



Σχολή Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας
Τμήμα Βιοϊατρικών Επιστημών



Εργαστήριο Χημείας, Βιοχημείας, Κοσμητολογίας

ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΗ ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Απόψεις φοιτητών για την χρήση της προεμφυτευτικής διάγνωσης στην εξωσωματική γονιμοποίηση

GRADUATE THESIS

Students' views on the use of preimplantation diagnosis in in vitro fertilization



Εικόνα 1

ΟΝΟΜΑ ΦΟΙΤΗΤΗ(ΤΩΝ)/NAME OF STUDENTS

Κλεονίκη Κεραμιανού
Kleoniki Keramianou

ΟΝΟΜΑ ΕΙΣΗΓΗΤΗ/NAME OF THE SUPERVISOR

Πέτρος Καρκαλουσος
Petros Karkalousos

ΑΙΓΑΛΕΩ/AIGALEO 2022



Faculty of Health and Caring Professions
Department of Biomedical Sciences



Laboratory of Chemistry, Biochemistry, Cosmetology

GRADUATE THESIS

Students' views on the use of preimplantation diagnosis in in vitro fertilization

Kleoniki Keramianou

Kleonikiker@gmail.com

FIRST SUPERVISOR

PETROS KARKALOUSOS

SECOND SUPERVISOR

MARIA TRAPALI

THIRD SUPERVISOR

CHRISTINA FOUNTZOULA

AIGALEO 2022

Δήλωση συγγραφέα προπτυχιακής διπλωματικής εργασίας

Ο/η κάτωθι υπογεγραμμένος/η Κεραμιανού Κλεονίκη του Μιχαήλ, με αριθμό μητρώου 62117098 φοιτητής/τρια του Τμήματος Βιοϊατρικών Επιστημών της Σχολής Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής, δηλώνω ότι: «Είμαι συγγραφέας αυτής της πτυχιακής/διπλωματικής εργασίας και ότι κάθε βοήθεια την οποία είχα για την προετοιμασία της είναι πλήρως αναγνωρισμένη και αναφέρεται στην εργασία. Επίσης, οι όποιες πηγές από τις οποίες έκανα χρήση δεδομένων, ιδεών ή λέξεων, είτε ακριβώς είτε παραφρασμένες, αναφέρονται στο σύνολό τους, με πλήρη αναφορά στους συγγραφείς, τον εκδοτικό οίκο ή το περιοδικό, συμπεριλαμβανομένων και των πηγών που ενδεχομένως χρησιμοποιήθηκαν από το διαδίκτυο. Επίσης, βεβαιώνω ότι αυτή η εργασία έχει συγγραφεί από μένα αποκλειστικά και αποτελεί προϊόν πνευματικής ιδιοκτησίας τόσο δικής μου, όσο και του Ιδρύματος. Παράβαση της ανωτέρω ακαδημαϊκής μου ευθύνης αποτελεί ουσιώδη λόγο για την ανάκληση του πτυχίου μου».

Κλεονίκη Κεραμιανού

Ευχαριστίες

Τελειώνοντας την πτυχιακή μου εργασία θέλω να ευχαριστήσω όσους με βοήθησαν ώστε να ολοκληρωθεί ένα τόσο σημαντικό έργο για εμένα. Καταρχάς ευχαριστώ τον υπεύθυνο καθηγητή μου, Πέτρο Καρκαλούσο επίκουρο καθηγητή κλινικής χημείας του πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής, που είχε καθοριστικό ρόλο στη συγγραφή αυτή.

Έπειτα ευχαριστώ την αγαπημένη μου Ιωάννα που βρίσκεται δίπλα μου στις σημαντικότερες στιγμές της ζωής μου, καθοδηγώντας με σε πολλά σημεία ακόμα και στο έργο αυτό. Τέλος θέλω να ευχαριστήσω την οικογένεια μου που χωρίς εκείνη δεν θα είχα καταφέρει όσα έχω κάνει έως τώρα.

Αφιέρωσεις

Στην οικογένεια μου & στους φίλους μου...

Περίληψη

Εισαγωγή Η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση (Preimplantation Genetic Diagnosis ή PGD) είναι μια μέθοδος ελέγχου και επιλογής υγιούς εμβρύου είναι η οποία συμβαίνει κατά την τεχνητή γονιμοποίηση (In Vitro fertilization ή IVF) και πριν αυτό εμφυτευθεί στη μήτρα της υποψήφιας μητέρας. Η μέθοδος της PGD πρωτοεμφανίστηκε στα μέσα του εικοστού αιώνα, έχοντας ως σκοπό τον προσδιορισμό του φυλετικού χαρακτήρα του εμβρύου στις περιπτώσεις όπου υπήρχε συσχέτιση μεταξύ φύλου και ασθένειας. Ενδεικτικά εφαρμόζεται σε κληρονομικές ασθένειες όπως είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η μεσογειακή αναιμία, η μυϊκή δυστροφία, η κυστική ίνωση, η νόσος Huntington κ.α.

Σκοπός της έρευνας: Συλλογή απόψεων σχετικά με την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση και τα ηθικά ζητήματα που διέπουν αυτή (όπως την επιλογή εμβρύου) από φοιτητές προπτυχιακών προγραμμάτων.

Υλικό - Μέθοδος: Διαμοιράστηκε ηλεκτρονικά κατάλληλα δομημένο ερωτηματολόγιο σε φοιτητές των τμημάτων Βιοϊατρικών επιστημών και Μαιευτικής του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής. Συνολικά απάντησαν 245 φοιτητές σε ερωτήσεις που αφορούσαν τους ηθικούς ενδιασμούς της χρήσης της προεμφυτευτικής διάγνωσης.

Αποτελέσματα: Το 80% και των δύο φύλων συμφωνούν με τη χρήση της PGD όταν τη οικογένεια υπάρχει επιβεβαιωμένο σοβαρό νόσημα, το 82% και 84% των φοιτητών και των αποφοίτων ΑΕΙ διαφωνούν με τη χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών, το 50% όλων των ηλικιακών ομάδων διαφωνεί με την καταστροφή των υγιών εμβρύων που δεν εμφυτεύονται στη μητέρα. Ακόμη πάνω από το 50% των συμμετεχόντων διαφωνεί με τη αντίθεση στάση της εκκλησίας απέναντι στην PGD, ενώ το μεγαλύτερο ποσοστό αυτών συμφωνεί τόσο με την μείωση του κόστους της τεχνικής όσο και την υποχρεωτική χρήση της PGD όταν οι γονείς έχουν γονίδια επιβεβαιωμένων ασθενειών.

Συμπέρασμα: Το μεγαλύτερο ποσοστό των φοιτητών θα έκανε χρήση της PGD για ιατρικούς λόγους ενώ δεν θα τη χρησιμοποιούσαν για να ικανοποιήσουν προσωπικές επιθυμίες. Επίσης ήταν έντονη η διαφωνία τους τόσο με την καταστροφή υγιών εμβρύων όσο και με τη στάση της εκκλησίας απέναντι στην PGD.

Λέξεις κλειδιά: Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, γενετική ανάλυση, βιοψία, ηθικοί προβληματισμοί, ερωτηματολόγιο, στατιστικά δεδομένα

Abstract

Introduction: Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) is a method of controlling and selecting a healthy fetus during artificial insemination (In Vitro fertilization or IVF). It happens before the implementation of the fetus inside the uterus of the prospective mother. The PGD method first appeared in the middle of the twentieth century in order to determine the gender of the fetus in cases where there was a correlation between sex and disease. Indicatively, it is applied in inherited diseases such as sickle cell anemia, thalassemia, muscular dystrophy, cystic fibrosis, Huntington's disease, etc.

Aim: Collection of undergraduate students' views on preimplantation genetic diagnosis and the ethical issues governing it (such as embryo selection).

Material - Method: An appropriately structured questionnaire was distributed electronically to students of the Departments of Biomedical Sciences and of the Midwifery of the University of West Attica. 245 students answered several questions about the ethical interests of PGD.

Results: 80% of both genders agree with the use of PGD when the family has a diagnosed serious illness, 82% and 84% of students and graduates disagree with the use of PGD for the choice of aesthetic characteristics, 50% of all age groups disagree with the destruction of healthy embryos that are not implanted in the mother. More than 50% of the participants disagree with the church's opposition to PGD, while the majority agree with the reduction in the cost of the technique and the mandatory use of PGD when parents have confirmed disease genes.

Conclusion: The majority of students would use PGD for medical purposes but not for the satisfaction of personal desires. They strongly disagree with the destruction of healthy embryos and the church's attitude towards the PGD.

Keywords: Preimplantation genetic diagnosis, genetic analysis, biopsy, ethical concerns, questionnaire, statistics

Περιεχόμενα

.....	i
Δήλωση συγγραφέα προπτυχιακής διπλωματικής εργασίας	iii
Ευχαριστίες	iv
Αφιερώσεις	v
Περίληψη	vi
Abstract	vii
Συνομογραφίες	xi
Πρόλογος	1
Κεφαλαίο 1. Εισαγωγή	3
1.1 Ιστορικά στοιχεία	3
1.2 Υπογονιμότητα και στα δύο φύλα	4
1.2.1 Αίτια υπογονιμότητας στον άνδρα	4
1.2.2 Αίτια γυναικείας υπογονιμότητας	6
1.3 Τρόποι τεχνητής γονιμοποίησης	7
1.3.1 Μέθοδοι εξωσωματικής γονιμοποίησης	8
1.4 Εισαγωγή στην προεμφυτευτική γενετική διάγνωση	10
1.4.1 Ενδείξεις και περιπτώσεις όπου συστήνεται η PGD	12
1.4.2 Διαδικασία PGD	13
1.4.3 Βιοψίες εμβρύου	14
1.4.3.1 Βιοψία πολικού σωμάτιου	14
1.4.3.2 Βιοψία βλαστομεριδίου	15
1.4.3.3 Βιοψία βλαστοκύστης	16
1.4.3.4 Νέα μη επεμβατική μέθοδος βιοψίας εμβρύου	17
1.4.4 Γενετική ανάλυση	17
1.4.4.1 Ανάλυση γενετικών χαρακτηριστικών με τη χρήση υβριδισμού in situ με φθορισμό (FISH-H-fluorence in situ hybridization)	17
1.4.4.2 Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR)	18

1.4.4.3 Μικροσυστοιχίες Συγκριτικού υβριδισμού γονιδιώματος (aCGH microarrays)	19
1.4.4.4 Μικροσυστοιχίες πολυμορφικών νουκλεοτιδίων (SNP-microarrays)	19
1.4.4.5 Ενίσχυση γονιδιώματος με την τεχνολογία WGA.....	20
1.4.4.6 Αλληλούχιση DNA Νέας Γενιάς (Next Generation Sequencing ή NGS)	21
1.5 Οφέλη και Προβλήματα στην PGD.....	21
1.6 Περιπτώσεις ασθενειών που εφαρμόστηκε PGD.....	24
1.6.1 α-Θαλασσαιμία	24
1.6.2 β-Θαλασσαιμία	25
1.6.3 Νόσος Huntington	26
1.6.4 Δρεπανοκυτταρική Αναιμία	27
1.6.5 Μυϊκή Δυστροφία	29
1.6.6 Κυστική Ίνωση	30
1.6.7 Μιτοχονδριακά νοσήματα	31
1.7 Βιοηθική	33
Κεφάλαιο 2. Υλικό και Μέθοδος.....	41
2.1 Ερωτηματολόγιο	41
Κεφάλαιο 3. Αποτελέσματα.....	45
3.1 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν συμφωνούν με την διακοπή της κύησης όταν το έμβρυο πάρχει από επιβεβαιωμένο νόσημα	48
3.2 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν θα προχωρούσαν σε PGD αν εκείνοι ή το οικογενειακό τους περιβάλλον έχει ιστορικό κάποια ασθένειας (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωσης).....	51
3.3 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν θα συμφωνούσαν με την επιλογή φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους	55
3.4 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το συμφωνούν με την χρήση της PGD για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση.....	58
3.5 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το θα χρησιμοποιούσαν την PGD για την επιλογή φύλου ώστε το έμβρυο να έχει μια καλύτερη ποιότητα ζωής όπως συμβαίνει σε κάποια ανατολικά κράτη	61
3.6 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν θα προχωρούσαν σε PGD είτε για να επιλέξουν το φύλο του εμβρύου για προσωπική του ικανοποίηση είτε για να επιλέξουν αισθητικά χαρακτηριστικά.....	66
3.7 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν συμφωνούν τόσο στην καταστροφή των μη υγιών εμβρύων όσο και στην καταστροφή των υγιών εμβρύων που όμως δεν εμφυτεύθηκαν στη μήτρα της μητέρας	72

3.8 Οι απόψεις των ερωτώμενων για τη αντίθετη θέση της εκκλησίας απέναντι τόσο στην εξωσωματική γονιμοποίηση όσο και στην προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.....	80
3.9 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το κόστος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης	86
3.10 Οι απόψεις των ερωτώμενων στην ερώτηση αν θα έπρεπε το κόστος της PGD να ήταν διαφορετικό ώστε να έχει προσιτή προς όλα τα ζευγάρια	91
Κεφάλαιο 4. Συμπεράσματα – συζήτηση	97
4.2 Συζήτηση.....	99
Αναφορές.....	101

Συντομογραφίες

Συντομογραφίες	Αγγλική ορολογία	Ελληνική ορολογία
PGD	Preimplantation Genetic Diagnosis	Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση
ISCI	Intracytoplasmic Sperm Injection	Ενδοκυτταροπλασματική Έγχυση Σπέρματος
IVF	In Vitro Fertilization	Τεχνητή γονιμοποίηση
GIFT	Gamete Intrafallopian tube transfer	Ενδοπλασματική μεταφορά γαμετών
ZIFT	Zygote Intrafallopian Tube Transfer	Μεταφορά του Ζυγωτού στις σάλπιγγες
PROST	Pro-nuclear Stage Tubal Transfer	Μεταφορά του Προ-πυρηνικού γαμέτη στις σάλπιγγες
SUZI	Subzonal Insemination	Υποζωνική Σπερματέγχυση
FISH	Fluorence In Situ Hybridization	Υβριδισμός in situ με φθορισμό
PCR	Polymerase Chain Reaction	Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης
aCGH	Comparative Genomic Hybridization microarrays	Μικροσυστοιχίες συγκριτικού υβριδισμού γονιδιώματος
SNP	Single Nucleotide Polymorphism	Μικροσυστοιχίες πολυμορφικών νουκλεοτιδίων
WGA	Whole Genome Amplification	Ενίσχυση ολόκληρου του γονιδιώματος
NGS	Next Generation Sequencing	Αλληλούχιση DNA Νέας Γενιάς
NIPGT	Non-Invasive Preimplantation Genetic Testing	Μη επεμβατική προεμφυτευτική γενετική εξέταση
RT-PCR	Real Time Polymerase Chain Reaction	Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης σε πραγματικό χρόνο
RTQ-PCR	Quantitative Real Time Polymerase Chain Reaction	Ποσοτική Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης σε πραγματικό χρόνο

Πρόλογος

Η εξέλιξη της επιστήμης της εξωσωματικής γονιμοποίησης έφερε στο προσκήνιο μεθόδους που συμβάλουν όχι μόνο στην δημιουργία εμβρύων με τεχνητό τρόπο, αλλά και στην απόκτηση υγιών παιδιών. Μια από τις μεθόδους ελέγχου και επιλογής υγιούς εμβρύου είναι η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση (Preimplantation Genetic Diagnosis ή PGD), η οποία συμβαίνει κατά την τεχνητή γονιμοποίηση (In Vitro fertilization ή IVF) και πριν αυτό εμφυτευθεί στη μήτρα της υποψήφιας μητέρας (Ντρουμπογιάννη, 2016). Η μέθοδος της PGD πρωτοεμφανίστηκε στα μέσα του 20^ο αιώνα, ξεκινώντας σε πειραματικό στάδιο σε ζώα και εν συνεχεία σε ανθρώπους, έχοντας ως σκοπό τον προσδιορισμό του φυλετικού χαρακτήρα του εμβρύου στις περιπτώσεις που υπήρχε συσχέτιση μεταξύ φύλου και ασθένειας (Dayal, 2018).

Σήμερα και καθώς η τεχνολογία προχωρά η PGD έρχεται να βοηθήσει πολλά ζευγάρια που αντιμετωπίζουν είτε πολλαπλές αποβολές και αποτυχημένες εξωσωματικές γονιμοποιήσεις είτε ζευγάρια όπου οι ίδιοι ή στο οικογενειακό τους περιβάλλον προϋπάρχει κάποια ασθένεια που οφείλεται σε μεταλλάξεις και δεν θέλουν να μεταβιβαστεί στο παιδί τους (Ντρουμπογιάννη, 2016). Μερικά παραδείγματα ασθενειών που εφαρμόζεται είναι Δρεπανοκυτταρική νόσο, Μεσογειακή αναιμία, μυϊκή δυστροφία, κυστική ίνωση, νόσο Huntington (Ντρουμπογιάννη, 2016) καθώς και ασθένειες που οφείλονται σε μιτοχονδριακές ανωμαλίες (Imudia & Plosker, 2016). Επίσης σε πολλές περιπτώσεις η PGD έχει συμβάλει στο να δημιουργηθούν παιδιά «αδερφοί - σωτήρες» συμβατά με αδέρφια ή άλλα συγγενικά πρόσωπα όπου χρήζουν θεραπεία μεταμόσχευσης και ψάχνουν συμβατό δότη (Imudia & Plosker, 2016).

Στην PGD προτιμάται η γονιμοποίηση να γίνεται ενδοπλασματική έγχυση σπέρματος στο ωάριο (ICSI) ώστε να αποφευχθεί η μόλυνση από σπερματικό DNA (Zheng, et al., 2018). Η διαδικασία προεμφυτευτικού ελέγχου μπορεί να γίνει στις εξής φάσεις: πολικού σωμάτιου, βλαστομεριδίων και κυττάρων βλαστοκύστης (κυττάρων τροφεκτόδερμων), ενώ προτιμάται η τελευταία καθώς μπορούν να αποσπαστούν περισσότερα κύτταρα προς καλλιέργεια χωρίς να επηρεαστεί η ανάπτυξη του εμβρύου (Sullivan-Pyke & Dokras, 2018). Ο τρόπος συλλογής

κυττάρων γίνεται με τη χρήση laser ανοίγοντας την εμβρυακή ζώνη και αποσπώντας κάποια κύτταρα (Minasi, et al., 2017). Κατά το επόμενο στάδιο για τον εντοπισμό των γενετικών μεταλλάξεων αρχικά χρησιμοποιήθηκαν οι τεχνολογίες FISH και PCR, όμως επειδή ήταν χρονοβόρες υπήρχε ανάγκη ανάπτυξης νέων πλατφορμών ελέγχου. Κάποιες από αυτές είναι οι εξής: ο γενωμικός υβριδισμός σε μικροσυστοιχίες (aCGH), οι μικροσυστοιχίες πολυμορφικών νουκλεοτιδίων (SNP), η ποσοτική μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (qPCR), η αλληλούχιση (NGS) (Sullivan-Pyke & Dokras, 2018) και η ενίσχυση ολόκληρου του γονιδιώματος (WGA) (Liss, et al., 2016).

Γενικότερα η διαδικασία στις PGD είναι μια χρονοβόρα, περίπλοκη και ακριβή διαδικασία για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν να γονιμοποιήσουν και να εξετάσουν παραπάνω από ένα έμβρυο με σκοπό την κρυσυντήρηση και αποθήκευση των υπόλοιπων εμβρύων για μετέπειτα εμφύτευση (Liss, et al., 2016). Τι γίνεται όμως στις περιπτώσεις όπου δεν φυλάσσονται τα έμβρυα; Εδώ τίθενται βιοηθικά ζητήματα για την καταστροφή των εμβρύων που απασχολούν την επιστημονική κοινότητα. Επιπλέον ηθικά ζητήματα προβληματίζουν τους επιστήμονες για τις περιπτώσεις όπου η PGD χρησιμοποιηθεί για την υλοποίηση ευγονικών ιδεών και την επιλογή φύλου που δεν σχετίζεται με ιατρικούς σκοπούς (Ντρουμπογιάννη, 2016).

Κεφάλαιο 1. Εισαγωγή

1.1 Ιστορικά στοιχεία

Στη φύση όλα τα έμβια πλάσματα έχουν την ανάγκη τόσο να εξασφαλίζουν την τροφή τους όσο να πολλαπλασιάζονται και να αναπαράγονται με σκοπό να επικρατήσουν και να μην εξαφανιστούν από τον πλανήτη. Έτσι και ο άνθρωπος ως μέλος αυτής της φυσικής κοινωνίας αναπαράγεται με σκοπό την επικράτησή του.

Πηγαίνοντας πολύ πίσω στα χρόνια της αρχαιότητας βλέπει κανείς ότι το κομμάτι της αναπαραγωγής αποτελεί φλέγον ζήτημα για εκείνες τις εποχές καθώς και τότε παρατηρούνταν φαινόμενα στειρότητας ανάμεσα στα ζευγάρια. Το βλέμμα τότε όμως ήταν στραμμένο σε βότανα, τρόφιμα και φυτικά σκευάσματα που είχαν ως σκοπό την ενδυνάμωση της γονιμότητας και της εντονότερης σεξουαλικής επιθυμίας καθώς πίστευαν πως το δεύτερο σχετιζόταν αποκλειστικά με την τεκνοποίηση (Κυριακού, 2017).

Η στειρότητα ήταν και είναι μια ασθένεια που υπάρχει οποιοδήποτε κοινωνικό – ανθρώπινο σύνολο και μέχρι τα μέσα του 20^{ου} αιώνα είχε γυναικείο πρόσωπο. Σήμερα όμως έχει γίνει γνωστό ότι η υπογονιμότητα είναι ένα πολυπαραγοντικό πρόβλημα που αφορά και μπορεί να αποδοθεί και στα δύο φύλα (Μπίτζιου, 2018).

Η υποβοηθούμενη και η τεχνητή γονιμοποίηση απασχόλησε τους επιστήμονες ήδη από τα μέσα του 17^{ου} αιώνα κυρίως σε ζώα, ενώ 100 χρόνια μετά, το 1776 ο Δρ Hunter δίνοντας κατευθυντήριες οδηγίες στον ασθενή του κατάφερε να γονιμοποιήσει τη σύζυγό του στο σπίτι τους χρησιμοποιώντας μια σύριγγα. (Βενετίκου & Ιατράκης, 2015) Έπειτα οι δοκιμασίες εξωσωματικής άρχισαν να αυξάνονται και παρότι στην αρχή δημιούργησαν ιατρικά και ηθικά ζητήματα, ο χώρος της υποβοηθούμενης και εξωσωματικής γονιμοποίησης αναπτύχθηκε ραγδαία. Το 1950 οι επιστήμονες πραγματοποίησαν την πρώτη σπερματέγχυση με κατεψυγμένο σπέρμα (Καστροπούλου, 2016) και εν συνεχεία από το 1960 και έπειτα ξεκίνησαν να χρησιμοποιούνται φάρμακα με σκοπό τη διέγερση των ωοθηκών και την απομόνωση ωαρίων (Καστροπούλου, 2016). Η πρώτη γέννηση από εξωσωματική γονιμοποίησης(IVF) και εμβρυομεταφορά συνέβη το 1978, και αφορούσε την βρετανίδα της Louise Brown, από τους ιατρούς Edwards και Steptoe

(Βενετίκου & Ιατράκης, 2015). Από εκεί και έπειτα οι γεννήσεις παιδιών από IVF αυξήθηκαν παρά πολύ που μέχρι το 2014 το ESHRE είχε ανακοινώσει πάνω από 8 εκατομμύρια περιπτώσεις (Mandal , 2018).

Στην IVF εφαρμόστηκαν διάφοροι τρόποι γονιμοποίησης με κυριότερη όμως να επικρατεί η μικρογονιμοποίηση (ICSI) καθώς σε πολλές περιπτώσεις είχε μεγαλύτερα ποσοστά επιτυχίας. Μπορεί η ICSI να βοήθησε πολλά υπογόνιμα ζευγάρια να τεκνοποιήσουν, τα προβλήματα όμως σε πολλά από αυτά συνέχισαν να υπάρχουν. Πολλαπλές αποβολές και πολλές προσπάθειες αποτυχημένων τεχνητών γονιμοποιήσεων έθεσαν σε σκέψεις τους επιστήμονες, στρέφοντας τις έρευνες στο γενετικό προφίλ των ζευγαριών και έπειτα των εμβρύων. Η μελέτη αυτή συνέβαλε στην ανακάλυψη της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης(PGD) του εμβρύου, που έχει ως σκοπό τη διασφάλιση της ποιότητας του εμβρύου σχετικά με γενετικές ανωμαλίες και ασθένειες, πριν τοποθετηθεί στη μήτρα της μητέρας. Η PGD ξεκίνησε να εφαρμόζεται σε ανθρώπους τη δεκαετία του 1980 στο Ηνωμένο Βασίλειο (Dayal, 2018). Στην Ελλάδα η τεχνική αυτή έφτασε το 1993 και συνέβαλε στην πρόληψη ασθενειών και στις γεννήσεις υγιών παιδιών (Harper, 2010).

