επιστημονική γνώση που αποκτήθηκε μέσω της χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος, έχει οδηγήσει σε αξιοσημείωτη πρόοδο αναφορικά με τη



δυνατότητα αναγνώρισης γονιδίων που προκαλούν ή προδιαθέτουν την ύπαρξη διαφόρων ασθενειών. Η ανακάλυψη προβληματικών αλληλουχίων γονιδίων οδήγησε στην ανάπτυξη των γενετικών ελέγχων. Η διαθεσιμότητα των γενετικών ελέγχων έχει αυξηθεί και αναμένεται στο μέλλον να αυξηθεί ακόμη περισσότερο, σε σημείο τέτοιο που να δυσκολεύεται κάποιος να παρακολουθήσει τις εξελίξεις. Ερευνητές έχουν ήδη δημιουργήσει γενετικούς ελέγχους για ένα μεγάλο αριθμό γενετικών νόσων, όπως η κυστική ίνωση¹, η νόσος του Huntington², η μυϊκή δυστροφία³ και άλλες. Παράλληλα, έχουν ξεκινήσει ή έχουν ολοκληρωθεί γενετικοί έλεγχοι για διάφορες κοινές διαταραχές, όπως ο καρκίνος του μαστού, ο καρκίνος του παχέος εντέρου⁴ ο σακχαρώδης διαβήτης⁵ κ.α. Ο γενετικός έλεγχος είναι ιδιαίτερα χρήσιμος στο χώρο της ιατρικής, υπό την έννοια ότι ο φορέας κάποιας ασθένειας θα τύχει της δέουσας ιατρικής φροντίδας και μέριμνας.

Ο γενετικός έλεγχος δύναται να εφαρμοστεί τόσο πριν τη γέννηση του ανθρώπου όσο και μετά τη γέννησή του. Ο γενετικός έλεγχος που εφαρμόζεται πριν τη γέννηση διαιρείται σε δυο φάσεις: α) τον προεμφυτευτικό έλεγχο που διενεργείται σε έμβρυα in vitro, όταν το ζευγάρι έχει προσφύγει σε τεχνικές εξωσωματικής γονιμοποίησης και β) τον προγεννητικό έλεγχο που γίνεται σε αναπτυσσόμενο έμβρυο κατά την διάρκεια

της εγκυμοσύνης. Ο γενετικός έλεγχος με τις διαγνωστικές δυνατότητες που προσφέρει για την ανίχνευση ασθενειών, έχει γίνει πεδίο έντονου βιοηθικού προβληματισμού, προκαλώντας παράλληλα τις κυριότερες συγκρούσεις μεταξύ των ειδικών και τα περισσότερα κοινωνικά προβλήματα.

Προεμφυτευτικός έλεγχος:

Η ιδέα της προεμφυτευτικής διάγνωσης αναπτύχθηκε για πρώτη φορά από τους Edwards και Gardner το 1968⁶, ενώ το 1990 περιγράφεται η πρώτη κλινική εφαρμογή της μεθόδου από τους Handyside et al⁷. Μέσω της προεμφυτευτικής διάγνωσης υπάρχει η δυνατότητα ανίχνευσης πολλών γενετικών νοσημάτων, όπως η ανεπάρκεια α-1αντιθρυψίνης, η κυστική ίνωση, το σύνδρομο Turner, το σύνδρομο Down, η μυϊκή δυστροφία Duchenne, το φύλλο του εμβρύου και άλλα⁸. Ένα από τα κυριότερα σημεία στα οποία εστιάζεται ο ηθικός προβληματισμός αναφορικά με την προεμφυτευτική διάγνωση, είναι η περίπτωση εκείνη κατά την οποία δεν υπάρχει άλλη επιλογή παρά η απόρριψη του μη υγιούς εμβρύου. Το ερώτημα που τίθεται στο σημείο αυτό είναι, αν η επιλογή υγιών εμβρύων κρύβει κάποιες τάσεις ευγονικής παρέμβασης. Έχει ειπωθεί ότι η προεμφυτευτική διάγνωση είναι το κατεξοχήν εργαλείο ευγονικής. Από την άλλη μεριά όμως, ο στόχος της αποφυγής γέννησης απογόνων με σοβαρές γενετικές αναπηρίες,

αποτελεί μέρος της αναπαραγωγικής ελευθερίας και της προσωπικής επιλογής των γονέων και όχι κάποιο προκαθορισμένο σχέδιο βελτίωσης της ανθρώπινης φυλής. Σε κάθε περίπτωση όμως, οι υποψίες για στοιχεία ευγονικής παραμένουν, καθώς επίσης και η άποψη μερίδας βιοηθικολόγων ότι η απόρριψη των ασθενών εμβρύων ενέχει τον κίνδυνο του ρατσισμού και των διακρίσεων έναντι των μειονεκτούντων ατόμων.

Ένα άλλο αμφιλεγόμενο ζήτημα που αναδεικνύεται μέσω της προεμφυτευτικής διάγνωσης, είναι η επιλογή φύλου. Υπάρχουν δύο κυρίαρχες απόψεις που διέπουν το όλο θέμα. Η πρώτη άποψη αναφέρεται στην απόλυτη ελευθερία όσον αναφορά την επιλογή φύλου, ενώ η δεύτερη υποστηρίζει την ολοκληρωτική απαγόρευση της επιλογής φύλου, εκτός αν συντρέχουν ιδιαίτεροι ιατρικοί λόγοι που συνδέονται με το φύλο του παιδιού⁹. Αξίζει να αναφερθεί εδώ, ότι πρόσφατα ο γενικός γραμματέας του Υπουργείου Υγείας του Ισραήλ εξέδωσε εγκύκλιο σύμφωνα με την οποία επιτρέπεται στο εξής η επιλογή φύλου του παιδιού για μη ιατρικούς λόγους. Τα αίτια που οδήγησαν σε μια τέτοια απόφαση είναι η επίτευξη οικογενειακής ισορροπίας. Έτσι, ζευγάρια που έχουν τουλάχιστον τέσσερα παιδιά του ίδιου φύλου, θα μπορούν μέσω της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης να επιλέγουν το φύλο του παιδιού τους.¹⁰

Τέλος, ένα άλλο ηθικό ζήτημα που ανακύπτει, αφορά στην ασφάλεια και στην αποδοτικότητα της μεθόδου, αν και θα πρέπει να λεχθεί ότι ο κίνδυνος λανθασμένης διάγνωσης είναι αρκετά μικρός. Άλλωστε, τα περισσότερα κέντρα που προσφέρουν προεμφυτευτικό έλεγχο, προτείνουν επιβεβαίωση της διάγνωσης μέσω προγεννητικού ελέγχου (αμνιοκέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών)⁸. Η διαφορά πάντως του προεμφυτευτικού ελέγχου από τον προγεννητικό, έγκειται στο γεγονός ότι η απόρριψη του ασθενούς εμβρύου επηρεάζει πολύ λιγότερο τη σωματική και ψυχολογική υπόσταση της μητέρας.

Προγεννητικός έλεγχος

Ο προγεννητικός έλεγχος προορίζεται κυρίως για ζευγάρια που ανήκουν σε ομάδες υψηλού γενετικού κινδύνου, τα οποία έχουν αυξημένη πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που να υποφέρει από μια συγκεκριμένη γενετική διαταραχή και επίσης για εγκύους ηλικίας μεγαλύτερης των 30-35 ετών που παρουσιάζουν αυξημένο κίνδυνο εμβρυϊκών χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Επειδή προς το παρόν δεν υπάρχει ικανοποιητική και διαθέσιμη θεραπεία στο ενδομητριάκο στάδιο, η άμβλωση ή γέννηση ενός γενετικά ασθενούς παιδιού εμφανίζονται ως οι μόνες δυνατές επιλογές. Η προσφυγή στη προγεννητική διάγνωση δηλώνει μια τάση στο να συστήνεται ο τερματισμός της