1.2 Υπογονιμότητα και στα δύο φύλα

Μέχρι τα μέσα στο 20^ο αιώνα η υπογονιμότητα στα ζευγάρια είχε αποδοθεί σχεδόν αποκλειστικά στο γυναικείο φύλο. Οι επιστήμονες όμως ύστερα από μελέτες κατέρριψαν αυτούς τους μύθους και σήμερα είναι γνωστό ότι η υπογονιμότητα αφορά και τα δύο φύλα και τα ποσοστά κυμαίνονται σε 40% στον ανδρικό παράγοντα, 40% στο γυναικείο παράγοντα, 10% που αφορά ανεξήγητους λόγους και τέλος ένα 10% που αφορά και του δύο (Μπίτζιου , 2018).

1.2.1 Αίτια υπογονιμότητας στον άνδρα

Τα τελευταία χρόνια όπου έχει μελετηθεί το αναπαραγωγικό σύστημα του άνδρα, έχουν διαπιστωθεί διάφορα στοιχεία που οφείλονται στην υπογονιμότητα ή ακόμα και στη στειρότητα του άνδρα. Το ανδρικό αναπαραγωγικό σύστημα είναι απλούστερο από το γυναικείο και αυτό συνέβαλε στο να αποκαλυφθούν τα

προβλήματα που οδηγούν στην δυσκολία-αδυναμία τεκνοποίησης. Τα αίτια αυτά είναι:

- i) Κιρσοκήλη: Στην περίπτωση αυτή διογκώνεται η σπερματική φλέβα που οδηγεί το αίμα από την κοιλιά στον όρχι (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013). Συμβαίνει ως επί το πλείστον αριστερά και μπορεί να συνυπάρξει και με λοίμωξη των επικουρικών αδένων (Βενετίκου & Ιατράκης, 2015).
- ii) Υδροκήλη: Η περίπτωση αυτή διαπιστώνεται όταν υπάρχει υπερβολική ποσότητα νερού στον όρχι (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013).
- iii) Κρυπορχία: Η κατάσταση της κρυπορχίας όταν δεν αντιμετωπίζεται έγκαιρα μετά τη γέννηση προκαλεί σοβαρά προβλήματα στο σπερματικό επιθήλιο λόγω της υψηλής θερμοκρασίας που εκτίθεται ο όρχις (Βενετίκου & Ιατράκης, 2015).
- iv) Αποφρακτική αζωοσπερμία: Η κατάσταση αυτή οφείλεται σε αμφοτερόπλευρες αποφράξεις των αποχετευτικών οδών του σπέρματος, με αποτέλεσμα να δημιουργούν αζωοσπερμία (Βενετίκου & Ιατράκης, 2015).
- v) Συστροφή: η οποία αποτελεί ανατομικό πρόβλημα καθώς ένας υποστηρικτικός ιστός περιστρέφεται γύρω από τον όρχι μέσα στο όσχεο προκαλώντας οίδημα (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013).
- vi) Παλίνδρομη εκσπερμάτιση: κατά την κατάσταση αυτή η εκσπερμάτιση συμβαίνει προς την ουροδόχο κύστη (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013).
- vii) Ανοσολογικός παράγοντας: Τα ανοσολογικά αίτια που αναφέρονται και προκαλούν υπογονιμότητα είναι τα αντισώματα έναντι των σπερματοζωαρίων τα οποία προκαλούν είτε ακινητοποιούν είτε συγκολλούν είτε καταστρέφουν τα σπερματοζωάρια (Βενετίκου & Ιατράκης, 2015).
- viii) Ενδοκρινικά και μεταβολικά αίτια, όπως: Υποθυρεοειδισμός, Υπερθυρεοειδισμός, Σακχαρώδης διαβήτης, Παχυσαρκία (Βενετίκου & Ιατράκης, 2015) (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013).
- ix) Υποφυσιακές και Υποθαλαμικές δυσλειτουργίες: Έχει παρατηρηθεί ότι κάποιες περιπτώσεις ανδρικής υπογονιμότητας οφείλονται σε ορμονικές δυσλειτουργίες. Οι δυσλειτουργίες αυτές έχουν αντίκτυπο στην ποιότητα και την παραγωγή του σπέρματος. Οι διαταραχές αυτές είναι:
 - i) Υπερπρολακτιναιμία

- ii) Δυσλειτουργία υπόφυσης (διαφοροποιημένη παραγωγή LH και FSH από τη φυσιολογική)
- iii) Υπερανδρογοναιμία
- iv) Συγγενείς υπερπλασία επινεφριδίων (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013)
- v) Κάπνισμα
- vi) Αλκοόλ
- vii) Φαρμακευτικές ουσίες
- viii) Έκθεση σε ακραίες θερμοκρασίες
- ix) Έκθεση σε ακτινοβολία και τοξικές ουσίες (πχ φυτοφάρμακα)
- x) Άγχος – Στρες
- xi) Λοιμώξεις που τείνουν να χρονίζουν
- xii) Χρωμοσωμικές ανωμαλίες (Βενετικού & Ιατράκης, 2015) (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013)

1.2.2 Αίτια γυναικείας υπογονιμότητας

Η γυναικεία γονιμότητα έχει απασχολήσει πολύ τους επιστήμονες. Το γυναικείο αναπαραγωγικό σύστημα είναι περιπλοκότερο από το ανδρικό και γι' αυτό το λόγο η υπογονιμότητα αυτού του φύλου είναι πολυσύνθετο πρόβλημα.

Τα αίτια που οδηγούν σε υπογονιμότητα είναι τα εξής:

- i) Ενδομητρίωση: είναι μια ασθένεια κατά την οποία παρατηρείται σε γυναίκες όπου τα κύτταρα της μήτρας εγκαθίστανται έξω από αυτή. Σε αυτή τα κύτταρα του ενδομητρίου δεν μπορούν να εξέλθουν από τη μήτρα με αποτέλεσμα να δημιουργούν συγκολλήσεις και κύστες αίματος. Η κατάσταση αυτή επηρεάζει τη λειτουργία των σαλπινγγών, τη γονιμοποίηση και την εμφύτευση του εμβρύου (Βενετικού & Ιατράκης, 2015).
- ii) Προβλήματα Ωορρηξίας: Σε αυτή την περίπτωση παρατηρείται ακανόνιστος κύκλος και ορμονικές διαταραχές που έχουν ως αντίκτυπο την αλλαγή του σωματικού βάρους, την υπερβολική παραγωγή προλακτίνης και το στρες. Το σύνδρομο πολυκυστικών Ωοθηκών (PCO) συνυπολογίζονται σε αυτά τα προβλήματα, στο οποίο παρατηρούνται ανωμαλίες παραγωγής των ορμονών LH και FSH (Γραμμένου & Μπαμίχα , 2013).

- iii) Διαταραχή των σαλπινγών: Ανατομικές βλάβες στις σάλπιγγες, βλάβες στον κυτταρικό πληθυσμό και συμφύσεις μπορούν να προκαλέσουν αδυναμία στο σπέρμα να φτάσει ως ωαγωγό καθώς επίσης και το ωάριο να φτάσει στη μήτρα ενώ μπορεί να αποτελέσει παράγοντας για έκτοπη κύηση. (Βενετικού & Ιατράκης, 2015)
- iv) Διαταραχές τραχηλικής βλέννης: Η σύσταση της να διαφέρει από τη φυσιολογική
- v) Φλεγμονή-Φλεγμονή σαλπινγών που δεν έχει αντιμετωπιστεί έγκαιρα.
- vi) Ιστορικό προηγούμενης εγχείρησης και έκτοπης κύησης
- vii) Καλοήθεις πολύποδες και όγκοι στη μήτρα.
- viii) Ενδοκρινικά αίτια: Αίτια που οφείλονται σε διαταραχές του υποθαλάμου και της υπόφυσης όπως:
 - i. Υπερπολακτιναιμία
 - ii. Υπογοναδισμός
 - iii. Υπερανδογοναιμία
- ix) Ανεξήγητη υπογονιμότητα: Είναι μια ανεξήγητη κατάσταση όπου στις περισσότερες περιπτώσεις αδυνατούν οι ειδικοί να δώσουν μια απάντηση καθώς δεν υπάρχει τρόπος να ερευνηθεί το θέμα κατά τη διαδικασία της σύλληψης (Βενετικού & Ιατράκης, 2015).

Όλα τα παραπάνω προβλήματα είναι αυτά που αντιμετωπίζουν τα ζευγάρια που αδυνατούν να τεκνοποιήσουν με φυσικό τρόπο, φέρνοντας τους πιο κοντά στην τεχνητή γονιμοποίηση στην προσπάθειά τους να γίνουν γονείς.

1.3 Τρόποι τεχνητής γονιμοποίησης

Η εξωσωματική γονιμοποίηση σχεδιάστηκε για να δώσει τη δυνατότητα σε ζευγάρια που αντιμετωπίζουν προβλήματα υπογονιμότητας να γίνουν γονείς. Η IVF μιμείται εν μέρει το φυσικό τρόπο γονιμοποίησης με μόνη διαφορά τη διεκπεραίωση της διαδικασίας εκτός του ανθρώπινου σώματος. Κατά τη διαδικασία της IVF τα ωάρια τοποθετούνται σε ένα τρυβλίο μαζί με το σπέρμα και το ικανότερο σπερματοζωάριο δίνει γονιμοποίηση. Με αυτόν τον τρόπο η φυσική διαδικασία της επιλογής δεν παρακάμπεται. (Παρασκευά, 2010) Αξίζει να σημειωθεί όμως πως η IVF δίνει

πετυχημένα αποτελέσματα στις περιπτώσεις γυναικείας υπογονιμότητας που κυρίως οφειλόταν στο σαλπιγγικό παράγοντα, ενώ για τις περιπτώσεις ανδρικής υπογονιμότητας δημιουργήθηκαν και άλλες μέθοδοι με κυριότερη την ICSI όπου δίνει τα μεγαλύτερα ποσοστά επιτυχίας (Παρασκευά, 2010).

1.3.1 Μέθοδοι εξωσωματικής γονιμοποίησης

Όλες οι επιμέρους μέθοδοι εξωσωματικής γονιμοποίησης έχουν ένα κοινό στοιχείο, την αφαίρεση των ωαρίων από το γυναικείο σώμα. Η λήψη ωαρίων γίνεται κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες. Η διαδικασία ξεκινάει χορηγώντας στη γυναίκα χοριακή γοναδοτροπίνη (HMG) ώστε να προκληθεί διέγερση των ωοθηκών και να είναι δυνατή η απομάκρυνση πολλών ωαρίων με συγκεκριμένο μέγεθος. Ταυτόχρονα χορηγείται και LH ώστε να προβλέψει ο γιατρός τον ιδανικό χρόνο ωοληψίας (Καστροπούλου, 2016). Η ωοληψία γίνεται με χειρουργικές διαδικασίες και για να επιβεβαιωθεί ο γιατρός για τη σωστή χρονική στιγμή της διαδικασίας προχωρά σε εξετάσεις αίματος ή υπέρηχων στη γυναίκα διότι τα ωάρια θα πρέπει να ανακτηθούν πριν αυτά βγουν από τα ωοθηλάκια των ωοθηκών (Todd, 2019). Αφού απομακρυνθούν με επιτυχία τα ωάρια το επόμενο στάδιο είναι η γονιμοποίησή τους. Το στάδιο αυτό μπορεί να συμβεί με διάφορες τεχνικές.

Οι τεχνικές αυτές είναι:

- i) Ενδοπλασματική μεταφορά γαμετών (GIFT): Η αυτή τη μέθοδο οι γαμέτες μεταφέρονται λαπαροσκοπικά στη σάλπιγγα της γυναίκας ώστε να επιτευχθεί εκεί η γονιμοποίηση (Βενετικού & Ιατράκης, 2015).
- ii) Μεταφορά του Ζυγωτού στις σάλπιγγες (ZIFT): Σ' αυτή τη μέθοδο το μονοκύτταρο ζυγωτό μεταφέρεται στις σάλπιγγες 24 ώρες μετά τη γονιμοποίηση με τεχνητό τρόπο (Βενετικού & Ιατράκης, 2015).
- iii) Μεταφορά του Προ-πυρηνικού γαμέτη στις σάλπιγγες (PROST): Σ' αυτή τη μέθοδο το γονιμοποιημένο ωάριο το οποίο δεν έχει ακόμα σχηματίσει πυρήνα μεταφέρεται στις σάλπιγγες ώστε καθώς αναπτύσσεται το έμβρυο να εμφυτευθεί στη μήτρα μόνο του (Βενετικού & Ιατράκης, 2015).

- iv) Υποζωνική Σπερματέγχυση (SUZI): Αυτή η μέθοδος είναι μικροχειρουργική διαδικασία καθώς ένας αριθμός σπερματοζωαρίων εισάγεται στον εξωτερικό χώρο του ωαρίου, σκοπό την γονιμοποίηση. Η μέθοδος αυτή γίνεται στις περιπτώσεις όπου ο άνδρας αντιμετωπίζει προβλήματα αζωσπερμίας και τα σπερματοζωάρια έχουν χαμηλή κινητικότητα (Βενετικού & Ιατράκης, 2015).
- v) Ενδοκυτταροπλασματική Έγχυση Σπέρματος (ICSI): Σ' αυτή τη μέθοδο το σπέρμα εισάγεται με μικροχειρουργική επέμβαση κατευθείαν στο ωάριο και έπειτα μεταφέρεται στη μήτρα. Η ICSI είναι μια πολυσυζητημένη και ευρέως διαδεδομένη μέθοδος καθώς οι περισσότερες IVF θεραπείες στηρίζονται σε αυτή (Βενετικού & Ιατράκης, 2015).

Πότε προτιμάται η IVF έναντι της ICSI-IVF

Η απλή IVF τεχνική σχεδιάστηκε για να αντιμετωπιστούν κυρίως τα προβλήματα υπογονιμότητας που αφορούσαν το γυναικείο φύλο ενώ για κάποια χρόνια χρησιμοποιούνταν και για περιπτώσεις υπογονιμότητας που αφορούσε το ανδρικό φύλο, παρόλο που τα ποσοστά επιτυχίας ήταν χαμηλά. Το αποτέλεσμα αυτό είχε ως συνέπεια την καθιέρωση της κλασική IVF στις περιπτώσεις ανεξήγητης υπογονιμότητας, ήπιου και μη ανδρικού παράγοντα και σαλπινγικού παράγοντα. Αντίθετα η ICSI-IVF προτιμάται στις περιπτώσεις σοβαρής ανδρικής υπογονιμότητας συμπεριλαμβανομένης αζωσπερμίας, παρουσίας αντισπερματικών αντισωμάτων, ανατομικής ανωμαλίας των σπερματοζωαρίων και σοβαρής ολικής τερατοζωσπερμίας (Παρασκευά, 2010).

Υπέρ - κατά και σκέψεις για την τεχνική ICSI

Η τεχνική ICSI διαφέρει πολύ από την κλασική IVF σε πολλά σημεία της διαδικασίας με κυριότερο τη γονιμοποίηση δηλαδή την ένωση ωαρίου και σπερματοζωαρίου. Πολλοί προβληματισμοί γεννιούνται καθώς στην τεχνική αυτή παρακάμπτεται η φυσική επιλογή σπερματοζωαρίου με αποτέλεσμα να υπάρχει κίνδυνος μεταβίβασης χρωμοσωμικών και γενετικών ανωμαλιών στις επόμενες γενιές ' κάτι

που στη φυσική και φυσιολογική σύλληψη ή στην κλασική IVF η φυσική επιλογή ίσως δεν το επέτρεπε. (Παρασκευά, 2010). Οι κίνδυνοι αυτοί συντρέχουν καθώς τα ζευγάρια που καταφεύγουν σε ICSI, αντιμετωπίζουν προβλήματα σοβαρής ανδρικής υπογονιμότητα με αποτέλεσμα να υπάρχουν μεγάλες πιθανότητες γονιμοποίησης του ωαρίου με δυσλειτουργικά ή (και) ανώμαλα σπερματοζωάρια. Κατά τη διαδικασία αυτή το επιλεγμένο σπερματοζωάριο εισάγεται μέσα στο ωάριο μέσω λύσης της κυτταρικής μεμβράνης του ωαρίου παραβιάζοντας την φυσική διαδικασία διάτρησης, προκαλώντας έτσι σκέψεις για τις συνέπειες που μπορεί να έχει αυτό για την εγκυμοσύνη και την ανάπτυξη του εμβρύου (Παρασκευά, 2010).

Εκτός από τις σκέψεις σχετικά με τη διαδικασία ICSI τα θετικά στοιχεία της τεχνικής υπερτερούν. Πιο συγκεκριμένα τα ποσοστά εμφύτευσης ήταν καλύτερα σχετικά με την απλή IVF και αυτό δικαιολογείται καθώς η γονιμότητα στις γυναίκες είναι καλύτερη σε σχέση με την IVF. Επίσης έχει παρατηρηθεί προβάδισμα εμβρυικής ανάπτυξης τις πρώτες ημέρες γονιμοποίησης (Παρασκευά, 2010). Ακόμη μέσω αυτής της τεχνικής ζευγάρια όπου αντιμετωπίζουν σοβαρά προβλήματα ανδρικής υπογονιμότητας έχουν την ευκαιρία να τεκνοποιήσουν χάρη στην τεχνική ICSI και στα μεγάλα ποσοστά επιτυχίας της (Γραμμένου & Μπαμίχα, 2013). Ενώ αξίζει να σημειωθεί ότι καθώς τα χρόνια περνούν και η επιστήμη και η τεχνολογία προχωρά η διαδικασία ICSI γίνεται ακόμα αποτελεσματικότερη δίνοντας τη δυνατότητα σε νέες μεθόδους και τεχνικές να αναδεικνύονται και να λαμβάνουν χώρα στη διαδικασία της εξωσωματικής ώστε να αυξάνονται οι πιθανότητες να γεννιούνται υγιή παιδιά. Κάποιες από αυτές είναι η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση και ο Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος.

1.4 Εισαγωγή στην προεμφυτευτική γενετική διάγνωση

Η ιστορία της PGD ξεκίνησε να γράφεται από τα μέσα της δεκαετίας του 1950 με την πρώτη βιοψία εμβρύου να συμβαίνει το 1952 από τον Seidel σε κουνέλι (Harpe & ESHRE, 2010) και στη συνέχεια το 1968 οι Gardner και Edwart προχώρησαν στην πρώτη βιοψία βλαστοκύστης κουνελιού αναλύοντας τα γονίδια του Χ-χρωμοσώματος (Simpson, et al., 2018). Έπειτα στα τέλη της δεκαετίας του 1960,

ξεκίνησαν δοκιμές και σε άλλα ζώα όπως ποντίκια ενώ εκείνη την περίοδο οι Modlinsky και McLarens προσπάθησαν να απεικονίσουν τα χρωμοσώματα πολικού σωματίου ποντικού, χωρίς όμως ιδιαίτερη επιτυχία (Simpson, et al., 2018). Κύριος στόχος της τεχνικής όμως ήταν ο προσδιορισμός και η επιλογή φύλου (Ντρουμπογιάννη, 2016).

Από τις αρχές της δεκαετίας 1970 και έπειτα η τεχνική της PGD αναπτύχθηκε ραγδαία καθώς το 1971 έγινε η πρώτη προσπάθεια εξέταση ανθρώπινων βλαστοκύστων χωρίς όμως να φέρει κάποιο πετυχημένο αποτέλεσμα (Ντρουμπογιάννη, 2016). Οι ερευνητές όμως συνέχισαν τις μελέτες τους σε μεγάλα ζώα εκτροφής (Theodosiou & Johnson, 2011). Τα ιστορικά στοιχεία δείχνουν ότι μέχρι τα τέλη του 1970 η PGD δεν ήταν εύκολα εφαρμοζόμενη σε ανθρώπινα έμβρυα, καθώς δεν είχε επιτευχθεί κάποια πετυχημένη εξωσωματική γονιμοποίηση και δεν υπήρχαν και τα τεχνολογικά μέσα (Theodosiou & Johnson, 2011).

Η ανάπτυξη της μοριακής βιολογίας την δεκαετία του 1980 έφερε στο προσκήνιο των ερευνητών τεχνολογικά μέσα και τεχνικές που συνέβαλαν στην ραγδαία ανάπτυξη της IVF και της PGD. Το 1978 επετεύχθη η πρώτη IVF γέννηση και τη δεκαετία του 1980 ανακαλύφθηκε η τεχνική της υβριδοποίησης (FISH) και της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) (Ντρουμπογιάννη, 2016). Οι τεχνικές αυτές έφεραν προοδευτικές και εξελικτικές δυνατότητες στην PGD να εφαρμοστεί και σε ανθρώπινα κύτταρα. Οι ευρωπαίοι επιστήμονες εκείνη την περίοδο επικέντρωναν τις μελέτες τους στην ανάλυση βλαστομεριδίων (Simpson, et al., 2018). Το 1988 εφαρμόζεται για πρώτη φορά η βιοψία βλαστομεριδίου (Harpe & ESHRE, 2010) με την τεχνική PCR σε ανθρώπινο έμβρυο με σκοπό την επιλογή φύλου για την αποφυγή μεταβίβασης φυλοσύνδετης ασθένειας σχετιζόμενη με το X χρωμόσωμα (Davidson, 2018). Με αυτή την τεχνική γεννιούνται τα πρώτα υγιή παιδιά την επόμενη χρονιά στο Λονδίνο (Ντρουμπογιάννη, 2016).

Την δεκαετία του 1990 η τεχνική *in situ* υβριδισμού (FISH) εφαρμόστηκε στην PGD με σκοπό την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, όπως μετατοπίσεις, ανευπλοειδίες και γενετικές ασθένειες, σε πρώιμα εμβρυικά κύτταρα (Sciorio, et al., 2019). Στο τέλος του 1990 και στις αρχές του 2000 αναφέρονται οι πρώτες πετυχημένες PGD που έγιναν με σκοπό να γεννηθεί ένα έμβρυο-δότης που θα βοηθούσε το μέλος που πάσχει από μια σοβαρή ασθένεια (Boyle & Savulescu,

2001). Στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής το 1999 μια οικογένεια καταφεύγει σε IVF και ύστερα σε PGD ώστε να εξεταστούν τα γονιμοποιημένα έμβρυα τους με σκοπό τη γέννηση ενός ακόμη μέλους της οικογένειας τους που θα βοηθούσε μέσω των κυττάρων του πλακούντα, τη μικρή τους κόρη που έπασχε από αναιμία Fanconi. Κατά τη γέννηση τα βλαστοκύτταρα του πλακούντα του εμβρύου λήφθηκαν και μεταμοσχεύθηκαν με επιτυχία στην συμβατή αδερφή (Boyle & Savulescu, 2001). Μια παρόμοια περίπτωση επιλογής-γέννησης συμβατού δότη συνέβη στην Αγγλία το 2001 με τη μόνη διαφορά πως αυτή τη φορά το μέλος εκείνης της οικογένειας ήταν αγόρι και έπασχε από β-θαλασσαιμία. Οι δύο αυτές περιπτώσεις περιγράφονται από τις πρώτες πετυχημένες PGD που γίνονται προς όφελος του ασθενή (Boyle & Savulescu, 2001). Στην Ελλάδα τον Ιούλιο του 2006 γεννιέται παγκοσμίως το πρώτο μωρό-αδερφός δότης για το τετράχρονο αδερφάκι του που έπασχε από χρόνια κοκκιωματώδης νόσο (Ντρουμπογιάννη, 2016).

1.4.1 Ενδείξεις και περιπτώσεις όπου συστήνεται η PGD

Η PGD συστήνεται σε ζευγάρια με οικογενειακό ιστορικό γενετικών διαταραχών και υψηλό κίνδυνο μεταβίβασης αυτών στα έμβρυα. Διαταραχές όπως:

- i) Αυτοσωμικές υπολειπόμενες [κυστική ίνωση, β-θαλασσαιμία]
- ii) Αυτοσωμικές επικρατείς [αχονδροπλασία, χορεία Huntington]
- iii) Χρωμοσωμικές ανωμαλίες
 - a. Αριθμητικές: Τρισωμία 21, τρισωμία 18, Τρισωμία 13, σύνδρομο Klinefelter (XXY), σύνδρομο Turner (X0)
 - b. Δομικές: Αναστροφές τμήματος, μετατοπίσεις και αμοιβαίες μετατοπίσεις, ελλείψεις τμήματος, διπλασιασμός τμήματος
- iv) Φυλοσύνδετες επικρατείς χρωμοσωμικές ανωμαλίες στο X χρωμόσωμα
- v) Φυλοσύνδετες υπολειπόμενες χρωμοσωμικές ανωμαλίες
- vi) Μιτοχονδριακές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Επίσης συστήνεται σε γυναίκες άνω των 35 ετών με πολλαπλές αποβολές καθώς ενέχουν τον κίνδυνο de novo μεταλλάξεων λόγω του αυξημένου ηλικιακού υπόβαθρου.

Ακόμη συστήνεται σε άτομα που έχουν οικογενειακό ιστορικό γενετικών μεταλλάξεων και προδιαθέτουν καρκινογένεση (λ.χ. κληρονομικό καρκίνο ωοθηκών/μαστού). Τέλος προτείνεται σε οικογένειες που θέλουν να αποκτήσουν συμβατό (HLA) αδερφό-δότη για κάποιο άλλο μέλος της οικογένειας που πάσχει από κάποια ασθένεια (LiYing, et al., 2014).