εγκυμοσύνης σε περιπτώσεις που ανιχνεύεται κάποια γενετική διαταραχή.¹¹ Έρευνα των Verp M.S και συν.¹² έδειξε ότι η μεγαλύτερη πλειοψηφία των γυναικών που χρησιμοποιεί την προγεννητική διάγνωση, αποφασίζει να μην προβεί στη γέννηση ενός παιδιού, όταν διαπιστώνεται σ' αυτό κάποια γενετική ανωμαλία. Έτσι, το 41-88% των περιπτώσεων αποφασίζουν να διακόψουν την κύηση όταν εντοπίζεται κάποια γενετική χρωμοσωμική διαταραχή. Το ποσοστό αυτό αυξάνεται σε 87% όταν γίνεται διάγνωση κάποιας πολύ σοβαρής γενετικής διαταραχής, όπως η Τρισωμία 21. Κάπως διαφορετικά εμφανίζονται τα αποτελέσματα έρευνας των Lodder L.N, και συν.¹³ κατά την οποία ρωτήθηκαν φορείς και μη φορείς του γονίδιο του καρκίνου του μαστού (BRCA 1,2) και πιο συγκεκριμένα εάν θα θεωρούσαν αποδεκτό τον τερματισμό της κύησης σε περίπτωση που το έμβρυο ήταν επίσης φορέας του γονίδιο του καρκίνου του μαστού. Κανένας από τους φορείς δεν έβρισκε αποδεκτή την άμβλωση σ' αυτή την περίπτωση, ενώ πάνω από το 10% των μη φορέων θα αποδεχόταν την άμβλωση.

Τα επιχειρήματα που συνηγορούν για τον τερματισμό της κύησης, ως ηθικά αποδεκτής επιλογής, στηρίζονται κυρίως σε δύο από τις βασικές αρχές της βιοηθικής: στην αρχή της αυτονομίας και στην αρχή της μη πρόκλησης βλάβης και πόνου. Έτσι, σύμφωνα με την αρχή της αυτονομίας, οι γονείς μπορούν να

αποφασίζουν ελεύθερα, ώστε να μη φέρουν στον κόσμο ένα γενετικά άρρωστο παιδί. Η άποψη αυτή ενισχύεται περισσότερο από το γεγονός ότι τα κυριότερα συναισθηματικά και οικονομικά βάρη που δημιουργούνται από τη γέννηση ενός άρρωστου παιδιού τα αναλαμβάνουν αυτοί, άρα είναι σε θέση να σταθμίσουν και να αποφασίσουν για το κόστος μιας τέτοιας επιλογής. Επίσης, ακόμα και αν υποστηριχτεί ότι υπάρχει δικαίωμα ζωής στα έμβρυα, το δικαίωμά τους αυτό δεν είναι δυνατόν να προέχει των δικαιωμάτων των γονέων τους. Μπορεί να θεωρηθεί ότι υπάρχει το δικαίωμα στα έμβρυα αφενός να έλθουν στη ζωή και αφετέρου να τους παρέχεται κάθε φροντίδα και στοργή. Τα δικαιώματα όμως αυτά των εμβρύων τελούν υπό την αίρεση ότι δεν περιορίζουν υπερβολικά τα δικαιώματα και τις αξιώσεις των γονέων τους.¹⁴

Άλλη μια ομάδα επιχειρημάτων που συνηγορεί υπέρ του τερματισμού της κύησης, προέρχεται από την αρχή της μη πρόκλησης πόνου και βλάβης, είτε από την πλευρά του αγέννητου εμβρύου είτε από την πλευρά των γονιών και της κοινωνίας.¹⁵ Οι γενετικές ασθένειες προκαλούν στο άτομο που νοσεί μια σειρά από δυσάρεστες και επίπονες καταστάσεις.¹⁶ Η διακοπή της κύησης θέτει ένα τέρμα σ' όλη αυτή την ταλαιπωρία. Η γέννηση ενός παιδιού με γενετική ασθένεια συνεπάγεται ότι οι γονείς θα βιώνουν σ' όλη τους τη ζωή δυστυχία, πόνο, θλίψη,

ταλαιπωρία και άγχος. Στα συναισθήματα αυτά των γονέων θα πρέπει να προστεθεί και το μεγάλο οικονομικό βάρος στο οποίο καλούνται να ανταποκριθούν, τόσο αυτοί όσο και η κοινωνία, η οποία αναλαμβάνει να καλύψει μέρος των εξόδων για τα παιδιά με γενετικές ασθένειες.