1.4.2 Διαδικασία PGD

Πρώτο στάδιο: Λήψη ωαρίων και σπερματοζωαρίων από τους υποψήφιους γονείς.

Σε αυτή τη φάση στη γυναίκα χορηγούνται ορμόνες όπως HMG για να διεγερθούν οι ωοθήκες της γυναίκας και να μπορέσουν να απομονωθούν πολλά ωάρια ταυτόχρονα, ενώ έπειτα χορηγείται LH ώστε να μπορέσει να προβλεφθεί με ακρίβεια το σωστό χρονικό διάστημα ωοληψίας και η ωρίμανση των ωαρίων (Καστροπούλου, 2016). Έπειτα μεταφέρονται σε καλλιεργητικά μέσα τα κύτταρα (Ντρουμπογιάννη, 2016).

Δεύτερο Στάδιο: Τεχνητή γονιμοποίηση.

Η γονιμοποίηση μπορεί να γίνει είτε με κλασική IVF στις περιπτώσεις που η αδυναμία σύλληψης οφείλεται στη γυναίκα, συντήκοντας τα ωάρια με τα σπερματοζωάρια αφήνοντας τα κάποιες ώρες σε τρυβλίο, είτε με έγχυση του σπερματοζωαρίου απευθείας στο ωάριο ICSI στις περιπτώσεις που η αδυναμία σύλληψης οφείλεται σε ανδρικά αίτια. Στη διαδικασία PGD χρησιμοποιείται περισσότερο η ICSI καθώς με αυτόν τον τρόπο αποφεύγονται οι αποτυχημένες εξωσωματικές γονιμοποιήσεις.

Τρίτο Στάδιο: Βιοψία εμβρύου

Αφού τα ωάρια γονιμοποιηθούν μεταφέρονται σε καλλιεργητικά υλικά έως ότου φτάσει σε μια συγκεκριμένη ημέρα διαίρεσης. Οι βιοψίες χωρίζονται ανάλογα με το στάδιο ανάπτυξης σε:

- i) Βιοψία βλαστομεριδίου (3^η ημέρα): κυτταρική ανάπτυξη 8-16 κυττάρων
- ii) Βιοψία βλαστοκύστης: (5^η -6^η ημέρα) κυτταρική ανάπτυξη 300 κυττάρων
- iii) Βιοψία πολικού σωματίου: η βιοψία αυτή γίνεται είτε τις πρώτες ώρες μετά τη γονιμοποίηση στο σωματίο που δημιουργείται κατά τη μείωση II του ωαρίου στη φάση της γονιμοποίησης είτε μόνο στο ωάριο από το

σωμάτιο που έχει δημιουργηθεί από τη μείωση I του ωαρίου πριν τη γονιμοποίηση. Σε αυτή τη μέθοδο υπάρχει ένδεια γενετικών πληροφοριών για το ζυγωτό διότι συλλέγονται γενετικά χαρακτηριστικά μόνο από το ωάριο, γι' αυτό το λόγο δεν προτιμάται η βιοψία αυτή.

Τέταρτο Στάδιο: Επιλογή ζυγωτού με γενετική ανάλυση. Κατά τη βιοψία του ζυγωτού αφαιρούνται κάποια κύτταρα τα οποία αναλύονται γενετικά μέσω μοριακών τεχνικών ώστε να ελεγχθούν για γενετικές ασθένειες που αποτρέπουν είτε μια κύηση είτε τη γέννηση ενός υγιούς παιδιού.

Οι μοριακές τεχνικές είναι:

- i) ο γενωμικός υβριδισμός σε μικροσυστοιχίες (aCGH)
- ii) οι μικροσυστοιχίες πολυμορφικών νουκλεοτιδίων (SNP)
- iii) η ποσοτική μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (qPCR)
- iv) η αλληλούχιση (NGS)
- v) η ενίσχυση ολόκληρου του γονιδιώματος (WGA)
- vi) ενώ από τις παλαιότερες τεχνικές εφαρμόζονται η *in situ* υβριδισμού (FISH) και η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR)

Πέμπτο Στάδιο: Επιλογή υγιούς εμβρύου και εμβρυομεταφορά. Με τη βοήθεια των μοριακών τεχνικών είναι δυνατόν να επιλεγούν το (-τα) υγιή έμβρυα όπου θα μεταφερθούν και θα εμφυτευθούν στη μήτρα της μητέρας.

1.4.3 Βιοψίες εμβρύου

1.4.3.1 Βιοψία πολικού σωμάτιου

Η βιοψία πολικού σωμάτιου έλαβε χώρα πρώτη φορά το 1990. Η τεχνική αυτή μπορεί να πραγματοποιηθεί με δύο τρόπους σε δύο διαφορετικές χρονικές καταστάσεις του ωαρίου. Η πρώτη φάση όπου μπορεί να συμβεί είναι σε ένα ώριμο ωοκύτταρο στη μετάφαση I πριν τη γονιμοποίηση δίνοντας πληροφορίες για τη χρωμοσωμική κατάσταση του γαμέτη της μητέρας (Ντρουμπογιάννη, 2016). Η δεύτερη φάση όπου μπορεί να συμβεί η βιοψία είναι λίγες ώρες μετά τη γονιμοποίηση. Σε εκείνη την κατάσταση το γονιμοποιημένο ωάριο έχει δημιουργήσει ένα δεύτερο μικρότερο κύτταρο εξωεμβρυϊκά το οποίο μπορεί αφαιρεθεί και να ελεγχθεί για μητρικές χρωμοσωμικές κι γονιδιακές μεταλλάξεις (Dayal, 2018), καθώς έχει πανομοιότυπη εικόνα με το μητρικό γενετικό υλικό του

εμβρύου (Sciorio, et al., 2019). Η βιοψία πολικού σωματίου αν και είναι μια μη επεμβατική μέθοδος εντοπισμού μεταλλάξεων χωρίς επιπτώσεις στην ανάπτυξη του εμβρύου, παρέχει πληροφορίες μόνο για την κατάσταση του ωαρίου (Sullivan-Pyke & Dokras, 2018). Η τεχνική αυτή αν και εμπεριέχει λιγότερο βλαπτική επίπτωση στην ανάπτυξη του εμβρύου, ο περιορισμός και η αδυναμία αξιολόγησης του πατρικού γονότυπου ενέχει μεγάλο κίνδυνο ανάπτυξης μη υγιούς εμβρύου στις περιπτώσεις που στο σπερματοζωάριο περιέχονται κυρίαρχες μεταλλάξεις (Simpson, et al., 2018). Βέβαια αν και η τεχνική αυτή έχει πολλά μειονεκτήματα και δεν χρησιμοποιείται ευρέως, πολλές χώρες του εξωτερικού επιτρέπουν μόνο αυτή τη διαδικασία βιοψίας (Sullivan-Pyke & Dokras, 2018) καθώς είναι και ο μόνος τρόπος παροχής πληροφοριών πριν τη γονιμοποίηση ή λίγες ώρες μετά από αυτή δίνοντας τη δυνατότητα τερματισμού της κύησης πριν αρχίσει η ανάπτυξη του εμβρύου. (Simpson, et al., 2018).

1.4.3.2 Βιοψία Βλαστομεριδίου

Η βιοψία βλαστομεριδίου είναι μια τεχνική που πραγματοποιείται όταν το έμβρυο βρίσκεται σε ανάπτυξη 8-16 κυττάρων, δηλαδή την 3^η ημέρα μετά τη γονιμοποίηση (Ντρουμπογιάννη, 2016) και ο τρόπος με τον οποίο γίνεται η διάτρηση της επιφάνειας του ζυγωτού είναι κυρίως με τη μέθοδο του λείζερ (75% όλων των περιπτώσεων βιοψίας) όπως αναφέρθηκε στη συλλογή δεδομένων του ESHRE PGD XII (Caralbo, et al., 2016). Στην τεχνική αυτή για την γενετική ανάλυση απαιτείται η απομάκρυνση κυττάρων του εμβρύου. Στις αρχές η βιοψία πραγματοποιούνταν στο στάδιο 6-8 κυττάρων, όμως στη συνέχεια άλλαξε σε 8-16 κυττάρων καθώς σε εκείνο το στάδιο τα κύτταρα είναι πλέον ορατά και η απομάκρυνση 1-2 βλαστομερών δεν έχει επιπτώσεις στο έμβρυο. Αντίθετα είχαν παρατηρηθεί αρνητικές επιπτώσεις στην ανάπτυξη του εμβρύου όταν η απομάκρυνση των κυττάρων γινόταν στο στάδιο 6-8 κυττάρων καθώς αφαιρείται μεγάλο μέρος του εμβρύου και μειώνεται η εμβρυϊκή μάζα (Ντρουμπογιάννη, 2016), καθώς στο στάδιο των 8 κυττάρων τα εμβρυακά κύτταρα παραμένουν για αρκετό χρονικό διάστημα διότι προετοιμάζονται για την μετέπειτα κυτταρική διαίρεση και ανάπτυξη (Bar-EI, et al., 2016), ενώ ταυτόχρονα υπάρχουν ενδοιασμοί για τον αριθμό των βλαστομερών που χρειάζεται να απομακρυνθούν καθώς από τη μια μειώνεται η κυτταρική μάζα ενώ

από την άλλη μειώνεται η προγνωστική αξία και διάγνωση αν απομακρυνθούν δύο ή ένα αντίστοιχα. Για την καλύτερη παρακολούθηση της ανάπτυξης του εμβρύου τα τελευταία 10 χρόνια έχει εισαχθεί στα εργαλεία των επιστημόνων η τεχνολογία time-lapse με την οποία υπάρχει πλήρη παρακολούθηση της ανάπτυξης του εμβρύου ώστε να μπορέσει να επιλεγθεί το κατάλληλο έμβρυο το οποίο θα μεταφερθεί προς εμφύτευση στη μήτρα της μητέρας. Αυτός ο τρόπος αποτρέπει από πιθανές αποβολές ή αποτυχίες στην εμφύτευση. Η time-lapse δίνει τη δυνατότητα παρακολούθησης της ανάπτυξης με μη παρεμβατικό τρόπο δίνοντας ταυτόχρονα λεπτομερείς πληροφορίες για την κυτταρική διαίρεση (Bar-El, et al., 2016). Σε μελέτες βέβαια φάνηκε ότι το ποσοστό επιτυχούς εγκυμοσύνης μετά από αφαίρεση ενός έναντι δύο κυττάρων ήταν μεγαλύτερο στο πρώτο (Simpson, et al., 2018). Ύστερα από την αφαίρεση των βλαστομεριδίων τα κύτταρα αυτά αναλύονται γενετικά για τυχών χρωμοσωμικές και γονιδιακές μεταλλάξεις και έπειτα μεταφέρονται στη μήτρα προς εμφύτευση.

1.4.3.3 Βιοψία βλαστοκύστη

Η βιοψία βλαστοκύστης είναι η πλέον πετυχημένη μέθοδο ανάλυσης εμβρυακών κυττάρων συγκριτικά με τη βιοψία πολικού σωματίου και βλαστομεριδίου. Στο στάδιο αυτό τα κύτταρα είναι περισσότερα από 300 (5^η – 6^η ημέρα) και η αφαίρεση μερικών κυττάρων για γενετική ανάλυση δεν επηρεάζει την ανάπτυξη του εμβρύου καθώς δίνεται η δυνατότητα επιλογής κυτταρικού πληθυσμού που δεν σχετίζεται με το σχηματισμό του εμβρύου ενώ παράλληλα παρατηρούνται μικρότερα ποσοστά μωσαϊκισμού (Ντρουμπογιάννη, 2016) (Sciorio, et al., 2019). Η τεχνική απομάκρυνσης βλαστοκύστεων πραγματοποιείται με διάτρηση της διαφανούς ζώνης και απομάκρυνση κάποιων κυττάρων ενώ η βιοψία γίνεται με καλλιέργεια των κυττάρων και γενετική ανάλυση. Η βιοψία βλαστοκύστης είναι καλύτερη καθώς η απόσπαση κυττάρων δεν φαίνεται να δημιουργεί προβλήματα στην ανάπτυξη του εμβρύου καθώς τα κύτταρα έχουν διαφοροποιηθεί και διαιρεθεί σε ικανοποιητικό βαθμό. Ο κυτταρικός πληθυσμός σε αυτή η φάση ανάπτυξης διαφοροποιείται στα κύτταρα που πρόκειται να δημιουργηθεί το έμβρυο και στα κύτταρα του τροφικού εξώδερμου όπου θα σχηματιστεί ο πλακούντας. Για την βιοψία αυτού του σταδίου επιλέγονται τις περισσότερες φορές τα κύτταρα του τροφοεξώδερμου. Τα

πλεονεκτήματα της βιοψία του τροφοεξώδερμου είναι σημαντικά καθώς τα κύτταρα αυτά δεν εμπλέκονται στο σχηματισμό του εμβρύου καθώς αποτελούν εξωκυττάριος πληθυσμό του εμβρύου (Sciorio, et al., 2019).

1.4.3.4 Νέα μη επεμβατική μέθοδο βιοψίας εμβρύου

Τα προβλήματα που παρατηρούνται κατά τις βιοψίες ήταν πολλά και ώθησαν τους επιστήμονες στην έρευνα για νέες τεχνικές λιγότερο επεμβατικές προς το έμβρυο. Μια πολύ νεότερη τεχνική που ξεκίνησε να εφαρμόζεται τα τελευταία χρόνια είναι η βλαστοκέντηση. Η μέθοδος αυτή είναι μη επεμβατική που εφαρμόζεται στο ελεύθερο γενετικό υλικό που βρίσκεται μέσα στο καλλιεργητικό υλικό που αναπτύσσεται το έμβρυο και φαίνεται να έχει ίδια γονιδιακά χαρακτηριστικά με εκείνο. Ο προγεννητικός έλεγχος αυτός ονομάζεται *in vitro* NIPGT και μπορεί να αποτελέσει τη νέα καινοτόμα και μη επεμβατική διαδικασία γενετικού ελέγχου. Η NIPGT έχει πρόσβαση τόσο σε χρωμοσωμικά όσο και σε γενετικά χαρακτηριστικά του εμβρύου και ο τρόπος με τον οποίο γίνεται η συλλογή του ελεύθερου DNA είναι με αναρρόφηση βλαστικού υγρού από το εξωτερικό στρώμα βλαστοκύστης-τροφοεξώδερμου. Η τεχνική αξίζει να σημειωθεί ότι βρίσκεται σε αρχικά ακόμα στάδια και χρειάζεται περαιτέρω δοκιμές ώστε να βελτιωθεί καθώς τα αποτελέσματα σε πολλές περιπτώσεις δεν είναι ακριβείς διότι παρατηρούνται επιμολύνσεις είτε από το καλλιεργητικό υλικό είτε από ξένο DNA όπως από σπερματικό DNA κατά την ICSI (Greco, et al., 2020) (Εμβρυογένεσις, n.d.).

1.4.4 Γενετική ανάλυση

1.4.4.1 Ανάλυση γενετικών χαρακτηριστικών με τη χρήση υβριδισμού *in situ* με φθορισμό (FISH-H-fluorence in situ hybridization)

Η τεχνική του υβριδισμού FISH βασίζεται στην ανάλυση των φυλετικών χρωμοσωμάτων για τον εντοπισμό μεταλλάξεων που οφείλονται σε ασθένειες. Ο τρόπος με τον οποίο λειτουργεί η τεχνική είναι με τη μέθοδο ιχνηθετημένων ανιχνευτών (DNA) οι οποίοι υβριδοποιούν τμήματα των χρωμοσωμάτων που φέρουν τη συγκεκριμένη μετάλλαξη (Pashalidou, 2018). Έπειτα τα κύτταρα αυτά παρατηρούνται στο μικροσκόπιο και γίνεται η ταυτοποίηση αν υπάρχει υβριδισμός

στα κύτταρα και πόσοι ιχνηθέτες παρατηρούνται (Ντρουμπογιάννη, 2016). Ακόμη εκτός από τον εντοπισμό γονιδίων που ευθύνονται για ασθένειες, με την τεχνική FISH μπορεί να ανιχνευθεί τυχόν ανευπλοειδία στα εμβρυικά κύτταρα ενώ ο γενετιστής μπορεί ταυτόχρονα να παρατηρήσει ανάλογα με τα χρώματα φθορισμού παραπάνω από μία μεταλλάξεις ή και ταυτόχρονες μεταλλάξεις και ανευπλοειδία (Dayal, 2018). Τελειώνοντας ο υβριδισμός φθορισμού *in situ* προτιμάται να γίνεται σαν προσυμπτωματικός έλεγχος σε γυναίκες προχωρημένης ηλικίας, σε άνδρες για έλεγχο της υπογονιμότητας, για τον προσδιορισμό μεταλλάξεων που βρίσκονται σε φυλετικά χρωμοσώματα και σε περιπτώσεις συχνών και επαναλαμβανόμενων αποβολών (Dayal, 2018) ενώ τα ποσοστά λανθασμένης διάγνωσης αν και είναι μικρά μπορούν να εντοπιστούν σε περιπτώσεις αστοχία υβριδισμού και στην πιθανότητα αλληλοεπικάλυψης δύο διαφορετικών ιχνηθετών μεταξύ τους (Pashalidou, 2018).

1.4.4.2 Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR)

Η PCR στην PGD χρησιμοποιείται για τη διάγνωση μεταλλάξεων που μπορούν εντοπιστούν σε κάποιες γονιδιακές θέσεις. Η PCR περιλαμβάνει την ενίσχυση μιας αλληλουχίας DNA για πολλές φορές υπό συγκεκριμένες συνθήκες και στην PGD αναφέρεται η ενίσχυση τμημάτων DNA πολικού σωματίου ή διαιρούμενων κύτταρων βλαστομεριδίου/βλαστοκύστης. Η διαδικασία ενίσχυσης της αλληλουχίας γίνεται με τη βοήθεια ενζύμων (βασικότερη DNA πολυμεράση) σε συνθήκες θέρμανσης ώστε να σπάσουν οι δεσμοί μεταξύ των μορίων και να διαχωριστούν οι κλώνοι. Η διαδικασία επαναλαμβάνεται πολλές φορές για την δημιουργία χιλιάδων αντιγράφων, ενώ αξίζει να σημειωθεί ότι απαιτείται υψηλής καθαρότητας DNA γιατί οι επιμολύνσεις δρουν βλαπτικά και παραπλανητικά προς τη μέθοδο. Για την αποφυγή αυτών των προβλημάτων αναπτύχθηκαν νέες τεχνικές μια από αυτές είναι η (σε πραγματικό χρόνο) RT-PCR (qPCR) η οποία μειώνει τα ποσοστά λάθους και επιμολύνσεων και η RTQ-PCR η οποία αν και λειτουργεί όπως η RT-PCR ανιχνεύοντας τα αντίγραφα του των γονιδίων που αναζητούνται, δεν είναι σε θέση να προσδιορίσει χρωμοσωμικές ανωμαλίες ενώ μπορεί να ανιχνεύσει τριπλοειδία (Greco, et al., 2020). Ο εντοπισμός λοιπόν τυχών μεταλλάξεων συμβαίνει με φθορίζοντες ανιχνευτές που υβριδοποιούν τα ενισχυμένα τμήματα DNA που έχουν προκύψει από κύτταρα βιοψίας (Dayal, 2018) (Ντρουμπογιάννη, 2016)

Η γενετική ανάλυση στην PGD βασίστηκε αρχικά στην μέθοδο PCR και FISH όμως οι τεχνικές αυτές παρουσίαζαν τεχνικά προβλήματα, όπως επιμολύνσεις, χαμηλό αριθμό ανάλυσης χρωμοσωμάτων αλλά και δυσκολίες στην χρώση των χρωμοσωμάτων, τα οποία έπρεπε να επιλυθούν (LiYing, et al., 2014). Η επίλυση αυτών ήρθε με τη χρήση νέων τεχνικών που χρησιμοποιούνται σήμερα στην PGD.

1.4.4.3 Μικροσυστοιχίες Συγκριτικού υβριδισμού γονιδιώματος (aCGH microarrays)

Η τεχνολογία των aCGH microarrays είναι μια γρήγορη πλατφόρμα εντοπισμού χρωμοσωμικών μεταβολών (όπως διπλασιασμούς, ελλείψεις, αναστροφές, ανευπλοειδίες κ.α.) χωρίς την ανάγκη κυτταρικών καλλιεργειών. Η aCGH χρησιμοποιεί φθορίζουσες χρωστικές DNA που υβριδοποιούν ολογονουκλεοτίδια (μικροσυστοιχίες) τα οποία βρίσκονται ακινητοποιημένα πάνω σε αντικειμενοφόρο πλάκα, σε αντίθεση με την τεχνική CGH που χρησιμοποιεί μεταφασικά χρωμοσώματα. Οι μικροσυστοιχίες αυτές διαφέρουν σε μέγεθος αναλογικά με τις περιοχές που χρειάζεται να υβριδοποιήσουν. Η αρχή μεθόδου της δοκιμής βασίζεται στην υβριδοποίηση δύο μονόκλωνων μορίων, DNA δοκιμής με DNA αναφοράς. Πιο συγκεκριμένα χρησιμοποιείται το δείγμα (εμβρυακά κύτταρα) ως δοκιμαστικό DNA το οποίο βάφεται με μια φθορίζουσα βαφή συγκεκριμένου χρώματος, και το δείγμα ελέγχου (αναφοράς) το οποίο βάφεται κι εκείνο με ένα συγκεκριμένο φθοριόχρωμα διαφορετικού χρώματος από το πρώτο. Έπειτα τα μόρια DNA αυτά αναμειγνύονται και αφού έχουν μετουσιωθεί σε μονόκλιωνα αναμένεται η υβριδοποίηση με τα σημασμένα μόρια. Η υβριδοποίηση ανιχνεύεται με ψηφιακά συστήματα λαμβάνοντας σήματα φθορισμού. Τα πλεονεκτήματα της δοκιμής aCGH είναι πολλά, κάποια από αυτά είναι η ταχεία και μεγάλης απόδοσης δίνοντας διάγνωση εντός μερικών ωρών ενώ ταυτόχρονα μπορούν να ανιχνεύσουν υπομικροσκοπικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που μπορεί να οφείλονται διάφορες γενετικές ανωμαλίες (ΕΚΠΑ, χ.η.) (Theisen A, 2008) (Greco, et al., 2020).

1.4.4.4 Μικροσυστοιχίες πολυμορφικών νουκλεοτιδίων (SNP-microarrays)

Η τεχνική SNP-microarrays περιέχει κοινά στοιχεία με την δοκιμή aCGH-microarrays καθώς και οι δύο μπορούν να ανιχνεύσουν σημειακές μεταλλάξεις σε γονίδια

(ελλείψεις και διπλασιασμούς γονιδίων). Η δοκιμή αυτή μπορεί να ανιχνεύσει έως 500000 μεταλλάξεις σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενώ η αρχή μεθόδου του έχει κάποιες βασικές διαφορές με την προηγούμενη μέθοδο. Πιο συγκεκριμένα, το DNA δείγματος και το DNA αναφοράς ακινητοποιούνται σε διαφορετικές θέσεις πάνω στην αντικειμενοφόρο πλάκα ενώ σημαίνονται με την ίδια φθορίζουσα ουσία. Έπειτα αφού μετουσιωθούν και ξεκινήσει η υβριδοποίηση των μορίων ο αριθμός των αντιγράφων του χρωμοσώματος μπορεί να ανιχνευθεί με την ένταση του φθορισμού και ανάλυση σύνδεσης, δηλαδή αν υπάρχουν μεταβολές στο γονιδίωμα που ελέγχθηκε, ενώ ταυτόχρονα το δείγμα που αναλύθηκε συγκρίνεται με τη συστοιχία νουκλεοτιδίων SNP μητρικής και πατρικής προέλευσης ώστε να εκτιμηθεί η χρωμοσωμική κατάσταση (Greco, et al., 2020) Επίσης με την τεχνική αυτή είναι εύκολο να ανιχνευθούν γενετικές περιοχές ομοιότητας και με άλλους συγγενείς, οι οποίες θα βοηθούν στην αποτροπή μεταβίβασης γενετικών ασθενειών στις επόμενες γενιές (ΕΚΠΑ, χ.η.) (Children's, n.d.)

1.4.4.5 Ενίσχυση γονιδιώματος με την τεχνολογία WGA

Οι πρώτες προσεγγίσεις ενίσχυσης και μελέτης του γονιδιώματος έγιναν με τη μέθοδο της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR). Τα πλεονεκτήματα της μεθόδου ήταν πολλά όμως οι ανάγκες για νέες ταχύτερες και καινοτόμες μεθόδους έφερε την στο προσκήνιο την τεχνολογία ενίσχυσης του γονιδιώματος WGA. Η WGA είναι μια αποδοτική μέθοδος όπου ενισχύει ακόμη και μικρά τμήματα DNA μέσα σε λίγες ώρες αρκετές χιλιάδες φορές. Η διαδικασία γίνεται και με τη βοήθεια της qPCR καθώς απαιτείται η ενίσχυση και η ανίχνευση των τμημάτων που απαιτούνται και αυτό συμβαίνει με τη χρήση τόσο εκκινητών όσο και επαναλαμβανόμενων κύκλων αναδιάταξης-υβριδοποίησης. Η qPCR έχει κάποιες μικρές διαφορές από την PCR, μερικές από αυτές είναι οι χαμηλές επιμολύνσεις από παραπροϊόντα της διαδικασίας και ο ποσοτικός προσδιορισμός των προϊόντων, ταυτόχρονα είναι μια ταχεία και με μεγάλη ακρίβεια τεχνική. Η τεχνολογία της WGA όμως βασίζεται στον κατακερματισμό του γονιδιώματος και έτσι προκύπτουν θραύσματα DNA δημιουργώντας μια βιβλιοθήκη με τμήματα DNA προς μελέτη για τον έλεγχο μεταλλάξεων.