Υπάρχουν όμως και επιχειρήματα που αντιτίθενται στις παραπάνω απόψεις. Όπως είναι γνωστό, ένα από τα βασικά επιχειρήματα κατά της προγεννητικής διάγνωσης και της επιλεκτικής άμβλωσης που συνήθως ακολουθεί, είναι ότι μπορεί να οδηγήσει σε φαινόμενα ρατσισμού και διακρίσεων κατά των ατόμων με αναπηρίες.¹⁷ Ενδέχεται επιπλέον να μειωθεί η κοινωνική υποστήριξη και η ανοχή της κοινωνίας στα άτομα με γενετικές διαταραχές, εφόσον θεωρηθεί ότι οι διαταραχές αυτές θα μπορούσαν να αποφευχθούν με τον προγεννητικό έλεγχο. Ένα άλλο επιχείρημα κατά του προγεννητικού ελέγχου σχετίζεται με την υπεύθυνη δράση των γονέων. Οι γονείς ίσως θεωρηθούν από το κοινωνικό σύνολο υπεύθυνοι για τις γενετικές διαταραχές που παρουσιάζει το παιδί τους, διαταραχές που θα μπορούσαν να έχουν εντοπιστεί και κατά συνέπεια αποφευχθεί μέσω του προγεννητικού ελέγχου και της επιλεκτικής άμβλωσης. Υπάρχει μια αυξανόμενη προσδοκία των μελών της κοινωνίας, ότι οι γονείς που είναι φορείς κάποιας γενετικής ασθένειας θα πρέπει ως υπεύθυνα άτομα να

υποβάλλονται σε προγεννητικό έλεγχο προτού να τεκνοποιήσουν, τόσο για το δικό τους συμφέρον όσο και για το συμφέρον της κοινωνίας. Στις περιπτώσεις αυτές, μια άρνηση στο να υποβληθεί κάποιος σε προγεννητικό έλεγχο θα θεωρείται ως μια ανεύθυνη πράξη.¹⁸ Επίσης, ενδέχεται να επηρεαστεί ο τρόπος που συμπεριφέρονται οι γονείς στα παιδιά τους. Έτσι κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης, μπορεί να δημιουργηθεί μια τάση προς την ιδέα ότι το έμβryo είναι αντικείμενο που μπορούμε να το ανταλλάξουμε σε περίπτωση που παρουσιάσει κάποιο πρόβλημα. Ο φόβος που εκφράζεται εδώ είναι ότι τα παιδιά θα αποτελέσουν μέσα εκπλήρωσης των ατομικών επιδιώξεων των γονέων τους.¹⁹ Επίσης οι γονείς ενός παιδιού με γενετική διαταραχή, ίσως να αναρωτιούνται ότι αν είχαν υποβληθεί σε προγεννητικό έλεγχο, δεν θα είχαν το παιδί που έχουν τώρα, αλλά ένα εντελώς διαφορετικό παιδί.²⁰ Άλλο ένα προβληματικό σημείο που επισημαίνεται, είναι οι πιθανές επιπτώσεις για τα παιδιά του μέλλοντος, τα οποία θα γνωρίζουν ότι βρίσκονται στη ζωή επειδή πέρασαν επιτυχώς έναν έλεγχο γενετικής ποιότητας. Με τον τρόπο αυτό όμως υποβαθμίζεται η βιολογική υπόσταση της ανθρώπινης ζωής και δίνεται μεγάλη αξία στην ποιότητά της. Έτσι, κατακερματίζεται η ανθρώπινη ύπαρξη στην οποία συνυπάρχουν άρρηκτα συνδεδεμένες τόσο η βιολογική όσο και η



συναισθηματική και η ηθική της πλευρά.²¹ Μια άλλη σημαντική παράμετρος που συνοδεύει την προγεννητική διάγνωση, αφορά τα συναισθήματα των γονέων μετά από διακοπή της εγκυμοσύνης. Στις περιπτώσεις αυτές, οι γονείς βιώνουν συναισθήματα ενοχής, θλίψης, ψυχικού πόνου και άγχους. Η θλίψη των γονιών σ' αυτές τις περιπτώσεις είναι παρόμοια με αυτή που νιώθουν οι γονείς όταν χάνουν ένα παιδί τους.²²

Επίσης, οι γονείς που προβαίνουν σε τερματισμό της κύησης μετά από προγεννητική διάγνωση, ίσως θα νιώθουν ότι με αυτό τον τρόπο απορρίπτουν και τα άλλα παιδιά τους που υποφέρουν από την ίδια γενετική διαταραχή. Η γενετική συμβουλευτική όμως, τόσο πριν από τον προγεννητικό έλεγχο όσο και μετά απ' αυτόν, θεωρείται ο πιο ενδεδειγμένος τρόπος αντιμετώπισης και άμβλυσης αυτών των δυσάρεστων συναισθημάτων.