1.4.4.6 Αλληλούχιση DNA Νέας Γενιάς (Next Generation Sequencing ή NGS)

Η τεχνολογία NGS βασίζεται στην ανίχνευση γονιδιακών μεταλλάξεων και ανευπλοειδίες σε μεμονωμένα κύτταρα και εφαρμόζεται τόσο σε πολικά σωματίδια όσο και σε βλαστοκύστες (LiYing, et al., 2014). Στον προεμφυτευτικό η μέθοδος δίνει τη δυνατότητα διάγνωσης μεγάλο αριθμό γενετικών νοσημάτων που οφείλονται σε γονιδιακές και χρωμοσωμικές ενώ ταυτόχρονα ανιχνεύει τον μωσαϊκισμό στα εμβρυακά κύτταρα, όταν υπάρχει. Η αρχή μεθόδου της τεχνικής βασίζεται στην αλληλούχιση τμημάτων DNA ώστε να μπορέσει να μελετηθεί ολόκληρο το γονιδίωμα ή τα γονίδια που είναι σχετικά ανά περίπτωση (ΕΚΠΑ, χ.η.) (Ευγονία, n.d.)

1.5 Οφέλη και Προβλήματα στην PGD

Η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση έχει προσφέρει πολλά οφέλη τόσο στον τομέα της αναπαραγωγικής όσο και στον ανθρωπιστικό τομέα. Η PGD έχει προσφέρει στην γενετική ένα εναλλακτικό, μη παρεμβατικό τρόπο διαγνωστικού – προγενετικού ελέγχου πριν καν ξεκινήσει η κύηση. Αυτός ο τρόπος έχει προσφέρει ψυχολογική, ηθική και υγειονομική ανακούφιση στις οικογένειες καθώς μέχρι μερικά χρόνια πριν ο μόνος τρόπος προεμφυτευτικού ελέγχου ήταν η αμνιοπαρακέντηση ή η λήψη χοριακών λαχνών. Οι δυο όμως αυτές μέθοδοι πραγματοποιούνται στο διάστημα 12-16 και 9-12 εβδομάδων αντίστοιχα, σε μια φάση όπου το έμβρυο έχει πλέον σχηματιστεί και αναπτυχθεί σε ανθρώπινη μορφή και η διαδικασία απόσπασης κυττάρων αποτελεί παρέμβασης στην κύηση δημιουργώντας σε κάποιες περιπτώσεις προβλήματα ζωτικότητας στο έμβρυο. Επίσης σε εκείνο το διάστημα εφόσον διαπιστωθούν τόσο χρωμοσωμικές όσο και γονιδιακές μεταλλάξεις η διαδικασία τερματισμού της κύησης δεν γίνεται με ανώδυνο τρόπο καθώς το έμβρυο είναι πλήρως διαμορφωμένο. Επιπλέον σε αυτή τη φάση περιπλέκεται το ηθικό και το ιατρικό στοιχείο καθώς η απόφαση για διακοπή της κύησης δεν είναι εύκολη για ένα ζευγάρι. Η PGD λοιπόν έχει προσφέρει τη δυνατότητα ο έλεγχος μεταλλάξεων να συμβαίνει πριν ξεκινήσει η κύηση βγάζοντας τους γονείς από τη δύσκολη απόφαση που ενδέχεται να χρειαστεί να πάρουν μετέπειτα και δίνοντας τους τη ευκαιρία να φέρουν στη ζωή ένα υγιές άτομο καθώς τα μη υγιή έμβρυα δεν επιλέγονται για εμφύτευση στη μητέρα κερδίζοντας έτσι πολύτιμο χρόνο για τη γέννηση ενός παιδιού. Η Προεμφυτευτική Γενετική

Διάγνωση αφορά κυρίως άτομα με βεβαρυμμένο οικογενειακό δύσκολων ασθενειών και γυναίκες που είναι σε ηλικία άνω των 35 ετών και δυσκολεύονται να τεκνοποιήσουν ή έχουν ιστορικό πολλών αποβολών.

Η PGD έχει προσφέρει πολλά πλεονεκτήματα μέσα στα μέλη της οικογένειας καθώς με την μέθοδο αυτή μπορούν να «δημιουργηθούν» έμβρυα-άτομα που θα προσφέρουν συμβατά όργανα για σε κάποιο από τα υπόλοιπα μέλη που το έχει ανάγκη. Με αυτόν τον τρόπο έχουν γεννηθεί πολλά παιδιά όπου έχουν σώσει με τα κύτταρα τους τα αδέρφια τους προσφέροντας ταυτόχρονα ο ένας στον άλλο ζωή.

Ένα ακόμα βασικό πλεονέκτημα την PGD είναι η φύλαξη των εμβρύων. Με τον τρόπο αυτό δίνεται η δυνατότητα στους γονείς αφού γονιμοποιηθούν τα ωάρια και δημιουργηθεί το ζυγωτό, να ελεγχθεί την κατάλληλη ημέρα ανάπτυξης και έπειτα να κρυοσυντηρηθεί για μια επόμενη κύηση. Όλη η παραπάνω διαδικασία έχει ανακουφιστική διάθεση για το ζευγάρι καθώς όλη η διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης και του προεμφυτευτικού ελέγχου προκαλεί άγχος το οποίο τις περισσότερες φορές αποτελεί τροχοπέδη για τέτοιου είδους διαδικασίες. Επίσης κατά τη διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης η διέγερση των ωοθηκών η συμβαίνει με την χορήγηση ορμονών οι οποίες έχει παρατηρηθεί ότι μπορεί να μειώνει τη έκφραση των γονιδίων που εμπλέκονται με τη διαδικασία εμφύτευσης (Greco, et al., 2020). Η αποθήκευση των εμβρύων μειώνει τόσο το κόστος και αυξάνει την δυνατότητα εμφύτευσης σε μια ενδεχόμενη προσπάθεια για νέα εγκυμοσύνη όσο και την ψυχολογική ταλαιπωρία των γονέων.

Τα οφέλη της PGD είναι πολλά παρόλα αυτά δεν παύουν να υπάρχουν και προβλήματα σε αυτή τη διαδικασία τα οποία προβληματίζουν την κοινότητα των επιστημόνων.

Σημαντικό πρόβλημα που απασχολεί, είναι η διαδικασία απόσπασης κυττάρων κατά τη βιοψία βλαστομεριδίου. Τα προβλήματα μπορούν να παρατηρηθούν ακόμα και από το αρχικό στάδιο κατά τη διάτρηση του φλοιού που επικαλύπτει το έμβρυο. Η σπή αυτή μπορεί να διαταράξει το ισορροπία και τη βιωσιμότητα του εμβρύου. Επιπλέον υπάρχει ένας μεγάλος ενδιασμός εάν κατά την απόσπαση των κυττάρων θα πρέπει να αφαιρεθούν ένα ή δύο κύτταρα προς ανάλυση. Ο προβληματισμός έγκειται στα αναπτυξιακά χαρακτηριστικά, όπως καθυστέρηση της ανάπτυξης, τα

οποία μπορούν να επηρεαστούν κατά την απόσπαση δύο κυττάρων καθώς η εμβρυακή μάζα την 3^η ημέρα είναι αρκετά μικρή (<6-8 κύτταρα). Η μικρή εμβρυακή μάζα δημιουργεί προβλήματα και κατά την εμφύτευση γιατί τα κύτταρα είναι εύθραυστα, δεν έχει ξεκινήσει η ενεργοποίηση του εμβρυικού γονιδιώματος και η κυτταρική διαφοροποίηση με αποτέλεσμα η αφαίρεση των κυττάρων δημιουργεί ανεπανόρθωτα προβλήματα στην βιωσιμότητα του εμβρύου. Βέβαια εκτός από τα αναπτυξιακά προβλήματα παρουσιάζονται θέματα και στα χρωμοσωμικά χαρακτηριστικά των κυττάρων καθώς παρατηρείται μωσαικισμός, δηλαδή διαφορετικοί καρυότυποι εντός του ίδιου του εμβρύου δυσχεραίνοντας με αυτόν τον τρόπο την βιοψία δίνοντας λανθασμένα αποτελέσματα (Carallo, et al., 2016). Σε έρευνες των τελευταίων 10 ετών μελετήθηκαν τα χαρακτηριστικά των εμβρυακών κυττάρων μεταξύ δύο πληθυσμιακών ομάδων οι οποίες αν και είχαν προκύψει από εξωσωματική ICSI δεν είχαν υποβληθεί σε PGD και οι δύο ομάδες. Ταυτόχρονα και οι δύο ομάδες παρακολουθούνταν και συγκρίνονταν τα αναπτυξιακά τους χαρακτηριστικά με τη βοήθεια της time-lapse, οι χρονικές περίοδοι όπου συγκρίθηκαν ήταν ο χρόνος συμπύκνωσης των κυττάρων και ο χρόνος εκβλάστησης (ανατίναξης). Οι παρατηρήσεις αυτές έδειξαν ότι τα έμβρυα όπου είχαν υποστεί βιοψία βλαστομερούς είχαν καθυστέρηση στην ανάπτυξη σε σχέση με αυτά που δεν είχαν υποστεί βιοψία, βέβαια παρατηρήθηκε ανάκαμψη αυτής της διαφοράς στο στάδιο εκβλάστησης (ανατίναξης). Ακόμη παρατηρήθηκε μειωμένο δυναμικό εμφύτευσης στα έμβρυα μετά τη βιοψία και αυτό καθώς φαίνεται οφείλεται στην απομάκρυνση των κυττάρων σε μια τόσο εύθραυστη περίοδο ανάπτυξης του εμβρύου (Bar-El, et al., 2016).

Ένα ακόμα πρόβλημα που μπορεί να προκύψει στην PGD το οποίο θα έχει αρνητικό αντίκτυπο στη διάγνωση των μεταλλάξεων είναι οι επιμολύνσεις με ξένο DNA κατά τη διαδικασία της αλληλούχισης με PCR. Οι επιμολύνσεις στην PCR προέρχονται κυρίως από πατρική προέλευση δηλαδή από ξένα σπερματοζωάρια αλλά μπορεί να προκύψει επιμόλυνση και από συσσωρευτικά κύτταρα της μητέρας. Οι παρεμβολές αυτές δημιουργούν προβλήματα στη διάγνωση καθώς δεν επιτρέπουν στην PCR να λειτουργήσει με καθαρό δείγμα, έχοντας ως συνέπεια τα αποτελέσματα της βιοψία να είναι λανθασμένα, και πολλά έμβρυα να οδηγηθούν σε καταστροφή (Wilton, et al., 2009).

Ένας ακόμα κίνδυνος που έχει παρατηρηθεί κατά τη βιοψία βλαστοκύστης τροφοεξώδερμου είναι η προεκλαμψία και ο κίνδυνος σχηματισμού παθολογικού πλακούντα διότι σε αυτή τη βιοψία αφαιρούνται κύτταρα που πρόκειται να διαμορφωθεί ο πλακούντας (Greco, et al., 2020).

1.6 Περιπτώσεις ασθενειών που εφαρμόστηκε PGD

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έδωσε σε πολλές οικογένειες τη δυνατότητα να φέρουν στη ζωή υγιή παιδιά παρά το βεβαρυμμένο οικογενειακό ιστορικό γενετικής ή χρωμοσωμική ασθένειας. Η PGD έχει εφαρμοστεί σε πολλές ασθένειες όπως:

1.6.1 α-Θαλασσαιμία

Η α-θαλασσαιμία είναι μια ασθένεια που οφείλεται σε διαταραχή του γονιδίου γονιδίου συνεπάγεται με τη μειωμένη παραγωγή της α-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης. Η α-θαλασσαιμία είναι πιο συχνή από τη β-θαλασσαιμία αλλά πιο σοβαρή ειδικότερα όταν υπάρχει έλλειψη δύο ή τριών γονιδίων α-σφαιρίνης υπάρχει μέτρια και σοβαρή αναιμία αντίστοιχα ενώ αν υπάρχει έλλειψη και των τεσσάρων γονιδίων υπάρχει πολύ σοβαρή αναιμία και συνήθως η κύηση διακόπτεται ακούσια. Η απουσία σύνθεσης α-σφαιρίνης προκαλεί το Hb Bart's hydrops fetalis και οι μητέρες που κυοφορούν τέτοια έμβρυα έχουν επιπλοκές όπως εκλαμψία, δυστοκία και μαιευτική αιμορραγία.

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έχει ως στόχο την ταυτοποίηση των εμβρύων με αυτά τα γονιδιακά χαρακτηριστικά ώστε να αποφεύγονται οι επιπλοκές στη μητέρα οι οποίες μπορεί να είναι ακόμα και μητρική θνησιμότητα. Βλέποντας την αναφορά των Piyamongkol, et al, σχετικά με το πείραμα του σε μια ομάδα πληθυσμού (μητέρα και πατέρας) που ήταν φορεί της α-θαλασσαιμίας αναφέρει αναλυτικά τον τρόπο της PGD. Αρχικά οι ασθενείς προετοιμάζονται για εξωσωματική γονιμοποίηση χρησιμοποιώντας FSH ώστε να επιτευχθεί υπερωορξία και να αποσπαστούν κάποια ωάρια από τη γυναίκα. Τα ωάρια αυτά γονιμοποιούνται με ενδοπλασματική έγχυση σπέρματος ICSI και έπειτα την 3^η ημέρα πραγματοποιήθηκε απόσπαση κυττάρων με τη χρήση λέιζερ. Για τη βιοψία χρησιμοποιήθηκαν δύο βλαστομερίδια τα οποία μεταφέρθηκαν σε ειδικά

διαλύματα για να πλυθούν ώστε να είναι το δείγμα αντιπροσωπευτικό και να μην υπάρχουν επιμολύνσεις και έπειτα πραγματοποιήθηκε κυτταρική λύση ώστε να μπορέσει να γίνει απομόνωση DNA. Στη συνέχεια με τη χρήση PCR το απομονωμένο γενετικό υλικό ενισχύθηκε με τη βοήθεια τεσσάρων φθορίζοντων εκκινητών οι οποίοι αφορούσαν μεταλλάξεις της α -σφαιρίνης και δύο εκκινητές όπου ήταν συμπληρωματικά αντίγραφα εσωτερικού ελέγχου της οικογένειας για τα γονίδια της σφαιρίνης. Έπειτα ξεκινά η ανάλυση των επισημασμένων εκκινητών με έναν αυτόματο προσδιοριστή λέιζερ και στη συνέχεια τα προϊόντα που λαμβάνονται ηλεκτροφορούνται ώστε να ληφθούν τα αποτελέσματα.

Τέλος τα αποτελέσματα έδειξαν πόσα από τα έμβρυα ήταν φυσιολογικά ή ετερόζυγα, πόσα ήταν παθολογικά (με μεταλλαγμένη α -σφαιρίνη) και σε κάποιες περιπτώσεις για πόσα δεν υπήρχε αποτέλεσμα. Τα φυσιολογικά και ετερόζυγα άτομα μεταφέρθηκαν στη μήτρα της μητέρας προς εμφύτευση απ' όπου προέκυψε και ένα αγοράκι χωρίς ασθένειες τον Οκτώβριο του 2008 (Piyamongkol, et al., 2012).

1.6.2 β -Θαλασσαιμία

Η β -θαλασσαιμία είναι ένα συνηθισμένο κληρονομικό αυτοσωμικό υπολοιπόμενο νόσημα που παρατηρείται συχνά στις χώρες της μεσογείου και χαρακτηρίζεται από σοβαρή μικροκυττάρωση και αναιμία, ηπατοσπληνομεγαλία, σκελετικές δυσπλασίες και υποξία στα ζωτικά όργανα καθώς δεν παράγεται φυσιολογικά η β -σφαιρίνη που παίρνει μέρος στο σχηματισμό της σημαντικότερης αιμοσφαιρίνης στο ανθρώπινο σώμα ($HbA \rightarrow \alpha_2\beta_2$). Η μετάλλαξη στο γονίδιο της β -σφαιρίνης μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα τη μειωμένη παραγωγή της ή τη παντελή έλλειψη της και η θεραπεία σε αυτό το νόσημα είναι οι συχνές μεταγγίσεις αίματος που συνοδεύονται με αποσιδήρωσης του σώματος μέσω φαρμακευτικής θεραπείας. Τα άτομα με β -θαλασσαιμία έχουν χαμηλό προσδόκιμο ζωής και για αυτό το λόγο η ασθένεια αυτή είναι μια από τις πιο συχνές αναζητούμενες στις PGD όταν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό. Σε μελέτες που έγιναν ο Monni, et al αναφέρουν όλη τη διαδικασία της PGD για τη διάγνωση της β -θαλασσαιμίας. Η διαδικασία ξεκινά με τη ορμονική διέγερση και τη γονιμοποίηση των ωραρίων με ενδοκυτταρική έγχυση σπέρματος (ICSI) και στη συνέχεια με την λήψη εμβρυακών κυττάρων που βρίσκονται στη φάση βλαστομεριδίων (3^η ημέρα) ή τροφοεκτόδερμων (5^η ημέρα).

Στη συγκεκριμένη περίπτωση δεν έγινε απλή αναζήτηση των γονιδιακών μεταλλάξεων της β-σφαιρίνης αλλά διερευνήθηκε επιπλέον η συμβατότητας HLA με άλλα μέλη της οικογένειας. Η συμβατότητα ελέγχθηκε διότι δίνεται η δυνατότητα μέσω ιστοσυμβατών εμβρύων να δοθεί συμβατός μυελός των οστών, μέσω των κυττάρων του πλακούντα, στα μέλη της οικογένειας που πάσχουν από β-θαλασσαιμία. Για τη γενετική ανάλυση των γονιδιακών χαρακτηριστικών των κυττάρων που ελήφθησαν, χρησιμοποιήθηκε η μέθοδος της RT-PCR ενισχύοντας τα τμήματα που πιθανά περιέχουν το γονίδιο που εκφράζει τη β-σφαιρίνη και υβριδοποιώντας τα με κατάλληλους φθορίζοντες ανιχνευτές οι οποίοι στην περίπτωση που υπάρχουν τα μεταλλαγμένα τμήματα του γονιδίου, ενώνονται συμπληρωματικά με αυτό δίνοντας έτσι σήμα ανίχνευσης στον αναλυτή. Βέβαια η γονιδιακή ανάλυση μπορεί να γίνει και με τη μέθοδο αλληλούχισης CGH-Array η οποία έχει τη δυνατότητα μέσω μικρών ανιχνευτών να χαρτογραφηθούν λεπτομερώς ακόμα και τα σημεία διακοπής και διαγραφής του γονιδίου. Τα σημεία αυτά είναι εκείνα που επιβεβαιώνουν τις μεταλλάξεις που προκαλούν αλλοίωση της β-σφαιρίνης που κατά συνέπεια μειώνουν την παραγωγή της και προκαλείται η β-θαλασσαιμία. Τέλος αφού ελεγχθούν οι γονιδιακές περιοχές τα έμβρυα διαχωρίζονται στα υγιή που είναι πιθανά προς εμφύτευση και στα παθολογικά (Monni, et al., 2018).

1.6.3 Νόσος Huntington

Η νόσος Huntington είναι μια ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο και οφείλεται σε μια μετάλλαξη που προκαλεί επέκταση του γονιδίου με αποτέλεσμα να παράγεται μια μεταλλαγμένη πρωτεΐνη η οποία δρα καταστροφικά προς τα νευρικά κύτταρα. Η ασθένεια αυτή είναι μια χρόνια νευροεκφυλιστική νόσος του εγκεφάλου και μπορεί να κληρονομηθεί από τους γονείς στα παιδιά και αρκεί ένας από τους δύο γονείς να νοσεί από αυτή. Η παθολογία της νόσου αντικατοπτρίζεται στην κινητικότητα, τη συμπεριφορά, τη σκέψη ενώ πιθανά συμπτώματα είναι η κατάθλιψη, η άνοια, οι διαταραχές ύπνου, σεξουαλικότητας ενώ ταυτόχρονα παρατηρούνται σημαντικά προβλήματα κινητικότητας όπως αστάθεια. Πολλοί γονείς λοιπόν επιλέγουν να προβούν σε PGD όταν οι ίδιοι ή το οικογενειακό τους περιβάλλον έχει βεβαρυμμένο ιστορικό της νόσου, διότι θέλουν

να αποτρέψουν να φέρουν στη ζωή απογόνους με μεταλλαγμένο γονίδιο για τη νόσο Huntington. Η διαδικασία της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης ξεκίνα με την ορμονική διέγερση για την λήψη ωαρίων και την πραγματοποίηση της εξωσωματικής γονιμοποίησης η οποία γίνεται με ενδοπλασματική έγχυση σπέρματος. Την 3^η ημέρα μετά τη γονιμοποίηση ή τη 5^η – 6^η ημέρα μετά τη γονιμοποίηση πραγματοποιείται είτε η βιοψία βλαστομεριδίου είτε η βιοψία βλαστοκύστης αντίστοιχα. Βέβαια εκτός από τις παραπάνω βιοψίες, σε αυτή την ασθένεια γενετικές πληροφορίες μπορεί να ληφθούν και μέσα από τη βιοψία πολικού σωματίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση, ελέγχοντας τα γονιδιακά χαρακτηριστικά που μπορούν να κληρονομηθούν από τη μητέρα. Τα κύτταρα τα οποία αποσπώνται καλλιεργούνται σε καλλιεργητικά μέσα εως ότου ληφθεί το δείγμα DNA που απαιτείται και στη συνέχεια το γενετικό υλικό ελέγχεται με PCR για το γονίδιο που ευθύνεται για τη νόσο Huntington. Η απομόνωση του DNA συμβαίνει με λύση του κυττάρου, ενώ έπειτα το δείγμα αυτό ενισχύεται με τη βοήθεια φθορίζοντων εκκινητών που υβριδοποιούν τις συμπληρωματικές του περιοχές. Όταν στο δείγμα υπάρχουν οι συμπληρωματικές περιοχές των γονιδίων η PCR δίνει θετικό αποτέλεσμα και έτσι τα έμβρυα μπορούν να διαχωριστούν σε προσβεβλημένα και μη. Τα έμβρυα που δεν φέρουν τη μετάλλαξη είναι ελεύθερα να μεταφερθούν στη μήτρα της μητέρας προς εμφύτευση ή να κρυοσυντηρηθούν ώστε να μεταφερθούν κάποια επόμενη φορά σε έναν άλλο κύκλο κύησης. Τα κρυοσυντηρημένα έμβρυα υποβάλλονται σε ανάλυση συγκριτική γενωμική υβριδοποίηση συστοιχιών CGH για τον έλεγχο ανευπολοειδίας, ώστε η επόμενη μεταφορά των εμβρύων να έχει περισσότερες πιθανότητες για μια πετυχημένη εμφύτευση και ανάπτυξη (Blancato, et al., 2017) (Society, 2016)

1.6.4 Δρεπανοκυτταρική Αναιμία

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μια συνηθισμένη και γνωστή νόσο που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολοιπόμενο τρόπο. Η αναιμία αυτή οφείλεται στη μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει φυσιολογικά την β-σφαιρίνης της αιμοσφαιρίνης HbA. Η μετάλλαξη αυτή του γονιδίου προκαλεί αλλαγή στη στερεοδιάταξη της αιμοσφαιρίνης με αποτέλεσμα, τα άτομα που έχουν δύο μεταλλαγμένα γονίδια, το σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων τους να είναι

δρεπανοειδές. Η αλλαγή αυτή προκαλεί ζωτικά προβλήματα στον ανθρώπινο οργανισμό καθώς δεν επιτρέπει την ομαλή αιμάτωση των οργάνων του σώματος καθώς φράζουν τα αιμοφόρα αγγεία. Τα όργανα τα οποία παρουσιάζουν κυρίως βλάβες και οξεία επεισόδια πόνου είναι η κοιλία, το στήθος και στις αρθρώσεις. Εντοπίζεται κυρίως στις χώρες της Αφρικής στις οποίες η μετάλλαξη αυτή προσδίδει «εξελεκτικό» πλεονέκτημα επιβίωσης, κυρίως για τα άτομα φορείς της νόσου, καθώς αυτοί δεν προσβάλλονται εύκολα από μολυσμένα κουνούπια με το παράσιτο της ελονοσίας. Για τη αναιμία αυτή δεν υπάρχει κάποιο φαρμακευτικό σχήμα αντιμετώπισης, έτσι τα άτομα που πάσχουν από τη νόσο έχουν μειωμένο προσδόκιμο ζωής (<50 έτη). Η δύσκολη επιβίωση των ανθρώπων αυτών τα τελευταία χρόνια οδήγησε τα άτομα που γνωρίζουν ότι είναι φορείς της νόσου ή έχουν την υποψία αυτή, ειδικότερα σε περιπτώσεις που υπάρχει βεβαρυμένο οικογενειακό ιστορικό, στην επιλογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης μέσω της εξωσωματικής γονιμοποίησης. Η PGD δίνει τη δυνατότητα επιλογής υγιών εμβρύων ελέγχοντας τα γονιδιακά τους χαρακτηριστικά, με αποτέλεσμα μόνο τα ικανά από αυτά να προχωράνε σε εμφύτευση. Με τον τρόπο αυτό αποφεύγονται αποβολές κατά τη διάρκεια της κύησης και αμβλώσεις, στις περιπτώσεις που η ταυτοποίηση της νόσου συμβεί αργότερα μέσω άλλων τεχνικών. Οι γονείς που πρόκειται να πραγματοποιήσουν PGD μπαίνουν σε μια διαδικασία εξωσωματικής γονομοποίησης. Αρχικά μέσω ορμονικών φαρμακευτικών σχημάτων επιτυγχάνεται η διέγερση των ωοθηκών ώστε να αποσπαστεί τα ωάρια τα οποία θα γονιμοποιηθούν μέσω ενδοπλασματικής έγχυσης σπέρματος. Τα ζυγωτά που θα προκύψουν καλλιεργούνται σε τρυβία και την 3^η ημέρα, όταν η ανάπτυξη του εμβρύου είναι στα 8 κύτταρα, αποσπώνται δυο και γίνεται η βιοψία. Στη μελέτη των Okeke et al ετερόζυγο ζευγάρι υποβλήθηκε στην παραπάνω διαδικασία και από τα έμβρυα που ελέγχθηκαν τα τρία ήταν ετερόζυγα (HbAs → AS) και δύο ήταν ομόζυγα (HbA → AA). Η διαδικασία ταυτοποίησης των γονιακών χαρακτηριστικών και της εύρεσης των μεταλλάξεων που οδηγούν στη νόσο έγινε με τη χρήση της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (rtPCR) μέσω συμπληρωματικών αλληλουχιών. Τα έμβρυα που έχουν δύο γονίδια μεταλλαγμένα ανιχνεύονται από τη PCR και τα έμβρυα αυτά απορρίπτονται. Τα ετερόζυγα και τα φυσιολογικά

έμβρυα είτε εμφυτεύονται (ανάλογα τον αριθμό τους) είτε κρυοσυντηρούνται για μία μετέπειτα εμφύτευση (Okeke, et al., 2014).

1.6.5 Μυϊκή Δυστροφία

Η μυϊκή δυστροφία είναι μια ασθένεια που οφείλεται στη μετάλλαξη ενός γονιδίου που παράγει την πρωτεΐνη δυστροφίνη. Η δυστροφίνη είναι μια πρωτεΐνη που παράγεται στα μυϊκά κύτταρα σε μεγάλες ποσότητες καθώς συμβάλλει στη κίνηση των μυών. Η ασθένεια αυτή κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο και είναι συχνότερη στους άνδρες καθώς το μεταλλαγμένο γονίδιο μεταφέρεται από υγιείς μητέρες (οι οποίες έχουν ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο γονίδιο) στους γιούς τους κληρονομώντας τους το γονίδιο της νόσου. Η γέννηση ενός κοριτσιού με Μυϊκή Δυστροφία είναι σπάνια καθώς θα πρέπει να νοσεί οπωσδήποτε ο πατέρας και η μητέρα είτε να είναι υγιής είτε ασθενής. Η Μυϊκή δυστροφία επηρεάζει τους σκελετικούς μύες που ελέγχουν τις κινήσεις του σώματος προκαλώντας αστάθεια, αδυναμία διατήρησης όρθιας στάσης, δυσκολία στη βάρδια κ.α τέτοιες διαταραχές καθώς επίσης και καρδιακές δυσλειτουργίες διότι οι καρδιακοί μύες επηρεάζονται ακόμη. Η ασθένεια αυτή προκαλεί ανησυχία στις οικογένειες που υπάρχει ιστορικό της νόσου, γι' αυτό το λόγο τα ζευγάρια που ανήκουν σε τέτοιες οικογένειες σε κάποιες περιπτώσεις καταφεύγουν στην εξωσωματική γονιμοποίηση και στον γενετικό έλεγχο των εμβρύων ώστε έχουν τη δυνατότητα επιλογής ενός υγιούς εμβρύου. Όπως περιγράφουν οι ερευνητές Dechanet et al. η διαδικασία ξεκίνησε με τη διέγερση των ωοθηκών με τη βοήθεια GnRH και την παρακολούθηση των ορμονών LH & FSH συνδυαστικά με υπερηχογραφήματα, ώστε να απομακρυνθούν τα ωάρια την κατάλληλη στιγμή με τα κατάλληλα χαρακτηριστικά για να είναι βιώσιμα. Τα ωάρια που λήφθηκαν γονιμοποιήθηκαν με ενδοκυτταροπλασματική έγχυση σπέρματος και έπειτα μεταφέρθηκε το ζυγωτό σε καλλιεργητικά μέσα. Την 3^η ημέρα μετά τη γονιμοποίηση ακολούθησε η διαδικασία της βιοψίας. Αποσπάστηκαν είτε ένα είτε δύο βλαστομερή εάν η ανάπτυξη του εμβρύου ήταν λιγότερα από επτά ή περισσότερα από επτά κύτταρα αντίστοιχα. Η γενετική ανάλυση του δείγματος έγινε με τη χρήση αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) και του φθορισμού in-situ υβριδισμού (FISH), αναζητώντας τις επαναλήψεις του συνδυασμού CTG στο

γονιδίωμα των εμβρυακών κυττάρων μέσω συμπλωρωματικών ανιχνευτών που υβριδοποιούν τα μεταλλαγμένα γονίδια δηλαδή τις επαναλαμβανόμενες αλληλουχίες CTG. Οι επαναλήψεις αυτές σχετίζονται με τη νόσο και τη βαρύτητα της, πιο συγκεκριμένα σε μη προσβεβλημένα άτομα η αλληλουχία αυτή κυμαίνεται από 5 έως 37 φορές, ενώ σε ασθενείς με Μυϊκή Δυστροφία οι επαναλήψεις της CTG είναι περισσότερες από 50 έως και χιλιάδες φορές στη συγγενή μορφή της νόσου. Τέλος μόνο στα έμβρυα που δεν ταχτοποιήθηκαν οι μεταλλάξεις της Μυϊκής Δυστροφίας έγιναν αποδεκτά ενώ οδηγήθηκαν προς εμφύτευση μόνο τα θηλυκά έμβρυα στις περιπτώσεις που ταυτοποιήθηκαν μεταλλάξεις που θα οδηγούσαν σε διαταραγμένη λειτουργία του Χ χρωμοσώματος στα αρσενικά άτομα (Dechanet , et al., 2010).

1.6.6 Κυστική Ίνωση

Η κυστική ίνωση είναι μια σοβαρή-θανατηφόρα ασθένεια που συναντάται συχνότερα στη λευκή φυλή. Η νόσο αυτή κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολοιπόμενο τρόπο και οφείλεται κυρίως σε μεταλλάξεις που έχουν συμβεί στο γονίδιο $\Delta F508$ ή $\Delta F508$ που εδράζεται στο 7^ο χρωμόσωμα. Το γονίδιο αυτό είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της πρωτεΐνης CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), η οποία έχει ρυθμιστική λειτουργία στους δίαυλους του νατρίου και του χλωρίου στις μεμβράνες των επιθηλιακών κυττάρων. Η γονιδιακή μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα την απώλεια της φαινυλαλανίνης ενός αμινοξέος που συμβάλει στην ομαλή λειτουργία της πρωτεΐνης που δημιουργείται. Η παραλλαγμένη πρωτεΐνη έχει δυσλειτουργική μορφή και συντελεί στη δημιουργία παχύρρευστων βλεννών με κολλώδη μορφή σε όργανα που καλύπτονται από το επιθήλιο. Σημαντικό λειτουργικό πρόβλημα εντοπίζεται στα όργανα του αναπνευστικού, γαστρεντερικού, αναπαραγωγικού συστήματος και του παγκρέατος. Η αδυναμία ρύθμισης των ιόντων Na & Cl δημιουργεί χωτικές βλάβες στα όργανα που παγιδεύεται και δεν μπορεί να απομακρυνθεί η βλέννη. Το προσδόκιμο ζωής αν είναι χαμηλό, γύρω στα 40-50 έτη, προσπάθειες για μια καλύτερη ποιότητα ζωής με διάφορα φαρμακευτικά σχήματα αναπτύσσονται και βελτιώνονται τα συνέχεια. Τα προβλήματα υγείας, η αυξημένη νοσηρότητα και θνητότητα, οδηγεί τα άτομα τόσο του γενικού πληθυσμού όσο ειδικότερα εκείνα

που έχουν στο οικείο τους περιβάλλον ασθενείς ή φορείς με κυστική ίνωση, σε γονιδιακό έλεγχο ΔF508.

Τα τελευταία χρόνια που η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έχει ενταχθεί στη διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης ως εργαλείο ελέγχου, πολλά ζευγάρια που έχουν υψηλό γενετικό κίνδυνο την επιλέγουν ώστε να φέρουν στη ζωή υγιείς απογόνους. Η κυστική ίνωση είναι το συχνότερο γονιδιακό νόσημα που αναζητείται μέσω της PGD.

Πιο συγκεκριμένα στην αναφορά τους οι Keymolen et al, μελέτησαν ζευγάρια που θέλησαν να ξεκινήσουν της διαδικασία της PGD. Η διαδικασία ξεκίνησε με την εξωσωματική γονιμοποίηση, δηλαδή απομόνωση ωαρίων μέσω χορήγησης ορμονικής θεραπείας για διέγερση των ωοθηκών. Αφού απομονώθηκαν την κατάλληλη ημέρα τα ωάρια, γονιμοποιήθηκαν με ενδοκυτταροπλασματική έγχυση σπέρματος (ICSI) και ύστερα αναπτύχθηκαν σε καλλιεργητικά μέσα και η ανάπτυξη τους αξιολογούνταν καθημερινά μέχρι την ημέρα της βιοψίας. Την 3^η ημέρα ανάπτυξης όπου τα κύτταρα ήταν τουλάχιστον έξι απομακρύνθηκαν ένα ή δύο βλαστομερή μέσω μια διάφανης οπής που δημιουργήθηκε τεχνητά. Έπειτα η γενετική ανάλυση των εμβρυακών κυττάρων έγινε αρχικά με συμβατική PCR και έπειτα με φθορίζουσα PCR με σημασμένους εκκινητές που φθορίζουν με τη χρήση λέιζερ. Οι μεταλλάξεις μελετήθηκαν με εξειδικευμένους φθορίζοντες ανιχνευτές δίνοντας το αποτέλεσμα εάν υπάρχουν σημεία του διαφορετικά από το φυσιολογικό. Τα γενετικά μη προσβεβλημένα και καλής ποιότητας μορφολογικά έμβρυα προχώρησαν και εμφυτεύθηκαν στη μήτρα την 4^η ή 5^η ημέρα (Keymolen, et al., 2007) (Νομικού, 2010).

1.6.7 Μιτοχονδριακά νοσήματα

Το κύτταρο για να λειτουργήσει ομαλά χρειάζεται κάποιες λειτουργικές μονάδες που λέγονται οργανίδια. Πολύ σημαντικά οργανίδια είναι τα μιτοχόνδρια, τα οποία είναι εργοστάσια παραγωγής ενέργειας και χαρακτηρίζονται από ένα βαθμό αυτονομίας καθώς περιέχουν γενετικό υλικό. Το γενετικό τους υλικό είναι δίκλωνο κυκλικό μόριο, υπάρχει σε πολλά αντίγραφα μέσα στο μιτοχόνδριο και περιέχει πολλά σημαντικά γονίδια για τη λειτουργία τόσο του κυττάρου όσο και ολόκληρου του οργανισμού. Το γενετικό υλικό των μιτοχονδριων κληρονομείται από τη μητέρα

προς τα παιδιά της και παρουσιάζει υψηλή συχνότητα μεταλλάξεων συγκριτικά με το γονιδίωμα του κυττάρου. Οι μεταλλάξεις είναι αποτέλεσμα τόσο σημειακών όσο διπλασιασμών και ελλειμμάτων μέσα στα γονίδια και είναι αίτια σοβαρών νοσημάτων. Τα μιτοχονδριακά νοσήματα μπορούν να εμφανιστούν αμέσως μετά τη γέννηση ή κατά τη διάρκεια της ζωής του ατόμου και επηρεάζουν συστήματα όπως το μυϊκό, νευρικό, ακουστικό και όργανα όπως εγκέφαλος, πάγκρεας, καρδιά και νεφροί. Τα νοσήματα που χαρακτηρίζονται από μιτοχονδριακές μεταλλάξεις είναι το σύνδρομο Leigh, η κληρονομική οπτική οφθαλμοπάθεια του Leber, το σύνδρομο εγκεφαλομυοπάθειας-γαλακτική οξέωση- εγκεφαλικό επεισόδιο, μυοκλονική επιληψία, σύνδρομο Pearson, σύνδρομο NARP, μητρικής κληρονομικής κώφωση και διαβήτη, μη συνδρομική κώφωση καθώς και ανεπάρκεια μιτοχονδριακού σύμπλοκο III. Η νοσηρότητα των ασθενειών αυτών ωθεί τα ζευγάρια σε λύσεις ώστε να γεννήσουν ένα υγιές έμβρυο και μια από αυτές είναι η PGD.

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση αποτελεί τρόπο ώστε ζευγάρια με βεβαρυμένο μητρικό οικογενειακό ιστορικό να ελέγξουν το γενετικό υλικό των εμβρύων που έχουν γονιμοποιηθεί τεχνητά τις πρώτες ημέρες μετά τη γονιμοποίηση ώστε να έχουν τη δυνατότητα επιλογής αυτών που δεν περιέχουν μεταλλάξεις που θα οδηγήσουν σε κάποιο μιτοχονδριακό νόσημα.

Στην έρευνα τους οι Craven L. et al, αναφέρουν πως σε όποιο στάδιο ανάπτυξης γίνει η βιοψία (βλαστοκύστης & βλαστομεριδίου) η PGD μπορεί να συμβάλει στην μείωση των γεννήσεων ατόμων με μιτοχονδριακές μεταλλάξεις εφόσον η γυναίκα δημιουργήσει έμβρυα με επίπεδα μετάλλαξης κάτω από το κρίσιμο όριο έκφρασης της νόσου. Βέβαια όσον αφορά το κατώτερο όριο έκφρασης της μετάλλαξης αν και είναι δύσκολο να δημιουργηθεί κάποιο σχήμα ώστε η εμφάνιση παθολογικών κλινικών εκδηλώσεων να είναι απίθανη κατά τη μετέπειτα ζωή, υπάρχουν ορισμένες μεταλλάξεις όπου εμφανίζουν εύρος φορτίων μετάλλαξης που βοηθάει στην ταυτοποίηση τους. Αξίζει να σημειωθεί ότι η PGD δεν είναι κατάλληλη για όλες τις μιτοχονδριακές μεταλλάξεις (Graven, et al., 2017)

1.7 Βιοηθική

Η Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση από τα πρώτα έτη εφαρμογή της ήρθε και έθεσε τους επιστήμονες σε αντιπαράθεση με τους φιλοσόφους-κοινωνιολόγους. Μπορεί η PGD να έχει βοηθήσει εκατοντάδες οικογένειες να φέρουν στο κόσμο υγιή παιδιά ή παιδιά «σωτήρες για άλλα μέλη της οικογένειάς τους, έθεσε όμως πολύ σημαντικά ερωτήματα προς την κοινωνία δημιουργώντας ερωτηματικά για τον τρόπο χρήσης της τεχνικής σε διάφορες καταστάσεις. Τέτοια ερωτήματα δεν είναι άλλα παρά το «πότε», «σε ποιες περιπτώσεις», «με τι χαρακτηριστικά» και «κάτω από ποιες συνθήκες» θα πραγματοποιείται η τεχνική του προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου καθώς κυριότερο μέλημα της PGD αν και αρχικά ήταν η καλύτερη ποιότητα ζωής των ατόμων που θα έρχονταν στον κόσμο στη συνέχεια η εξέλιξη της επιστήμης άρχισε να έχει ατέρμονα χαρακτηριστικά σε πειραματικό επίπεδο.

Η εξωσωματική γονιμοποίηση και έπειτα ο προεμφυτευτικός γενετικός δημιουργούσαν έντονες συζητήσεις για τα ανθρώπινα δικαιώματα και τη διαχείριση των εμβρύων. Πολλά ευρωπαϊκά κράτη απαγορεύουν την διεξαγωγή της τεχνικής αυτής καθώς ισχυρίζονται ότι καταπατούν τα πνευματικά δικαιώματα του ανθρώπου, ενώ στις ΗΠΑ δεν επιτρέπονται οι πειραματικές ενέργειες σε ανθρώπινα έμβρυα (Edwards, 2004). Η εξωσωματική γονιμοποίηση έχει θέσει εδώ και χρόνια ηθικούς προβληματισμούς που σχετίζονται με την εξέλιξη του ανθρώπινου είδους. Πιο συγκεκριμένα η ενδοπ्लाσματική έγχυση σπέρματος στο ωάριο (ICSI) η οποία χρησιμοποιείται κυρίως για τη θεραπεία σοβαρής ανδρικής υπογονιμότητας αν και στοχεύει στην γονιμοποίηση παρακάμπτει σημαντικά βήματα, όπως αυτά της φυσικής επιλογής του σπερματοζωαρίου από το ίδιο το ωάριο.

Σε πολλές έρευνες έχουν αναφερθεί τα προβλήματα που μπορεί να αντιμετωπίσει το έμβρυο κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης καθώς επίσης και κατά την ανατροφή. Η φυσική επιλογή του σπερματοζωαρίου παρακάμπτεται και ορισμένα δυσλειτουργικά θα μπορούσαν αν γονιμοποιήσουν ένα ωάριο (Παρασκευά, 2010). Το γεγονός αυτό προβληματίζει ορισμένους επιστήμονες καθώς υπάρχουν ισχυρές ενδείξεις για την αλλοίωση της φυσικής επιλογής και την καθυστέρηση στην εξέλιξη του ανθρώπινου είδους. Κάνοντας ένα βήμα παραπέρα ο γενετικός προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος δημιουργεί προβληματισμούς

σχετικά με τον τρόπο και τους λόγους διεξαγωγής της. Οι προβληματισμοί ξεκινούν ήδη από τα πρώτα βήματα της τεχνικής όπου θέλουν τη γυναίκα ως «μηχανή» ωαρίων, χορηγώντας της αρκετές ποσότητες ορμονών για την λήψη πολλών ωαρίων ώστε μετά τη γονιμοποίηση αυτών να υπάρξει πιθανότητα επιλογής του επιθυμητού γενετικά εμβρύου (Ντρουμπογιάννη, 2016). Η PGD επιλέγεται από γονείς που θέλουν να ελέγξουν το γενετικό υπόβαθρο των εμβρύων τους καθώς επιθυμούν να φέρουν στη ζωή ένα «υγιές» έμβρυο, αυτό συμβαίνει στις περιπτώσεις που υπάρχει οικογενειακό ιστορικό της νόσου και δεν θα επιθυμούσαν να φέρουν στη ζωή έναν άνθρωπο που θα επιβιώσει δυσκολότερα. Όμως είναι στην πραγματικότητα αυτός ένα σοβαρός λόγος; Και σε ποιες περιπτώσεις είναι ηθικά σωστό να χρησιμοποιείται αυτή η τεχνική;

Αναπηρία

Χαρακτηριστικό παράδειγμα το οποίο απαιτεί εξέταση είναι η χρήση της PGD από γονείς με αναπηρία προς αποφυγή αυτών. Αναφέρονται πολλές περιπτώσεις γονέων που καταφεύγουν σε τέτοιες μεθόδους καθώς δεν επιθυμούν το παιδί τους να αντιμετωπίζεται με κατωτερότητα και να έχει μια ζωή γεμάτη προκλήσεις ανάμεσα σε «υγιεί» άτομα. Οι υποψήφιοι γονείς επιθυμούν να αποκτήσουν παιδιά που θα ζήσουν όσο το δυνατόν περισσότερο χωρίς προβλήματα υγείας ή μειωμένες ικανότητες, καθώς αυτοί και τα άλλα παιδιά της οικογένειας θα φέρουν το οικονομικό και συναισθηματικό βάρος της ανατροφής του εν λόγω παιδιού. Μπορεί να φαντάζει μια κοινωνία «τέλεια» απαλλαγμένη από ανθρώπους με αναπηρίες (οποιοδήποτε βαθμού), όμως ταυτόχρονα δημιουργεί και εντείνει τις κοινωνικές ανισότητες καθώς μια κοινωνία οφείλει να διατηρεί και διασφαλίζει την αποδοχή των ατόμων ΑμεΑ μέσα σ'αυτή (Knoppers, et al., 2006).

Αντίθετα υπάρχουν όμως περιπτώσεις που άτομα έχουν χρησιμοποιήσει την PGD για την επιλογή εμβρύου που έχει γενετικό υπόβαθρο αναπηρίας. Πιο συγκεκριμένα έχει αναφερθεί στη βιβλιογραφία το παράδειγμα ενός ζευγαριού κωφών λεσβιών που επέλεξαν ένα δότη σπέρματος που ήταν εκείνος και πέντε γενιές πριν από αυτόν κωφοί, ώστε το παιδί που θα γεννούσε η μία από εκείνες να ήταν κωφό καθώς με αυτόν τον τρόπο θα ταίριαζαν φαινοτυπικά. Όμως αυτή η επιλογή κατά πόσο είναι ηθικά αποδεκτή την ίδια στιγμή που η PGD μπορεί να

βοηθήσει ουσιαστικά στην μείωση των σοβαρών ασθενειών κάποιοι άνθρωποι μπορούν να τη χρησιμοποιήσουν για δημιουργήσουν το «τέλειο» μωρό (Knoppers, et al., 2006).

Ο Προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος δίνει τη δυνατότητα γονιδιακού ελέγχου από τις πρώτες ώρες έως τις πρώτες ημέρες μετά τη δημιουργία των ζυγωτών καταφέροντας με αυτόν τον τρόπο να υπάρχει μια πλήρη γονοτυπική εικόνα των πιθανών εμβρύων. Σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις τα προεμφυτευτικά έμβρυα είναι παραπάνω από ένα και η γονιδιακή τους σύσταση δεν είναι πάντοτε η επιθυμητή. Έτσι κατά τη επιλογή των εμβρύων, τα παθολογικά απομακρύνονται και καταστρέφονται. Τι είναι όμως αυτό που κάνει τα προεμφυτευτικά έμβρυα λιγότερης ηθικής υπόστασης από τα έμβρυα που έχουν διανύσει ένα διάστημα στη μήτρα της μητέρας; Έρευνες έχουν δείξει ότι οι γυναίκες έχουν μεγαλύτερη συναισθηματική απόσταση με ένα έμβρυο που βρίσκεται ακόμα σε κυτταρική κατάσταση μέσα σε καλλιεργητικά τρυβλία σε σχέση με ένα ανεπτυγμένο έμβρυο που βρίσκεται στη μήτρα, δίνοντας με αυτόν τον τρόπο μικρότερη αξία στο πρώτο (Knoppers, et al., 2006).

Αυτό όμως είναι αξιοσημείωτος προβληματισμός καθώς στην PGD παράγονται πολλά προεμφυτευτικά έμβρυα από τα οποία πολλά από αυτά δεν είναι βιώσιμα και έτσι καταστρέφονται χωρίς καμία σκέψη σε αντίθεση με τη διαδικασία μιας άμβλωσης που οι γονείς έχουν ενδοιασμούς καθώς υπάρχουν συναισθηματικοί δεσμοί μεταξύ της μητέρας και του εμβρύου.

Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελούν τα έμβρυα που πάσχουν από σύνδρομο Down. Αν η τρισωμία ανιχνευθεί κατά τον προεμφυτευτικό έλεγχο τα έμβρυα θα απορριφθούν αυτόματα, ενώ αν ανιχνευθεί κατά τη διάρκεια της κύησης οι γονείς έχουν ενδοιασμούς για τον τερματισμό της εγκυμοσύνης. Τι κάνει όμως τα ταυτοποιημένα προεμφυτευτικά έμβρυα λιγότερης ηθικής αξίας από τα ανεπτυγμένα έμβρυα την ίδια στιγμή που μελέτες έχουν δείξει ότι πολλά από τα άτομα με σύνδρομο Down μπορούν να έχουν μια καλή ποιότητα ζωής με κατάλληλη ιατρική και ψυχολογική φροντίδα (Knoppers, et al., 2006).