Γενετικός έλεγχος σε παιδιά

Τα ηθικά προβλήματα που ανακύπτουν από το γενετικό έλεγχο στα παιδιά αφορούν κυρίως δυο τομείς: α) Την προληπτική εξέταση σε φαινομενικά υγιή παιδιά, για διαταραχές που θα εκδηλωθούν σε προχωρημένη ηλικία και στις οποίες η πρώιμη θεραπεία ή η παρακολούθηση για επιπλοκές δεν θα βοηθούσε και β) την εξέταση υγιών παιδιών, για να καθοριστεί αν

είναι φορείς κληρονομικών διαταραχών, οι οποίες βέβαια δεν έχουν επιπλοκές στην δική τους υγεία αλλά μπορεί να επηρεάσουν την υγεία των μελλοντικών απογόνων τους.

Και για τους δύο αυτούς τομείς υπάρχουν επιχειρήματα που συνηγορούν είτε υπέρ είτε κατά των γενετικών εξετάσεων σε παιδιά. Ένα βασικό επιχείρημα που τίθεται ενάντια στις γενετικές εξετάσεις των παιδιών, είναι ότι υπομονεύει την αυτονομία τους, τη δυνατότητα δηλαδή να αποφασίζουν τα ίδια εάν επιθυμούν ή όχι να εξεταστούν. Ανησυχία επίσης προκαλεί το γεγονός ότι το παιδί που θα γίνει αποδέκτης ενός θετικού αποτελέσματος μιας γενετικής εξέτασης ενδεχομένως να υποστεί μείωση της αυτοεκτίμησής του, καθώς και διαταραχή των σχέσεων με τους γονείς και τα αδέρφια του.²³

Όσον αφορά τους γονείς ενός παιδιού με προδιάθεση σε κάποια ασθένεια, υπάρχει μια σαφής τάση για υπερπροστατευτικότητα, η οποία επιδρά αρνητικά στην ελευθερία του, στην ατομικότητα του και γενικότερα στην ανάπτυξη του.²⁴

Αλλά και στην περίπτωση εκείνη που το αποτέλεσμα των γενετικών εξετάσεων είναι αρνητικό, υπάρχει κίνδυνος το παιδί να νιώσει τύψεις, αν υπάρχουν άλλα αδέρφια που είναι φορείς κάποιας γενετικής ασθένειας.²⁵ Πρόβλημα, επίσης, εντοπίζεται στην απώλεια της εχεμύθειας, αφού τα αποτελέσματα των εξετάσεων

ανακοινώνονται στους γονείς παρά τη θέληση του παιδιού. Ελλοχεύει, επίσης, ο κίνδυνος να διαρρεύσει η πληροφορία για τη γενετική σύσταση του παιδιού, με αποτέλεσμα να υποστεί διακρίσεις στο σχολείο, στην εργασία, στην ασφάλεια ζωής αλλά και στην ικανότητά του να συνάψει μελλοντικές σχέσεις.²⁶

Όλα αυτά θα έχουν ως αποτέλεσμα τον κοινωνικό αποκλεισμό και την περιθωριοποίηση του παιδιού, σε σημείο που να τίθεται ζήτημα ρατσισμού και τάσεων ευγονικής. Από την άλλη πλευρά τα επιχειρήματα που υποστηρίζουν τις γενετικές εξετάσεις σε παιδιά είναι τα εξής:

- *Ίσως είναι καλύτερο για το παιδί να γνωρίζει ότι είναι φορέας κάποιας γενετικής νόσου από την παιδική του ηλικία. Ενδέχεται να το δεχτεί ως απλό γεγονός, χωρίς τα συναισθηματικά προβλήματα που μπορεί να προκύψουν από την αποκάλυψη σε μεγαλύτερη ηλικία.*
- *Μειώνεται η αβεβαιότητα και η ανησυχία των γονέων.*
- *Γίνονται πιο υπεύθυνες οι αναπαραγωγικές αποφάσεις των παιδιών κατά την ενηλικίωση.*
- *Γίνεται καλύτερος προγραμματισμός όσον αφορά τις σπουδές, την καριέρα και τον οικονομικό προγραμματισμό της οικογένειας.*
- *Επιτυγχάνεται πιο ακριβής γενετική συμβουλευτική.*

Ανεξάρτητα από τα επιχειρήματα που αναπτύσσονται τόσο υπέρ όσο και κατά των γενετικών εξετάσεων στα παιδιά, ενδιαφέρον παρουσιάζει η ανίχνευση των απόψεων των επαγγελματιών υγείας για τις γενετικές εξετάσεις στα παιδιά. Έτσι, έρευνα της Wertz²⁷ που απευθυνόταν σε συμβούλους γενετικής, σχετικά με το αν οι γονείς θα έπρεπε να κάνουν γενετικό έλεγχο στα ανήλικα παιδιά τους, (π.χ για τη νόσο Huntington, Alzheimer, για γονίδια καρκίνου) έδειξε τα εξής: Οι σύμβουλοι που προέρχονται από τις δυτικές κοινωνίες δεν ενέκριναν το γενετικό έλεγχο σε παιδιά για ασθένειες που εμφανίζονται σε μεγάλες ηλικίες και δεν υπάρχει θεραπεία. Στη περίπτωση όμως του καρκίνου, όπου διατίθενται θεραπείες, είναι πρόθυμοι να υποστηρίξουν το γενετικό έλεγχο. Η Wustner²⁸ αναφέρει, ότι έρευνα στη Βρετανία για ίδιο θέμα, που αφορούσε αυτή τη φορά όχι μόνο γενετιστές αλλά και γιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων, έδειξε ότι το 57% των γενετιστών και το 70% των άλλων γιατρών θεωρούσε ότι οι γονείς θα έπρεπε να ζητήσουν γενετικό έλεγχο για τα ανήλικα παιδιά τους, ακόμα και αν δεν υπήρχε άμεσο όφελος για την υγεία τους. Αποτελέσματα άλλης μελέτης των Rosen και συν.²⁹ που απευθυνόταν σε εκπαιδευμένους παιδίατρους, σχετικά με τη στάση τους απέναντι στα ηθικά ζητήματα που ανακύπτουν απ' τους γενετικούς ελέγχους σε παιδιά και εφήβους, έδειξε τα εξής: Η



συντριπτική πλειοψηφία των εκπαιδευόμενων παιδιάτρων αναγνώρισε τη σημασία της ενημέρωσης των μελών της οικογενείας και των ατόμων που διατρέχουν σοβαρό κίνδυνο για κληρονομικές διαταραχές. Επίσης, ένας σημαντικός αριθμός απ' αυτούς θα ζητούσε προγνωστικό έλεγχο για τη νόσο του Huntington κατόπιν αίτησης του γονέα. Συγκεκριμένα το 39% των εκπαιδευόμενων παιδιάτρων ζητούσε το γενετικό έλεγχο για τα παιδιά ηλικίας 10 ετών και το 52% για τους έφηβους 17 χρονών. Σημαντικά ωστόσο θεωρούνται και τα ευρήματα άλλης μελέτης για το ίδιο θέμα, η οποία έδειξε ότι το 25% των γιατρών θα έκαναν γενετικές εξετάσεις σε παιδιά για γονίδιο προδιάθεσης του καρκίνου και περίπου το ίδιο ποσοστό θα αποκάλυπτε τα αποτελέσματα ενός ελέγχου, για ασθένειες που εκδηλώνονται πολύ αργότερα στα μέλη της οικογένειας, χωρίς την συγκατάθεση του ασθενούς.³⁰

Συμπερασματικά, θα ήταν χρήσιμο να επισημανθεί ότι οι περισσότεροι επιστήμονες προτείνουν την αναβολή του προληπτικού ελέγχου, για διαταραχές που εκδηλώνονται σε μεγάλη ηλικία, καθώς και των εξετάσεων για τον έλεγχο φορέα κάποιας ασθένειας μέχρι την ενηλικίωση του παιδιού.³¹ Ο σεβασμός προς την αυτονομία και την εχεμύθεια, συμπεριλαμβάνει την αναβολή των γενετικών εξετάσεων στα παιδιά, είτε μέχρι την ενηλικίωση είτε μέχρι αυτά να