Επιλογή φύλου

Η PGD είναι αποδεκτή σε πολλές χώρες της Ευρώπης όταν χρησιμοποιείται για ιατρικούς λόγους. Πολλές ασθένειες όμως οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται σε φυλετικά χρωμοσώματα, άρα η επιλογή του φύλου είναι καθοριστικής σημασίας. Η επιλογή του φύλου ενός ανθρώπου έχει αμφιλεγόμενο χαρακτήρα και σε πολλές περιπτώσεις δεν είναι αποδεκτή καθώς θίγονται με αυτόν τον τρόπο τα δικαιώματα του ανθρώπου. Για πολλές χώρες του εξωτερικού η επιλογή φύλου για μη ιατρικούς λόγους κρίνεται ηθικά απαράδεκτη και ως εκ τούτου έχουν θεσπίσει νομοθεσίες που απαγορεύουν την χρήση του προεμφυτευτικού ελέγχου (Eftekhaari, et al., 2015). Εξαιρώντας την ιατρική τοποθέτηση και την εν μέρει αποδοχή, πολλές ανατολικές κοινωνίες επιτρέπουν και προτρέπουν τον προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο για την επιλογή του φύλου. Αυτό συμβαίνει γιατί σε αυτά τα κράτη υπάρχει ανισότητα μεταξύ των φύλων με το ανδρικό να υπερτερεί (Eftekhaari, et al., 2015). Σε μια έρευνα που είναι γίνει αυτό τους Zuckerman et al., πολλές από τις γυναίκες που συμμετείχαν στην ερώτηση που δέχτηκαν για τη επιλογή φύλου για κάποιο δικό τους σκοπό και όχι για ιατρικό λόγο, απάντησαν θετικά λέγοντας ότι θα ήθελα να επιλέξουν το αρσενικό φύλο για το παιδί τους ώστε να έχει μια καλύτερη ποιότητα ζωής καθώς στα ανατολικά κράτη που ζουν ο άνδρας αντιμετωπίζεται με ανωτερότητα σε σχέση με τη γυναίκα (Zuckerman, et al., 2017). Ενώ την ίδια στιγμή σε ορισμένους πολιτισμούς οι γυναίκες που αποτυγχάνουν να γεννήσουν γιούς βλάπτονται (Knoppers, et al., 2006). Στην ίδια έρευνα ερωτήθηκαν τα ζευγάρια αν θα επιθυμούσαν να προχωρήσουν στην επιλογή του φύλου του παιδιού τους για ικανοποιήσουν μια δική τους επιθυμία. Η απάντηση και αυτή την ερώτηση ήταν και πάλι θετική ισχυριζόμενοι ότι εάν η οικογένειάς του απαρτιζόταν από παιδιά του ίδιου φύλου θα ήθελαν να αποκτήσουν και από το αντίθετο από αυτό ώστε να εκπληρώσουν την επιθυμία τους και να προσθέσουν στην οικογένειάς τους ένα ακόμα παιδί (Zuckerman, et al., 2017). Κάπου εδώ όμως θέτονται μεγάλα ερωτήματα, είναι ηθικά αποδεκτό να επιτυγχάνεται η επιλογή του φύλου του ατόμου είτε για να προσφέρουν μία καλύτερη κοινωνικά ζωή είτε για να ικανοποιήσουν μια δική τους επιθυμία; Όμως αν στην πραγματικότητα επιτραπούν αυτές οι πεποιθήσεις τα αποτελέσματα θα είναι πολύ οδυνηρά καθώς οι ανισότητες των δύο φύλων θα ενισχυθεί ειδικότερα στα κράτη που η θέση την γυναίκας

μειονεκτεί και το γυναικείο φύλο θα εκλείψει, ενώ από την άλλη η επιλογή των εμβρύων με βάση τα επιθυμητά τα χαρακτηριστικά της οικογένειας θα οδηγήσει σε σεξιστικές και ευγονικές τάσεις (Krones & Richter, 2004) (Sharp, et al., 2010).

Παιδί «σωτήρας»

Ένα σημαντικό πλεονέκτημα που η PDG είναι η δημιουργία συμβατών δοτών για άλλα μέλη της οικογένειας τους που πάσχουν από μια ασθένεια και χρειάζονται όργανα για την ίαση τους. Αυτή η χρήση της PGD δίνει τη δυνατότητα επιλογής κάποιου υγιούς εμβρύου που ταυτόχρονα είναι ιστοσυμβατό με το πάσχον μέλος της οικογένειας του. Μετά τη γέννηση του παιδιού λαμβάνονται κυτταρικά στοιχεία, όπως το αίμα και ο ίδιος πλακούντας του που περιέχει βλαστοκύτταρα τα οποία θα δοθούν για θεραπευτικό σκοπό στο παιδί που νοσεί. Η χρήση του προεμφυτευτικού ελέγχου έχει σίγουρα δώσει θεραπευτικές λύσεις σε βαριές ασθένειες όμως έχει δημιουργεί μεγάλα ηθικά ερωτήματα γύρω από τη δωρεά οργάνων και την γέννηση αυτών των ατόμων ως αντικείμενο εκμετάλλευσης. Για την πλειοψηφία των ερευνητών η γέννηση του παιδιού-σωτήρα και δεν αποτελεί ανήθικη πράξη, καθώς και η ίδια η δωρεά οργάνων είναι μια ηθικά αποδεκτή κίνηση για τη σωτηρία κάποιου άλλου ατόμου. Όμως από την άλλη κάποιοι υποστηρίζουν ότι το παιδί-σωτήρας θα έχει διαταραγμένη ψυχοσύνθεση και εξαρτώμενη αποκλειστικά από τη πορεία της υγείας του άλλου μέλους (Knoppers, et al., 2006) κάτι που έχει και ηθική διάσταση καθώς αν η πορεία της υγείας του πάσχοντος ατόμου βαίνει καλώς και το παιδί θεραπεύεται, μέσα στην οικογένεια θα υπάρχει ευημερία κατά την ανατροφή όλων των παιδιών. Αντίθετα αν η δωρεά του παιδιού-σωτήρα αποτύχει ή χρειάζεται συνεχή θεραπεία, οι εντάσεις μέσα στην οικογένεια θα δημιουργούν θυμό και ενοχές στο παιδί που αν και γεννήθηκε για να δώσει θεραπεία δεν τα κατάφερε.

Βέβαια εκτός από την ψυχολογική κατάσταση του παιδιού-σωτήρα πολλοί επιστήμονες δεν θεωρούν ηθικό τη «δημιουργία» ενός ανθρώπου προς όφελος κάποιου άλλου. Υποστηρίζουν πως η επιθυμία αυτή εργαλιοποιεί τον άνθρωπο και τον χρησιμοποιεί μόνο ως μέσο θεραπείας καθώς είναι άγνωστο αν οι οικογένειες αυτές εάν δεν είχαν ένα πάσχον μέλος αν θα επιθυμούσαν ένα ακόμα παιδί. Επιπρόσθετα δημιουργούνται όλο ένα και περισσότερες σκέψεις γύρω από την ποιότητα ζωής του παιδιού-σωτήρα παιδί διότι πιστεύεται ότι μπορεί να

μεταχειριστεί κυρίως ως όργανο για τη θεραπεία το άρρωστου ατόμου καθώς υπάρχουν περιπτώσεις που οι μεταμοσχεύσεις δεν σταμάτησαν στη γέννηση του συμβατού μέλους αλλά χρειάστηκαν να συμβούν παραπάνω από μία λήψεις συμβατού ιστού κατά τη διάρκεια της ζωή του νοσούντος μέλους. Η κατάσταση αυτή από μόνη της εντείνει την ιδεολογία πως αυτό το παιδί ήρθε στο κόσμο για να μεταχειριστεί ως αντικείμενο θεραπείας. Επίσης αρκετοί διαφωνούν με αυτή τη χρήση της PGD καθώς πολλά έμβρυα, ακόμα και υγιή αλλά ασύμβατα με το πάσχον άτομο, απορρίφθηκαν στη διαδικασία του ελέγχου. Πως είναι λοιπόν ηθικά αποδεκτή αυτή η τεχνική σε αυτές τις περιπτώσεις που από τη μια κάνει τη γυναίκα «πομπό ωαρίων» και από την άλλη η επιλογή του εμβρύου γίνεται κάτω από αυστηρότατες συνθήκες με αποτέλεσμα πολλά έμβρυα που δεν βρίσκονται εντός των κριτηρίων να απορρίπτονται αυτόματα (Sharp, et al., 2010)

Θρησκεία

Προσεγγίζοντας θρησκευτικά την τεχνική του προεμφυτευτικού ελέγχου θα δει κανείς ότι ο Χριστιανισμός τάσσεται ενάντια όχι μόνο στην PGD αλλά και στην εξωσωματική γονιμοποίηση. Για την Εκκλησία δεν είναι εύκολα αντιληπτές οι εφαρμογές της ιατρικής που μπορούν όχι μόνο να βοηθήσουν τους ανθρώπους να τεκνοποιήσουν αλλά και να φέρουν στον κόσμο ένα υγιές παιδί που μπορεί ακόμα και να λειτουργήσει ως σωτήρας για κάποιο άλλο άτομο. Η θέση του χριστιανισμού είναι εντελώς αντίθετη με την PGD καθώς την αναγνωρίζει μόνο ευγονική τεχνική (Eftekhaari, et al., 2015). Οι άνθρωποι όμως που τάσσονται φανατικά υπέρ της θρησκείας μπορούν να επηρεάσουν αρνητικά οικογένειες που θέλουν να αναζητήσουν βοήθεια μέσω της PGD είτε για να αντιμετωπίσουν το πρόβλημα της ανεξήγητης υπογονιμότητας, είτε για να φέρουν στη ζωή ένα υγιές παιδί την στιγμή που στο οικογενειακό ιστορικό υπάρχει σοβαρή ασθένεια φρενάροντας έτσι δυνατότητα να γίνουν γονείς. Βέβαια αντίθετη είναι και η Εβραϊκή θρησκεία απέναντι στην PGD καθώς δεν αναγνωρίζει ούτε τη θεραπευτική και προληπτική της ιδιότητα (Eftekhaari, et al., 2015) (Jarvholm, et al., 2014).

Κόστος

Είναι πλέον γνωστό ότι η PGD έχει βοηθήσει με ποικίλους τρόπους τις οικογένειες που την αναζήτησαν. Η τεχνική αυτή όμως είναι πολύ δαπανηρή με αποτέλεσμα ζευγάρια που την έχουν πραγματικά ανάγκη να μην μπορούν να την προσεγγίσουν. Η κατάσταση αυτή έχει ως συνέπεια είτε άνθρωποι που έχουν βεβαρυσμένο οικογενειακό ιστορικό βαριάς νόσου να φέρνουν στη ζωή ένα παιδί που έχει μεγάλες πιθανότητες να νοσεί ή να νοσήσει στη διάρκεια της ζωής του είτε άνθρωποι που έχουν ένα άρρωστο παιδί στην οικογένειά τους, το οποίο χρειάζεται μόσχευμα, να μην έχουν τον τρόπο να το βοηθήσουν φέρνοντας στον κόσμο ένα υγιές και συμβατό παιδί με το πάσχον διότι η οικονομική τους θέση δεν τους το επιτρέπει. Σε αυτές τις περιπτώσεις η ίδια η κοινωνία και κάτω από κάποιες προϋποθέσεις θα έπρεπε να μεριμνεί ώστε όταν είναι απαραίτητο να υπάρχει στήριξη καθώς με αυτόν τον τρόπο η κοινωνία θα μπορέσει να μειώσει τους βαριά νοσούντες από κάποια σοβαρή ασθένεια (Eftekhaari, et al., 2015). Η Σουηδία είναι ένα σύγχρονο ιατρικό παράδειγμα καθώς καλύπτει τα έξοδα των οικογενειών που επιθυμούν να χρησιμοποιήσουν την PGD για ιατρικούς λόγους (Jarvholm, et al., 2014).

Τελειώνοντας δεν μπορεί κανείς να παραλείψει τα ηθικά δηλήματα που προκύπτουν κατά την επιλογή εμβρύων όταν η PGD χρησιμοποιείται σε ζευγάρια που έχουν ιστορικό κάποιας σοβαρής ασθένειας. Σε αυτή την περίπτωση οι τεχνικές ανάλυσης του γονιδιώματος των εμβρύων χρησιμοποιούνται για τον έλεγχο των γονιδιακών χαρακτηριστικών που σχετίζονται με τη νόσο ώστε να επιλέξουν τα έμβρυα που δεν θα νοσήσουν κατά τη διάρκεια της ζωής τους. Συνήθως οι ασθένειες που ανιχνεύονται με τον προεμφυτευτικό έλεγχο είναι μονογονιδιακές και τα έμβρυα που κρατώνται είναι τα ομόζυγα και τα ετερόζυγα άτομα αν το επικρατές γονίδιο είναι το φυσιολογικό (β-θαλασαιμία, δρεπανοκυτταρική αναιμία) και τα ετεροζυγα άτομα αν το υπολοιπόμενο γονίδιο είναι το υγιές (πχ νόσος Huntigton). Τι συμβαίνει όμως με τα ετερόζυγα άτομα που αν και έχουν φυσιολογικό φαινότυπο μπορούν να μεταδώσουν τα «ασθενή-μη φυσιολογικά» γονίδια στα παιδιά τους; Δηλαδή αυτά τα άτομα αν και φυσιολογικά στην περίπτωση που διασταυρωθούν με άλλα ετερόζυγα άτομα της ίδια ασθένειας εγκυμονεί πάλι ο κίνδυνος μεταφοράς και έκφρασης των ασθενών γονιδίων στις επόμενες γενιές σε αρκετά μεγάλο

ποσοστό (Ehrich, et al., 2007) (Jarvholm, et al., 2014). Εδώ τίθεται το ερώτημα μήπως θα έπρεπε να μην επιλεγούν και να απορριφθούν και οι φορείς των ασθενειών αυτών; Ταυτόχρονα έντονος είναι ο προβληματισμός για τους φορείς των ασθενειών στις περιπτώσεις που αν και είναι υγιή άτομα, κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες υπάρχει κίνδυνος έκφραση των υπολοίπων γονιδίων και χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η Δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Κεφάλαιο 2. Υλικό και Μέθοδος

2.1 Ερωτηματολόγιο

Στα πλαίσια αυτής της εργασίας και ορμόμενη από κάποια ενδιαφέροντα ηθικά θέματα που τίγονται στον προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο, πραγματοποιήθηκε ένα ερωτηματολόγιο. Το ερωτηματολόγιο αυτό διανεμήθηκε ηλεκτρονικά μέσω της ηλεκτρονικής αλληλογραφίας του πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής.

Δείγμα της έρευνας αυτής ήταν φοιτητές των τμημάτων Βιοϊατρικών επιστημών και Μαιευτικής του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής. Αριθμητικά απάντησαν 245 άτομα από τους 600 φοιτητές που κλήθηκαν να συμμετάσχουν στην έρευνα. Από τους 600 φοιτητές οι 500 ήταν από το τμήμα των Βιοϊατρικών Επιστημών και οι υπόλοιποι 100 ήταν από το τμήμα της Μαιευτικής. Το δείγμα αναλύθηκε με τη βοήθεια του προγράμματος SPSS. Μελετήθηκαν οι απαντήσεις των φοιτητών σε διαγράμματα και πίνακες ενώ ταυτόχρονα υπολογίστηκε και η στατιστική σημαντική διαφορά (Kendall's tau) μεταξύ των συχνοτήτων των ερωτήσεων.

Το πρώτο μέρος των ερωτήσεων αποτελούνταν από τα δημογραφικά στοιχεία των φοιτητών (φύλο, ηλικία, καταγωγή, τόπο διαμονής, μορφωτικό επίπεδο) και οι απαντήσεις είχαν συγκεκριμένες επιλογές απάντησης. Ενώ το δεύτερο μέρος απαρτιζόταν από ερωτήσεις σχετικές με την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση στις οποίες οι φοιτητές δήλωναν σε κλίμακα Likert την αρέσκεια ή δυσαρέσκεια τους. Στον Πίνακα 1 φαίνεται η κλίμακα Likert που χρησιμοποιήθηκε στις ερωτήσεις.

Πίνακας 1. Οι απαντήσεις που μπορούσαν να απαντήσουν οι ερωτηθέντες στις ερωτήσεις Ε7α-Ε7ο (Πίνακας 2).

Απαντήσεις	
1)	Διαφωνώ απόλυτα
2)	Διαφωνώ
3)	Ούτε διαφωνώ ούτε συμφωνώ
4)	Συμφωνώ
5)	Συμφωνώ απόλυτα
6)	Δεν απαντώ

Οι ερωτήσεις του δεύτερου μέρους είναι στον παρακάτω πίνακα (Πίνακας 2)

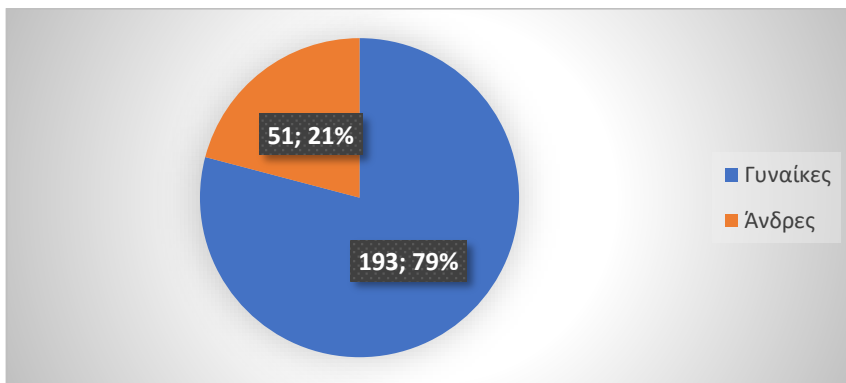
Πίνακας 2. Ερωτήσεις δεύτερου μέρους

	1	2	3	4	5	6
Συμφωνείτε με τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα; E7α						
Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση); E7β						
Συμφωνείτε με την επιλογή του φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους; E7γ						
Θα συμφωνούσατε αν η PGD χρησιμοποιούνταν για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση (οποιαδήποτε βαρύτητας); E7δ						
Σε κάποια κράτη η PGD χρησιμοποιείται ακόμα και για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως για παράδειγμα για την επιλογή φύλου με πρόθεση μια καλύτερη ποιότητα ζωής και κοινωνική θέση. Ενστερνίζεστε αυτή την άποψη; E7ε						
Θα προχωρούσατε στην επιλογή του φύλου του παιδιού σας με σκοπό τη δική σας ικανοποίηση χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος; E7στ						
Θα συμφωνούσατε με την χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών (όπως χρώμα ματιών, ύψος, χαρακτηριστικά προσώπου); E7ζ						
Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος, για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση εμβρύων για μετέπειτα έλεγχο PGD & εμφύτευση στη μήτρα. Συμφωνείτε με αυτή την επιλογή; E7η						
Στην PGD τα γονιμοποιημένα έμβρυα κακής ποιότητας, δηλαδή χωρίς ελπίδα υγιούς εξέλιξης δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό; E7θ						
Στην PGD τα υγιή γονιμοποιημένα έμβρυα που δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και δεν καταψύχονται ή δεν δίνονται σε άλλες υποψήφιες μητέρες ως δωρεά, καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό; E7ι						
Η PGD είναι μια ιδιαίτερα δαπανηρή μέθοδος. Πιστεύετε θα πρέπει αυτό να αλλάξει ώστε να είναι προσιτή από όλα τα ζευγάρια; E7κ						
Αν η εκκλησία έχει ηθικούς ενδοιασμούς σε μερικές τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της; E7λ						
Αν η εκκλησία είναι αντίθετη στο προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο των εμβρύων θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της; E7μ						
Στην Ελλάδα το νομοθετικό πλαίσιο επιτρέπει την: κατάψυξη ωαρίων, κατάψυξη σπερματοζωαρίων, κατάψυξη γονιμοποιημένων εμβρύων (για μετέπειτα εμφύτευση) και επιτρέπει την PGD. Θεωρείτε προοδευτική την τοποθέτηση της χώρας μας στα παραπάνω ζητήματα; E7ν						

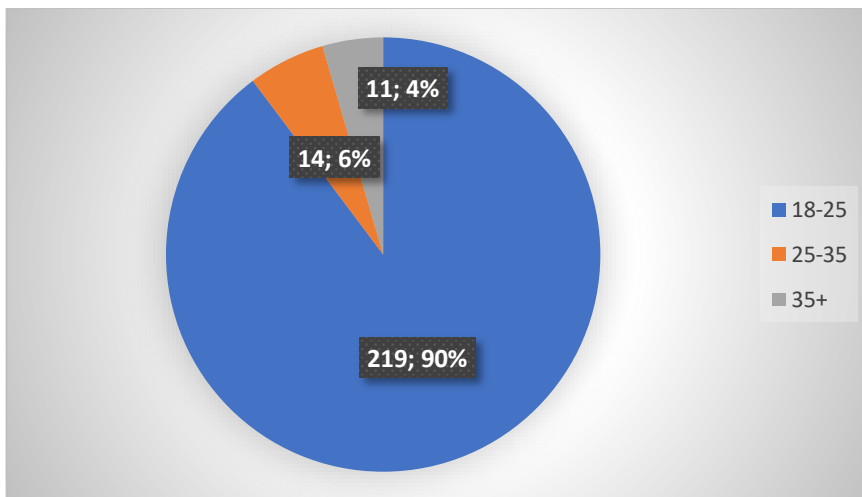
Σε πολλές χώρες η εφαρμογή της PGD δεν επιτρέπεται νομικά· πιστεύετε ότι θα πρέπει να γίνει αλλαγή στο νομοθετικό τους πλαίσιο ώστε να επιτρέπουν τέτοιες μέθοδοι; E7ξ						
Πιστεύεται ότι η PGD θα έπρεπε να είναι υποχρεωτική για την αποφυγή γέννησης ατόμων από γονείς που βεβαιωμένα έχουν γονίδια συγκεκριμένων βαριών ασθενειών; E7ο						

(δίπλα από κάθε ερώτηση υπάρχει και μια κωδικοποίηση προς διευκόλυνση στους πίνακες)

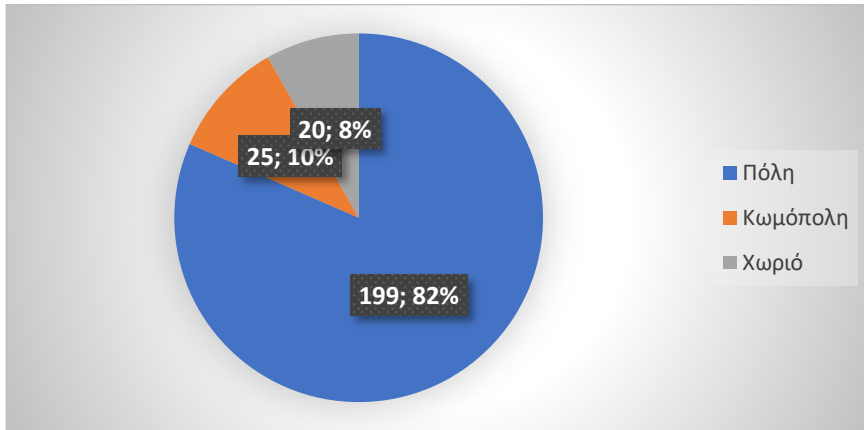
Στις παρακάτω εικόνες παρουσιάζονται τα δημογραφικά δεδομένα.



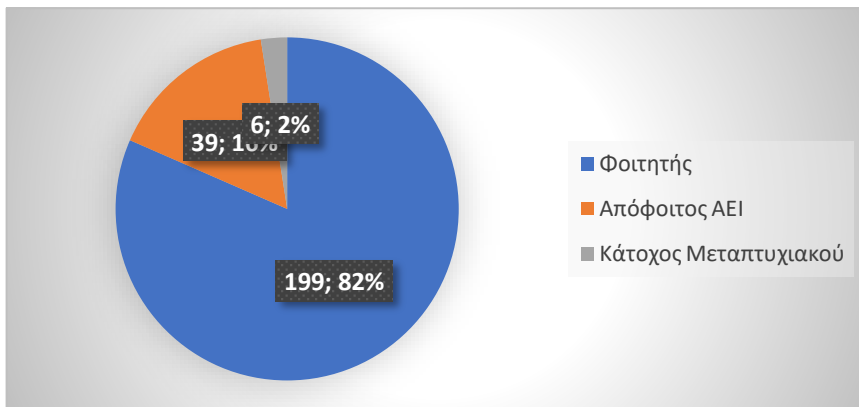
Εικόνα 1. Το φύλο των συμμετεχόντων. Στην έρευνα συμμετείχαν 193 γυναίκες και 51 άνδρες.



Εικόνα 2: Η ηλικία των συμμετεχόντων. Στην έρευνα συμμετείχαν 219 άτομα ηλικίας 18 -25 ετών, 14 άτομα ηλικίας 25-35 ετών και 11 άτομα ηλικίας 35⁺.



Εικόνα 3: Τόπος διαμονής των συμμετεχόντων. Στην έρευνα συμμετείχαν 199 που διέμεναν σε πόλη, 25 σε κωμόπολη και 20 σε χωριό. Ρωτήθηκε ο τόπος διαμονής διότι αποτελεί σημαντική επιρροή στην προσωπικότητα του ατόμου.



Εικόνα 4: Μορφωτικό επίπεδο συμμετεχόντων. Στην έρευνα συμμετείχαν 199 φοιτητές, 39 απόφοιτοι ΑΕΙ και 6 που κατείχαν μεταπτυχιακό δίπλωμα. Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων ήταν φοιτητές (82%).

Το δεύτερο μέρος του ερωτηματολογίου περιείχε ερωτήσεις σχετικές με την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Για να μπορέσουμε να κατανοήσουμε πλήρως τις απόψεις των φοιτητών δημιουργήθηκαν πίνακες και διαγράμματα στα οποία αθροίστηκαν τα [Συμφωνώ απόλυτα + Συμφωνώ] & [Διαφωνώ απόλυτα + Διαφωνώ], ενώ οι απαντήσεις «ούτε συμφωνώ ούτε διαφωνώ» και «δεν απαντώ» παρέμειναν όπως είχαν.