καταστούν ικανά να εκτιμήσουν όχι μόνο τις γενετικές αλλά και τις συναισθηματικές και κοινωνικές παραμέτρους του όλου θέματος. Επιπλέον, έχει υποστηριχτεί ευρύτατα ότι ο γενετικός έλεγχος θα πρέπει να προσφέρεται μόνο όταν διασφαλιστεί η πληροφορημένη συναίνεση και συγκατάθεση από μεγαλύτερα παιδιά.³²

Συμπεράσματα

Βάσει των όσων έχουν αναφερθεί, η γενετική συμβουλευτική προτείνεται, ως ο πιο ενδεδειγμένος τρόπος αντιμετώπισης και άμβλυνσης των ηθικών ζητημάτων που αναφύονται από την εφαρμογή του προγεννητικού και προεμφυτευτικού ελέγχου. Παράλληλα υπογραμμίζεται, ότι στα πλαίσια της αυτονομίας θα πρέπει να γίνεται σεβαστή η απόφαση των γονιών που για οποιοδήποτε λόγο δεν δέχονται να διακόψουν την εγκυμοσύνη ενός προσβεβλημένου από γενετική ασθένεια εμβρύου, κατόπιν προγεννητικής ή προεμφυτευτικής διάγνωσης.

Σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις σε παιδιά, προτείνεται ως ορθότερο, αυτές που αφορούν ανήλικα άτομα να περιοριστούν σε ασθένειες οι οποίες μπορεί να εκδηλωθούν μέχρι την ηλικία των 18 ετών ή σε ασθένειες κατά τις οποίες θα μπορούσε να υπάρξει προληπτική θεραπεία πριν την ενηλικίωση. Όσον αφορά τις γενετικές εξετάσεις για ασθένειες που ίσως εμφανιστούν μετά την

ενηλικίωση, συνιστάται η αναβολή των εξετάσεων είτε μέχρι την ενηλικίωση είτε μέχρι τα παιδιά να καταστούν ικανά να εκτιμήσουν όχι μόνο τις γενετικές αλλά και τις συναισθηματικές και κοινωνικές παραμέτρους του όλου θέματος. Επιπλέον, συνιστάται ο γενετικός έλεγχος να προσφέρεται μόνο όταν διασφαλιστεί η πληροφορημένη συναίνεση και συγκατάθεση από μεγαλύτερα παιδιά. Τέλος, είναι επιτακτική η ανάγκη για περαιτέρω εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας σε θέματα που αφορούν τα ηθικά ζητήματα που εγείρονται αναφορικά με το προγεννητικό και προεμφυτευτικό έλεγχο και τις γενετικές εξετάσεις σε παιδιά, μέσω περισσότερων μαθημάτων στις βασικές σπουδές ή μέσω της συνεχιζόμενης εκπαίδευσης και θα πρέπει να καταβληθεί προσπάθεια μέσω ειδικών προγραμμάτων επιμόρφωσης για τους ήδη εργαζόμενους.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Schulman JD, Madellana A, Black SH, Bick DP. Screening for cystic fibrosis carriers. *Am. J. Hum. Genet.* 1990, 47: 164-165.
- Goldberg YP, Andrew SE, Clarke LA, Hayden MR. A PCR method for accurate assessment of trinucleotide repeat expansion in Huntington disease. *Hum. Mol. Genet.* 1993, 2: 635-636.
- Harley HG, Rundle SA, MacMillan JC. Size of the unstable CTG repeat sequence in relation to phenotype and parental transmission in myotonic dystrophy. *Am. J. Hum. Genet.* 1993, 52: 1164-1174.
- Powell SM, Petersen GM, Krush AJ. Molecular diagnosis of familial polyposis. *N. Engl. J. Med.* 1993, 329:1982-1987.
- Davies JL, Kawaguchi Y, Bennet ST. A genome-wide search for human type I diabetes susceptibility genes. *Nature* 1995, 371: 130-136.
- Edwards R.G, Gardner R.L. Control of the sex ratio at full term in the rabbit by transferring sexed blastocysts. *Nature* 1968, 218: 346-348.
- Handyside A.H, Kontogianni E.H, Hardy K. Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification. *Nature* 1990, 344: 768-770.
- Fasouliotis S.J, Schenker J.G. Preimplantation genetic diagnosis principle and ethics. *Hum. Reprod.* 1998, 13:2238-2245.
- Pennigs G. Family balancing as a morally acceptable application of sex selection. *Hum. Reprod.* 1996, 11:2339-2343.
- Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Ισραήλ. Επιτρεπτή η επιλογή φύλου εμβρύου για λόγους οικογενειακής ισορροπίας. Αθήνα 2005.
- Clarke A. Is Non-Directive Counseling Possible. *Lanset* 1991, 338: 998-1001.
- Verp M.S, Bompar A.T Simpson J.L, Elias S. Prenatal decision following prenatal diagnosis of fetal chromosomal abnormality. *Am. J. Med. Genet.* 1988, 29: 613-622.



13. Lodder L.N, Frets P.G, Trijsburg R.W, Meijers- Heijboer E.J, Klijn J.G.M, Niermeijer M.F. Attitudes towards termination of pregnancy in subjects who underwent presymptomatic testing for the BRCA1/BRCA2 GENE mutation in The Netherlands. *J. Med. Genet.* 2000, 37(11):883-884.
14. Aliken H.D. «Life and Right to Life», Ethical issues in Human Genetics. New York, London, Plenum press, 1973.
15. Bok S. «Ethical problems of abortion». *Hastings Center Studies* 1974, 2(1):33-52.
16. Antley M.A, Antley R.M, Hartlage L.C. Effects of Genetic Counseling on Parental Self-concepts. *J. Psychol.* 1973, 83: 335-338.
17. Stein E. Choosing the Sexual Orientation of Children. *Bioethics* 1998, 12: 3-24.
18. Sass H.M. Copernican Challenge of Genetic Prediction in Human Medicine. *Annu. Rev. Law Ethics* 1996, 4:67-79.
19. Hildt E. Autonomy and freedom of choice in prenatal genetic diagnosis. *Med. Health Care Philos.* 2002, 5(1): 65-71.
20. Steel K.O. The Road That I see: Implications of New Reproductive Technologies, *Camb. Q. Health Ethics* 1995, 4(3): 351-354.
21. Fletcher J.C. The morality and Ethics of P.N.D, In *Genetic Disorders and the Fetus* Ed Milunsky A. New York, London Plenum Press, 1979.
22. Blumberg B.D. Gulbus M. S, Hanson K. H, The psychological sequel of abortion performed for a genetic indication. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 1975, 122: 799-808.
23. Fanos J.H, Johnoson J. Barriers to carrier testing of CF siblings. *Am. J. Hum. Genet.* 1993, 53: 50-51.
24. McGee G. Parenting in an Era of Genetics. *Hastings Center Report* 1997, 27(2): 16-22.
25. Wexler N.S. Genetic jeopardy and the new clairvoyance. *Prog. Med. Genet.* 1985, 6:277-304.
26. Clarke A. The genetic testing of children. *J. Med. Genet.* 1994, 31: 785-797.
27. Wertz D C. Ethical views of European and non European geneticists: results of an international survey. Paper presented at European Society of Human Genetics. Berlin, 1995.
28. Wustner K. Ethics and practice: two words? The example of genetic counseling. *New Genet. Soc.* 2003, 22(1) 61-87.
29. Rosen A, Wallenstein S, McGovern M. Attitudes of Pediatric Residents Toward Ethical Issues Associated with Genetic Testing in Children. *Pediatrics* 2002, 110(2): 360-363.
30. Geller G, Tambor E.S, Bernhardt B.A. Physicians attitudes towards disclosures of genetic information to third parties. *J. Law Med. Ethics* 1993, 21:238-240.
31. American Academy of Pediatrics. Committee on Bioethics, Ethical Issues with genetic testing in pediatrics. *Pediatrics* 2001, 107:1451-1455.
32. Marteau T. Genetic testing of children. *J. Med. Genet.* 1994, 31: 785- 797.