Κεφάλαιο 3. Αποτελέσματα

Με τη βοήθεια του SPSS χρησιμοποιήθηκε το Kendall's tau-b, μια στατιστική δοκιμασία παρόμοια με το χ^2 όπου δείχνει τη συσχέτιση μεταξύ δύο μεταβλητών π.χ. την Σχέση του φύλου με την επιλογή της διακοπής κύησης. Συγκεκριμένα το Kendall's tau-b ελέγχει την στατιστική σημαντικότητα των διαφορών που παρατηρούνται σε πίνακες κατανομής συχνοτήτων όπου συγκρίνονται οι παρατηρηθείς τιμές σε σχέση με τις υποθετικές τιμές. Στατιστική σημαντικότητα των κατανομών συχνοτήτων παρατηρούνται όταν η τιμή της συνάρτησης Kendall's tau-b είναι μικρότερη από $<0,05$.

Στον Πίνακα 3 φαίνεται π.χ. η συσχέτιση του τόπου με της ερώτησης «Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση)» με τον τόπο διαμονής. Παρακάτω φαίνονται αριθμητικά οι απαντήσεις του πληθυσμού ανά τόπο διαμονής.

Πίνακας 3. Οι απόψεις του ερωτώμενων για το αν θα προχωρούσαν σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν οι ίδιοι ή κάποιος στο οικογενειακό τους περιβάλλον υπάρχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση κ.α). Η σύγκριση έγινε ως προς την περιοχή κατοικίας.

Τόπος κατοικίας	Διαφωνώ Απόλυτα	Διαφωνώ	Ούτε συμφωνώ ούτε διαφωνώ	Συμφωνώ	Συμφωνώ απόλυτα	Δεν απαντώ	Σύνολα
Πόλη	2	8	16	57	111	5	199
Κωμόπολη	0	1	5	9	9	1	25
Χωριό	1	3	5	6	5	0	20
Σύνολα	3	12	26	72	125	6	244

Το αποτέλεσμα της σύγκρισης Kendall's tau-b του SPSS φαίνονται στον Πίνακα 4. Με αυτόν τον τρόπο χρησιμοποιήθηκε το Kendall's tau-b για όλα τα υπόλοιπα ερωτήματα.

Πίνακας 4. Υπολογισμός της μεταβλητής Kendall's tau-b

Symmetric Measures

		Value	Asymptotic Standard Error ^a	Approximate T ^b	Approximate Significance
Ordinal by Ordinal	Kendall's tau-b	-,208	,061	-3,229	,001
N of Valid Cases		244			

Πίνακας 4. Υπολογισμός του Kendall's tau-b

Στον παρακάτω πίνακα (Πίνακας 5) βλέπουμε συγκεντρωτικά τις συσχετίσεις των ερωτήσεων με τις μεταβλητές, ενώ είναι κοκκινισμένες οι τιμές που είναι μικρότερες από 0,05 (<0,05) και είναι στατιστικά αποδεκτές.

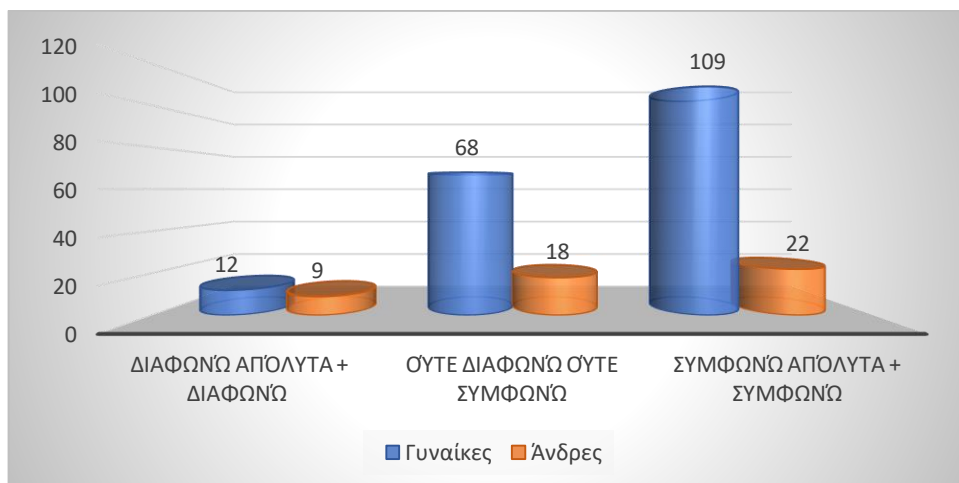
Πίνακας 5. Συγκεντρωτικός πίνακας στατιστικής σημαντικότητας P με το Kendall' tau b.

	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΤΟΠΟΣ	ΜΟΡΦΩΣΗ
Συμφωνείτε με τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα; E7α	0,084	0,14	0,237	0,825
Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση); E7β	0,767	0,062	0,001	0,824
Συμφωνείτε με την επιλογή του φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους; E7γ	0,904	0,102	0,09	0,907
Θα συμφωνούσατε αν η PGD χρησιμοποιούνταν για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση (οποιαδήποτε βαρύτητας); E7δ	0,89	0,006	0,244	0,651
Σε κάποια κράτη η PGD χρησιμοποιείται ακόμα και για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως για παράδειγμα για την επιλογή φύλου με πρόθεση μια καλύτερη ποιότητα ζωής και κοινωνική θέση. Ενστερνίζεστε αυτή την άποψη; E7ε	0,294	0,936	0,05	0,951

Θα προχωρούσατε στην επιλογή του φύλου του παιδιού σας με σκοπό τη δική σας ικανοποίηση χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος; E7στ	0,783	0,698	0,831	0,616
Θα συμφωνούσατε με την χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών (όπως χρώμα ματιών, ύψος, χαρακτηριστικά προσώπου); E7ζ	0,109	0,331	0,403	0,573
Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος, για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση εμβρύων για μετέπειτα έλεγχο PGD & εμφύτευση στη μήτρα. Συμφωνείτε με αυτή την επιλογή; E7η	0,153	0,024	0,496	0,915
Στην PGD τα γονιμοποιημένα έμβρυα κακής ποιότητας, δηλαδή χωρίς ελπίδα υγιούς εξέλιξης δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό; E7θ	0,302	0,289	0,907	0,113
Στην PGD τα υγιή γονιμοποιημένα έμβρυα που δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και δεν καταψύχονται ή δεν δίνονται σε άλλες υποψήφιες μητέρες ως δωρεά, καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό; E7ι	0,136	0,857	0,967	0,033
Η PGD είναι μια ιδιαίτερα δαπανηρή μέθοδος. Πιστεύετε θα πρέπει αυτό να αλλάξει ώστε να είναι προσιτή από όλα τα ζευγάρια; E7κ	0,767	0,067	0,223	0,925
Αν η εκκλησία έχει ηθικούς ενδοιασμούς σε μερικές τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της; E7λ	0,317	0,211	0,26	0,07

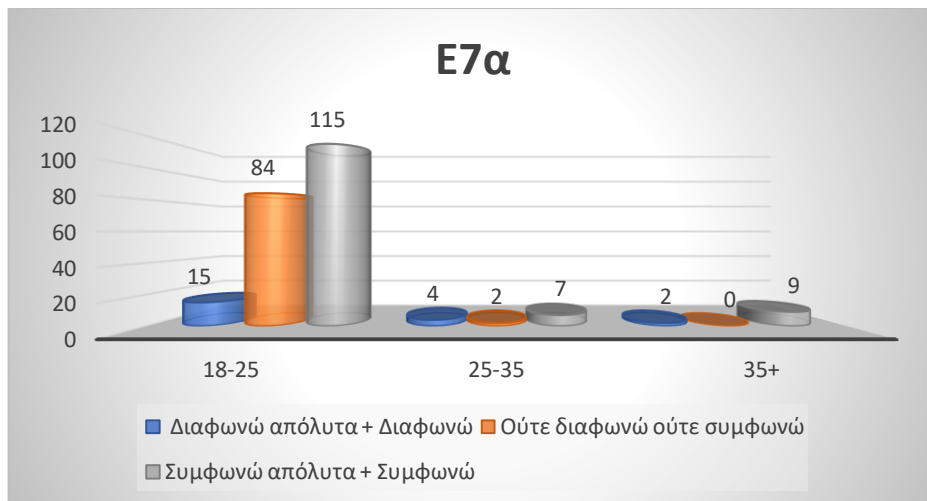
Αν η εκκλησία είναι αντίθετη στο προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο των εμβρύων θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της; E7μ	0,552	0,235	0,05	0,05
Πιστεύεται ότι η PGD θα έπρεπε να είναι υποχρεωτική για την αποφυγή γέννησης ατόμων από γονείς που βεβαιωμένα έχουν γονίδια συγκεκριμένων βαριών ασθενειών; E7ο	0,702	0,223	0,356	0,836

3.1 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν συμφωνούν με την διακοπή της κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα



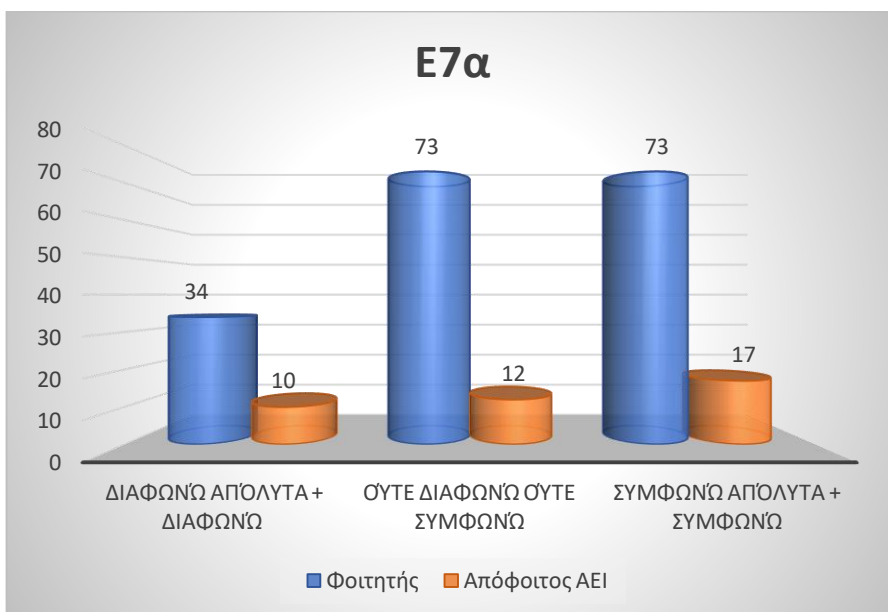
Εικόνα 5: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Στην ερώτηση των ερωτώμενων για το αν θα διέκοπταν την κύηση στην περίπτωση γνώριζαν ότι το έμβρυο πάσχει από κάποιο επιβεβαιωμένο νόσημα, βλέπουμε ότι το 56% (#109) των γυναικών συμφωνούν με την διακοπή κύησης, το 6% (#12) διαφωνούν, το 35% (#68) έδειξε ουδέτερη στάση καθώς ούτε συμφώνησε ούτε διαφώνησε και το 2% προτίμησε να μην απαντήσει στην ερώτηση. Οι άνδρες απάντησαν ότι το 43% (#22) συμφωνούν με τη διακοπή κύησης, το 17% (#9) διαφωνούν με τον τερματισμό της κύησης, το 35% (#18) είχαν ουδέτερη στάση ενώ το 5% (#2) προτίμησαν αν μην απαντήσουν την ερώτηση.



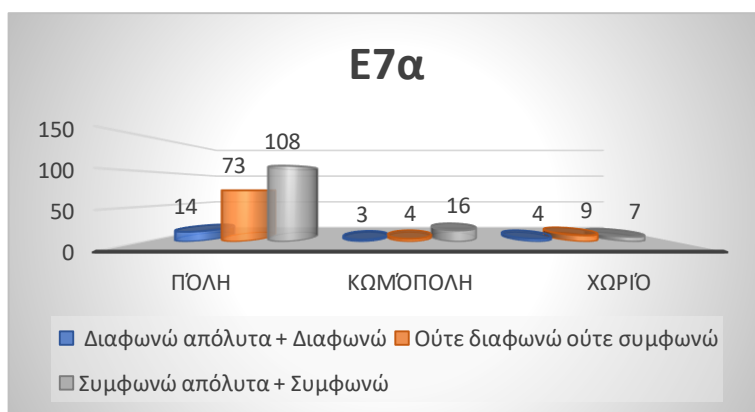
Εικόνα 6: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Στην ερώτηση αν θα διέκοπταν την κύηση στην περίπτωση που οι γονείς που γνώριζαν ότι έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα, βλέπουμε ότι και οι τρεις ηλικιακές ομάδες, 18-25, 25-35, 35+, συμφωνούν σε μεγάλο ποσοστό και θα διέκοπταν την κύηση σε ποσοστά 52% (#115), 50% (#7), 80% (#11) αντίστοιχα. Ένα μικρό ποσοστό έδειξε ότι διαφωνεί με τον τερματισμό της κύησης, το 6% (#15) της ηλικιακής ομάδας 18-25, το 28% (#4) της ομάδας 25-35 και 18% (#2) της ομάδας 35+. Ακόμη υπήρχαν άτομα στις δύο από τις τρεις ηλικιακές ομάδες που έδειξαν μια ουδέτερη στάση σχετικά με την ερώτηση, 38% (#84) στην 18-25, 18% (#2) στην 35+, ενώ το 2% (#5) των 18-25 και 7% (#1) των 35+ προτίμησαν να μην απαντήσουν στην ερώτηση. Στην ερώτηση αυτή δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,14$



Εικόνα 7: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα;» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

Σε αυτό το διάγραμμα βλέπουμε ότι το μορφωτικό επίπεδο επηρεάζει την απόφαση για τον τερματισμό της κύησης. Πιο συγκεκριμένα το 36% (73) των φοιτητών συμφωνούσαν με τη διακοπή της κύησης και ίδιο ποσοστό φοιτητών 36% (73) έδειξε ουδέτερη στάση. Οι φοιτητές που διαφώνησαν με το συγκεκριμένο ενδεχόμενο ήταν σε ποσοστό 17% (34), ενώ προτίμησαν να μην απαντήσουν το 9% (19) φοιτητές. Οι απόφοιτοι είχαν λίγο διαφορετική άποψη καθώς το 43% (17) συμφώνησαν με τον τερματισμό της εγκυμοσύνης εφόσον υπάρχει επιβεβαιωμένο νόσημα, το 25% (10) διαφώνησαν, ενώ το 30% (12) είχε ουδέτερη στάση. Στην ερώτηση αυτή δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,825$.



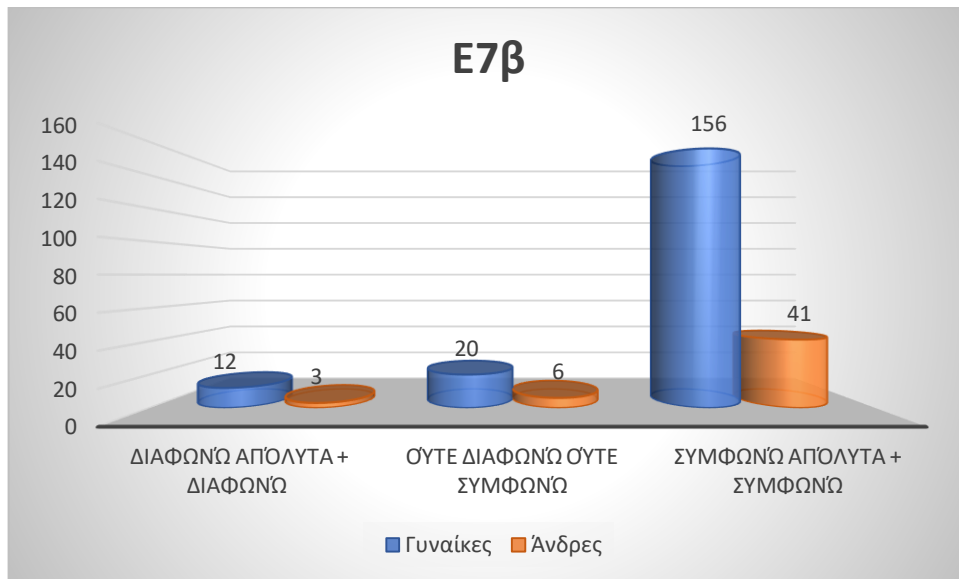
Εικόνα 8: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα;» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής.

Ο γεωγραφικός τόπος διαμονής διαμορφώνει τις απόψεις των ανθρώπων τις περισσότερες φορές. Στο παραπάνω διάγραμμα βλέπουμε ότι στην διακοπή κύησης θα συμφωνούσαν να τερματιστεί η κύηση όταν υπάρχει επιβεβαιωμένο νόσημα κυρίως οι κάτοικοι των πόλεων και των κωμοπόλεων σε ποσοστά 54% (#108) και 64% (#16) αντίστοιχα. Αντίθετα οι κάτοικοι της επαρχίας έχουν χαμηλότερα ποσοστά συμφωνίας 35% (#7) με τους περισσότερους να έχουν ουδέτερη στάση 37% (#9) και ένα λίγο μικρότερο ποσοστό φαίνεται να διαφωνεί 16% (#4).

Διαφωνεί επίσης το 7% (#14) και το 12% (#3) των κατοίκων των πόλεων και των κωμοπόλεων αντίστοιχα, ενώ ουδέτερη στάση φαίνεται να έχουν το 36% (#73) των πρώτων και το 16% (#4) των δεύτερων. Το 2% (#5) και το 8% (#2) των κατοίκων πόλεων και μικρότερων πόλεων προτίμησαν να μην απαντήσουν.

Σε αυτή την ερώτηση μεταξύ των παραγόντων δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,237$.

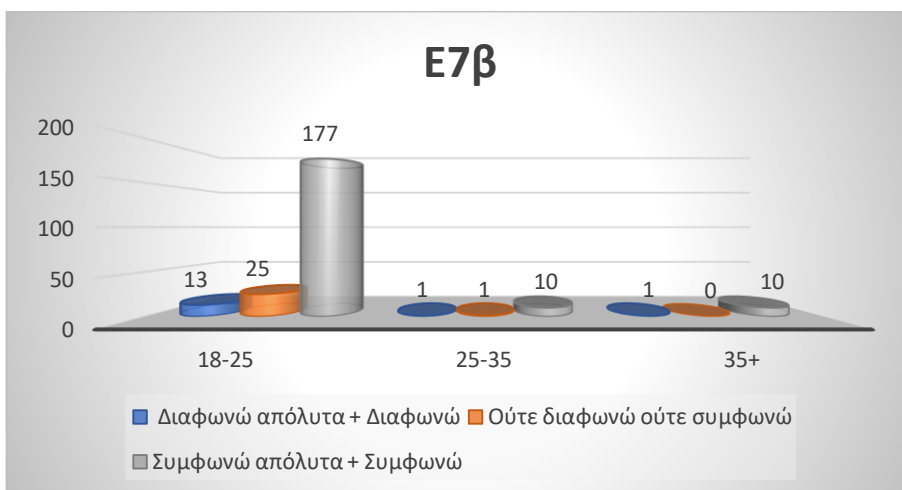
3.2 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν θα προχωρούσαν σε PGD αν εκείνοι ή το οικογενειακό τους περιβάλλον έχει ιστορικό κάποια ασθένειας (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωσης)



Εικόνα 9: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση);» συγκρινόμενα με το φύλο.

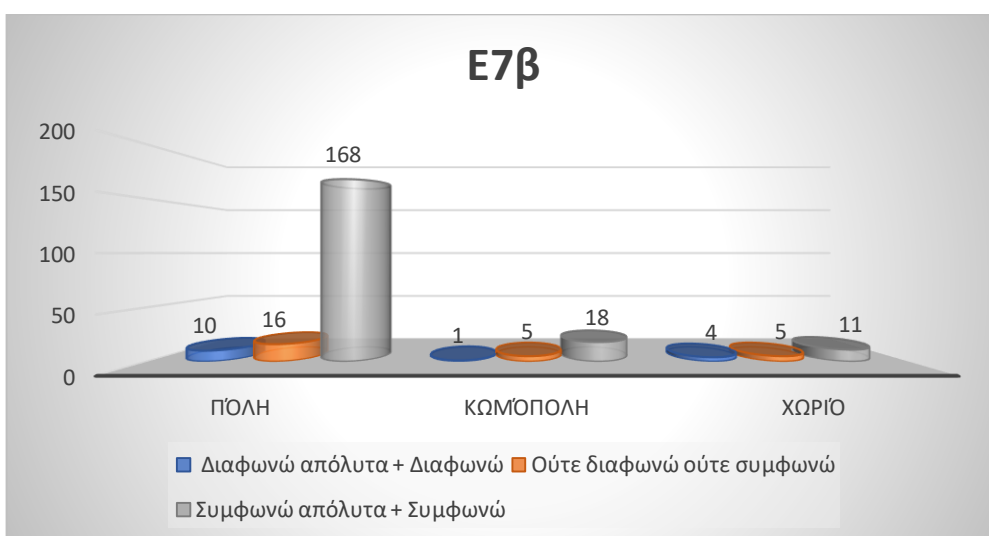
Στην ερώτηση αν θα προχωρούσαν σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση στην περίπτωση που υπήρχε σοβαρή νόσο στο οικογενειακό περιβάλλον το 80% τόσο των γυναικών όσο και των ανδρών έδειξαν να συμφωνούν, ακόμη το 6% και 5% του γυναικείου φύλου και του ανδρικού φύλου αντίστοιχα διαφώνησαν με την χρήση της PGD, ενώ το 10% των γυναικών και το 11% των ανδρών είχαν ουδέτερη στάση απέναντι στην ερώτηση. Τέλος το 2% και των δύο φύλων προτίμησαν αν μην απαντήσουν στην ερώτηση.

Στην ερώτηση αυτή δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς μεταξύ των παραγόντων διότι $P=0,767$, συνεπώς οι απόψεις συγκλίνουν.



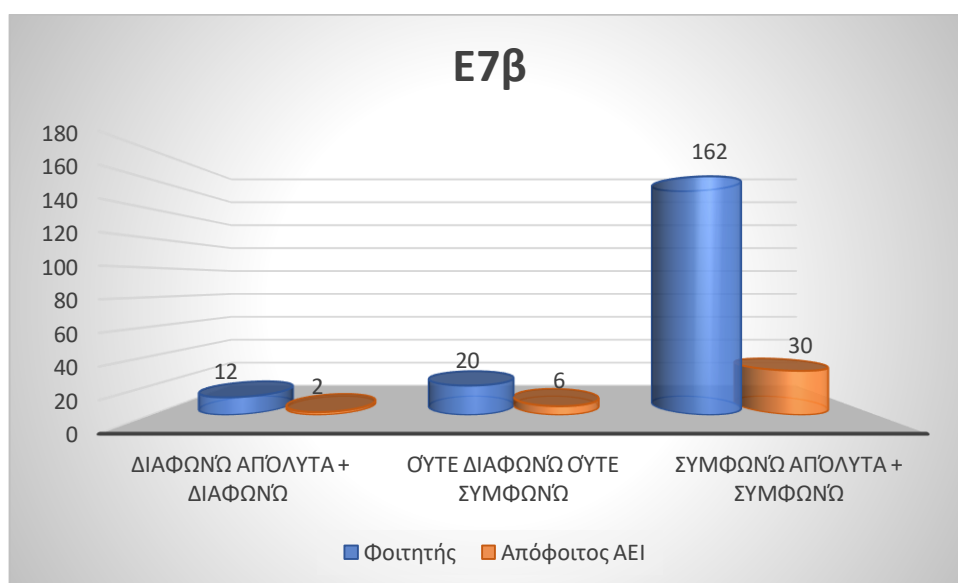
Εικόνα 10: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση);» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Βλέποντας αυτό το διάγραμμα καταλαβαίνει κανείς ότι σε όλες τις ηλικιακές ομάδες (18-25, 25-35, 35+) τα ποσοστά συμφωνίας είναι τα υψηλότερα, και συγκεκριμένα είναι 80% (#177), 74% (#10) και 90% (#10) αντίστοιχα. Τα ποσοστά διαφωνίας είναι πολύ μικρά της τάξης των 5% (#13) και 7% (#1) για τις ομάδες 18-25 και 25-35 αντίστοιχα, ενώ ουδέτερη στάση έδειξε το 11% (25) των 18-25 και 7% (#1) των 25-35. Προτίμησε να μην απαντήσει το 1% της ομάδας 18-25 και το 14% της ομάδας 25-35. Μεταξύ των ηλικιακών κατηγοριών δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,062$.



Εικόνα 11: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση);» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής

Σε αυτό το διάγραμμα βλέπουμε ότι και τους τρεις τόπους διαμονής οι άνθρωποι συμφωνούν στην χρήση της PDG όταν υπάρχει ιστορικό βαριάς νόσου στην οικογένεια. Τα ποσοστά αυτών είναι 84% (#168) στις πόλεις, το 72% (#18) στις κωμοπόλεις και το 55% (#11) στα χωριά. Ουδέτερη στάση φαίνεται να κρατούν κυρίως οι κάτοικοι των επαρχιακών περιοχών με ποσοστό 25% (#5), ενώ τα ποσοστά των υπόλοιπων περιοχών είναι 20% (5) στις κωμοπόλεις και 8% (#16) στις πόλεις. Το μεγαλύτερο ποσοστό αντίθετης στάσης απέναντι στην χρήση της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης φαίνεται να έχουν οι κάτοικοι των χωριών καθώς διαφωνούν σε ποσοστό 20% (#4), συγκριτικά με τα υπόλοιπα μέρη που τα ποσοστά διαφωνίας είναι 5% (#10) για την πόλη και 5% (#1) για την κωμόπολη. Στην συγκεκριμένη ερώτηση προτίμησαν να μην απαντήσουν το 2% για τις πόλεις και το 4% για τις κωμοπόλεις. Στη συγκεκριμένη ερώτηση μεταξύ των μεταβλητών υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,001$. Αρά οι απόψεις του δείγματος αποκλίνουν ανάλογα το γεωγραφικό τόπο.

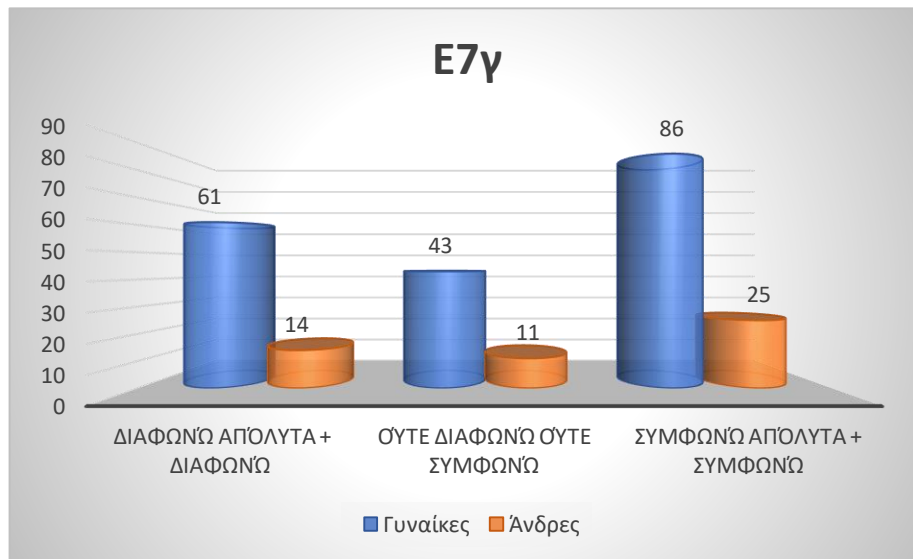


Εικόνα 12: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση);» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

Στην ερώτηση αν θα προχωρούσαν σε PGD στην περίπτωση που υπάρχει ιστορικό σοβαρής ασθένειας βλέπουμε ότι οι απόφοιτοι ΑΕΙ συμφωνούν σε μεγάλο ποσοστό 76% (#30), μικρότερο ποσοστό αυτών έχουν αντίθετη στάση το 5% (#2) και

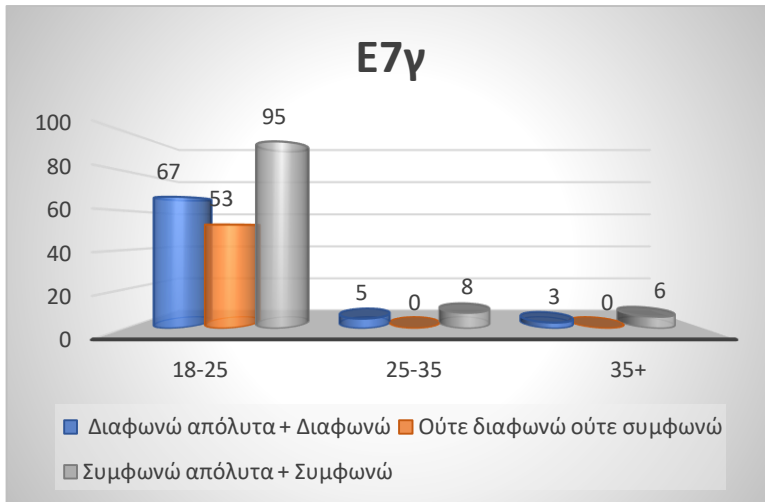
το 15% (#6) φαίνεται να έχουν ουδέτερη στάση. Το ίδιο συμβαίνει και με τους φοιτητές καθώς το 81% (#162) συμφωνούν με τη χρήση της PGD όταν υπάρχει σοβαρή νόσο, το 6% (#12) διαφωνεί με το ενδεχόμενο ενώ το 10% (#20) έχει ουδέτερη στάση. Επιπλέον το 2% των αποφοίτων και των φοιτητών προτίμησαν να μην απαντήσουν την ερώτηση. Μεταξύ δύο αυτών μορφωτικών επιπέδων δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,824$.

3.3 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν θα συμφωνούσαν με την επιλογή φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους



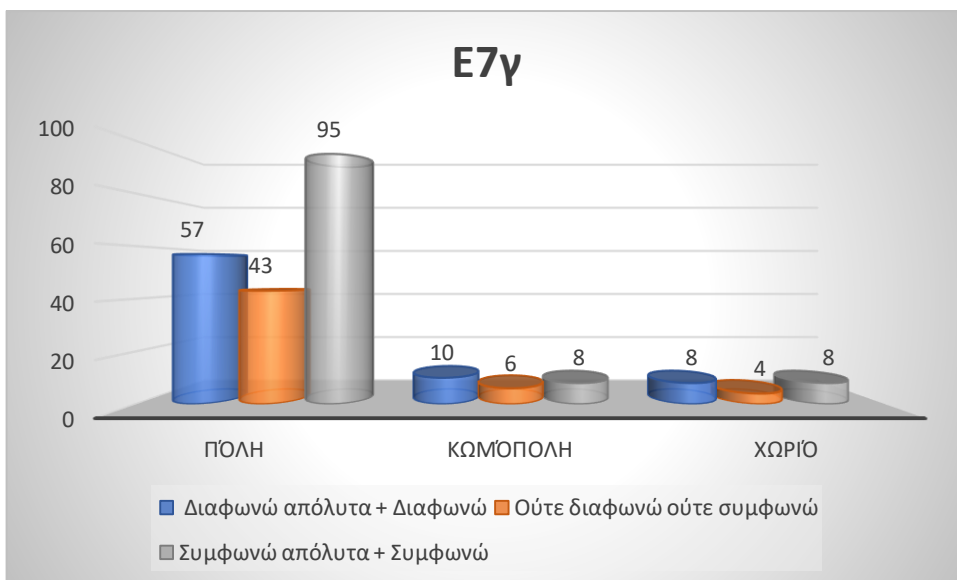
Εικόνα 13 : Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με την επιλογή του φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Στην ερώτηση αν θα προχωρούσαν στην επιλογή φύλου του εμβρύου όταν υπάρχει ιατρικό λόγος τα ποσοστά των γυναικών δεν φαίνεται να έχουν μια ξεκάθαρη θέση καθώς το 44% (#86) συμφωνούν, το 30% (#61) διαφωνούν και το 22% (#43) έχουν ουδέτερη στάση. Όσον αφορά τον ανδρικό πληθυσμό το 49% (#25) συμφωνούν, το 27% (#14) διαφωνούν και το 21% (#11) έχουν ουδέτερη στάση. Τέλος 1% και στις δύο πληθυσμιακές ομάδες προτίμησαν να μην απαντήσουν. Ανάμεσα στις ηλικιακές ομάδες δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά διότι $P=0,94$.



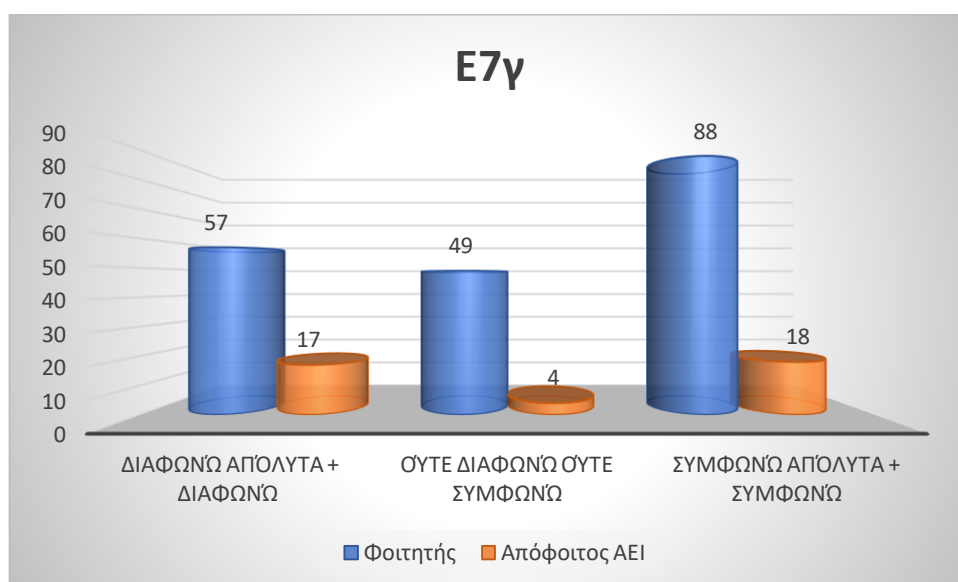
Εικόνα 14: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με την επιλογή του φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Σε αυτό το διάγραμμα στην ηλικιακή ομάδα 18-25 το 47% (#95) συμφωνούσαν με την επιλογή φύλου όταν υπάρχει ιατρικός λόγος, διαφώνησε το 30% (#67) και ουδέτερη στάση είχε το 24% (#53) του πληθυσμού. Στις άλλες δύο ηλικιακές ομάδες, 25-35 και 35+, το 57% (8) και το 54% (6) έδειξαν να συμφωνούν ενώ το 35% (#5) και 27% (#3) έδειξαν να διαφωνούν αντίστοιχα. Μεταξύ των ομάδων της ερώτησης δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,102$.



Εικόνα 15: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με την επιλογή του φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους;» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής.

Στην ερώτηση αν θα έκαναν τη χρήση της PGD για την επιλογή φύλου του εμβρύου όταν υπάρχει ιατρικός λόγος οι κάτοικοι των πόλεων φαίνεται να απαντούν θετικά με το μεγαλύτερο ποσοστό να είναι 47% (#95), δεν θα προχωρούσαν στην επιλογή φύλου το 28% (57), ενώ ουδέτερη στάση κράτησε το 21% (#43) των κατοίκων. Εντελώς διαφορετικά είναι τα ποσοστά των κατοίκων που μένουν σε χωριό καθώς το 40% (#8) συμφώνησε με την επιλογή φύλου και διαφώνησε το άλλο 40% (#8), ενώ ουδέτερη στάση είχε το 20% (#4) των κατοίκων του χωριού. Εντελώς διαφορετικά φαίνεται να είναι τα αποτελέσματα των κατοίκων των κωμοπόλεων καθώς το μεγαλύτερο ποσοστό 40% (#10) φαίνεται να διαφωνεί με την επιλογή φύλου του εμβρύου ακόμα και αν συντρέχει ιατρικός λόγος, συμφωνεί το 32% (#6) και ουδέτερη στάση κρατά το 24% (#6). Δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,09$.

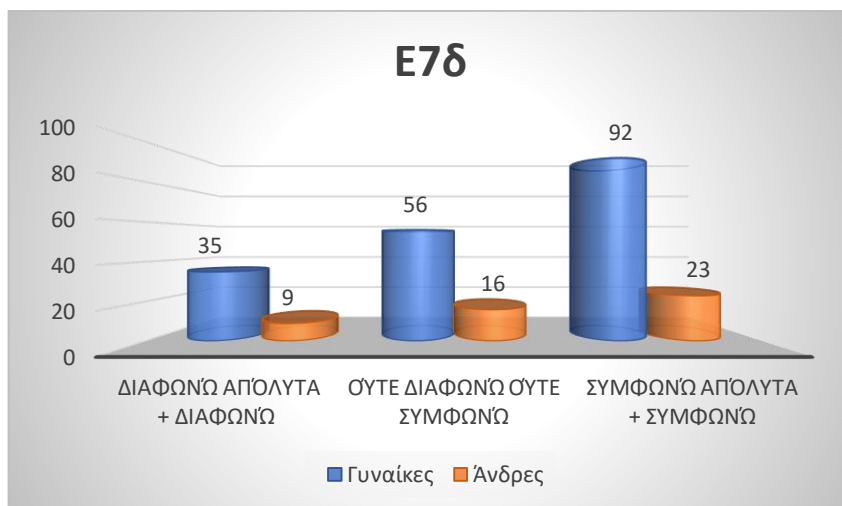


Εικόνα 16: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Συμφωνείτε με την επιλογή του φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους;» συγκριτικά με το μορφωτικό επίπεδο.

Το μορφωτικό επίπεδο τις περισσότερες φορές επηρεάζει τη ζωή του ατόμου. Στη συγκεκριμένη ερώτηση οι φοιτητές έχουν μια ξεκάθαρη στάση υπέρ της επιλογής του φύλου του εμβρύου εφόσον συντρέχει ιατρικός λόγος με το ποσοστό να ανέρχεται 44% (#88), αντίθετα το ποσοστό διαφωνίας είναι 28% (#57) και ουδέτερη στάση είχε το 24% (#49), ενώ το 4% των φοιτητών προτίμησε να μην απαντήσει. Από την άλλη πλευρά οι απόφοιτοι ΑΕΙ δεν φαίνεται να έχουν μια

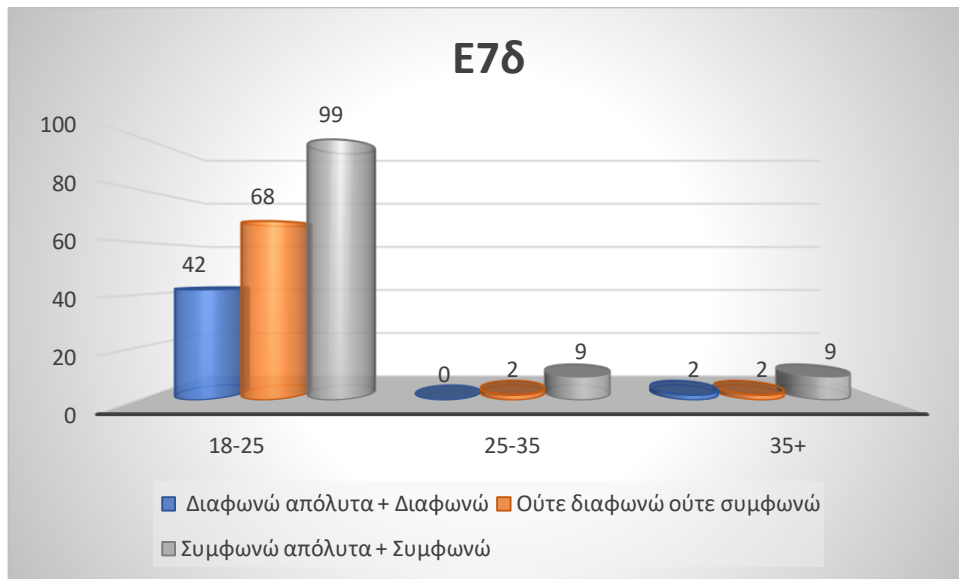
ξεκάθαρη στάση καθώς τα ποσοστά συμφωνίας και διαφωνίας για την επιλογή του φύλου το εμβρύου φαίνεται να περίπου ίδια και συγκεκριμένα 46% (18) και 43% (17) αντίστοιχα, ενώ ουδέτερη στάση είχε 10% (4) των αποφοίτων.

3.4 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το συμφωνούν με την χρήση της PGD για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση



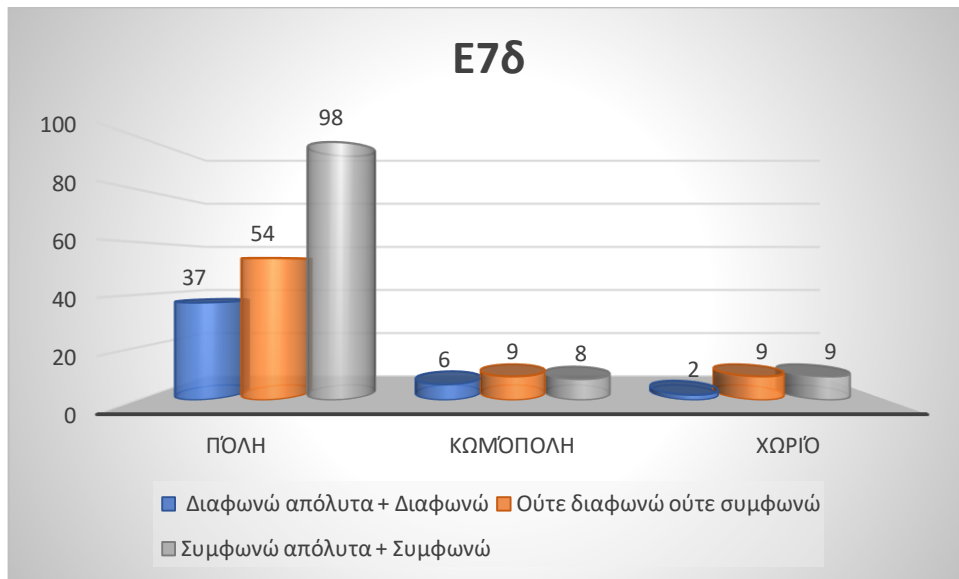
Εικόνα 17: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε αν η PGD χρησιμοποιούνταν για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση (οποιαδήποτε βαρύτητας);» συγκρινόμενα με το φύλο

Στην ερώτηση αν θα ήθελαν να γίνεται χρήση της PGD για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση φαίνεται ότι και τα δύο φύλα τοποθετούνται με τον ίδιο τρόπο. Πιο συγκεκριμένα το 47% (#92) των γυναικών και το 45% (#23) των ανδρών συμφωνούν με τη χρήση της PGD, αντίθετα διαφωνεί το 18% (#35) των γυναικών και το 17% (#9) των ανδρών, ενώ ουδέτερη στάση το 29% (#56) και το 31% (#16) αυτών αντίστοιχα. Προτίμησε να μην απαντήσει το 5% και των δύο φύλων. Μεταξύ των παραμέτρων της ερώτησης δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,89$.



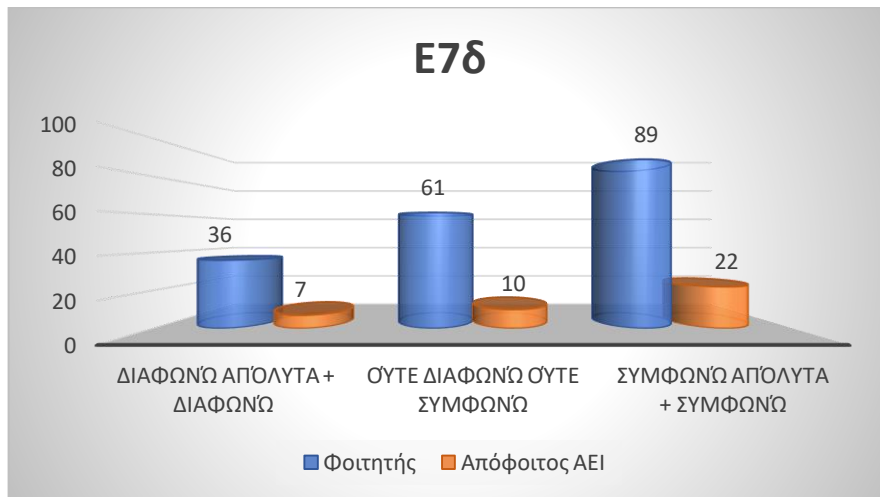
Εικόνα 18: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε αν η PGD χρησιμοποιούνταν για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση (οποιαδήποτε βαρύτητας);» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες

Η ερώτηση E7δ που αφορούσε τη χρήση της PGD για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση φαίνεται από το διάγραμμα να προκάλεσε διαφωνίες μεταξύ των ηλικιακών ομάδων. Πιο συγκεκριμένα στην ομάδα 25-35 κανένας δεν φαίνεται να διαφωνεί με την χρήση της PGD ακόμα κι αν αφορά μια πάθηση μικρότερης βαρύτητας, αντίθετα το ποσοστό συμφωνίας είναι 64% (#9) ενώ ουδέτερη στάση είχε το 14% (#2) αυτών. Όσον αφορά την ομάδα 35+, το 63% (#7) έδειξε επίσης να συμφωνεί στην χρήση της PGD ενώ τα ποσοστά διαφωνίας και ουδέτερης στάσης ήταν ίδια 18% (#2) το καθένα. Στην μικρότερη ηλικιακή ομάδα 18-25 τα ποσοστά διαφοροποιούνται με το 45% (#219) να συμφωνεί στη χρήση της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, το 19% (#42) φαίνεται να διαφωνεί και το 31% (#68) φαίνεται να έχει ουδέτερη στάση. Σε αυτή την ερώτηση υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των παραμέτρων καθώς $P=0,006$. Οι απόψεις των ομάδων αποκλίνουν.



Εικόνα 19: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε αν η PGD χρησιμοποιούνταν για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση (οποιαδήποτε βαρύτητας);» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής

Σε αυτό το διάγραμμα βλέπουμε ότι οι κάτοικοι των πόλεων έχουν τα μεγαλύτερα ποσοστά συμφωνίας στην ερώτηση αν θα επέλεγαν να κάνουν χρήση της PGD σε οποιαδήποτε πάθηση, με το ποσοστό αυτό να ανέρχεται στο 49% (#98). Το αμέσως επόμενο μεγαλύτερο ποσοστό αφορά τον πληθυσμό που παρέμεινε ουδέτερος στις ερώτηση αυτή και είναι το 27% (#54), ενώ το μικρότερο ποσοστό αφορά εκείνους που διαφώνησαν με τη χρήση της PGD και ήταν το 18% (#37). Από την άλλη πλευρά τα ποσοστά των κατοίκων των κωμοπόλεων φαίνεται να έχουν άλλα χαρακτηριστικά καθώς το ποσοστό εκείνων που ούτε συμφώνησαν ούτε διαφώνησαν ήταν το ανώτερο 36% (#9), ενώ συμφώνησε με τη χρήση της PGD το 32% (#8) και διαφώνησε το 24% (#6). Όσον αφορά τους κατοίκους των επαρχιών, αριθμητικά ίσα ήταν τα ποσοστά εκείνων που συμφωνούσαν και εκείνων που έδειξαν ουδέτερη στάση 45% (#9) ενώ εκείνοι τα ποσοστά διαφωνίας ήταν 10% (#2). Στην συγκεκριμένη ερώτηση έχουμε $P=0,244$ άρα δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των παραμέτρων.

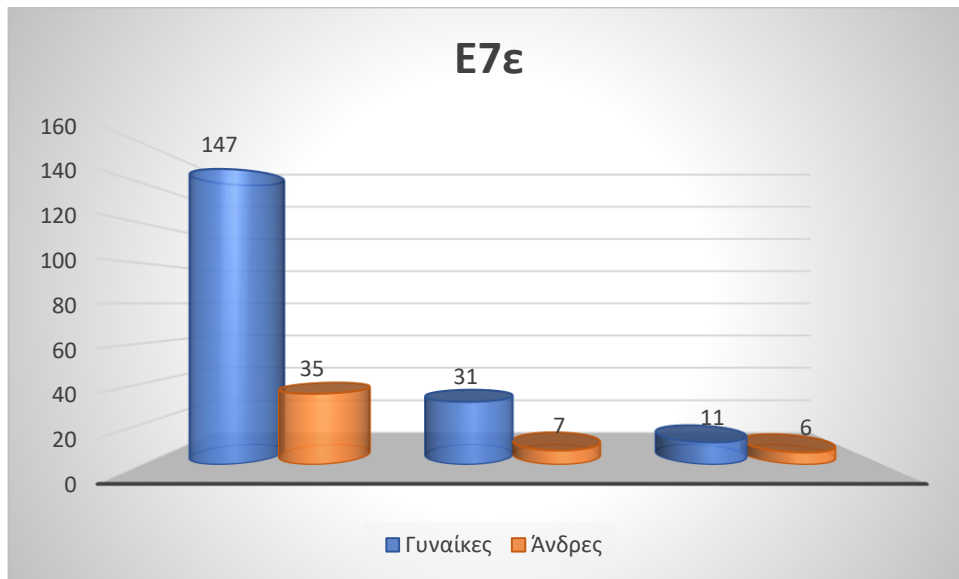


Εικόνα 20: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε αν η PGD χρησιμοποιούνταν για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση (οποιαδήποτε βαρύτητας);» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο

Στο συγκεκριμένο διάγραμμα βλέπουμε ότι το 44% (#89) των φοιτητών και το 56% (#22) των αποφοίτων ΑΕΙ συμφωνούν με τη χρήση της PGD σε οποιαδήποτε πάθηση. Αντίθετα διαφωνεί το 18% (#36) και 17% (#7) των φοιτητών και αποφοίτων αντίστοιχα, ενώ τα ποσοστά εκείνων που κράτησαν ουδέτερη στάση ήταν τα δεύτερα μεγαλύτερα και ήταν 30% (#61) για τους πρώτους και 25% για τους δεύτερους (#10). Μεταξύ των παραμέτρων της ερώτησης δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $P=0,651$.

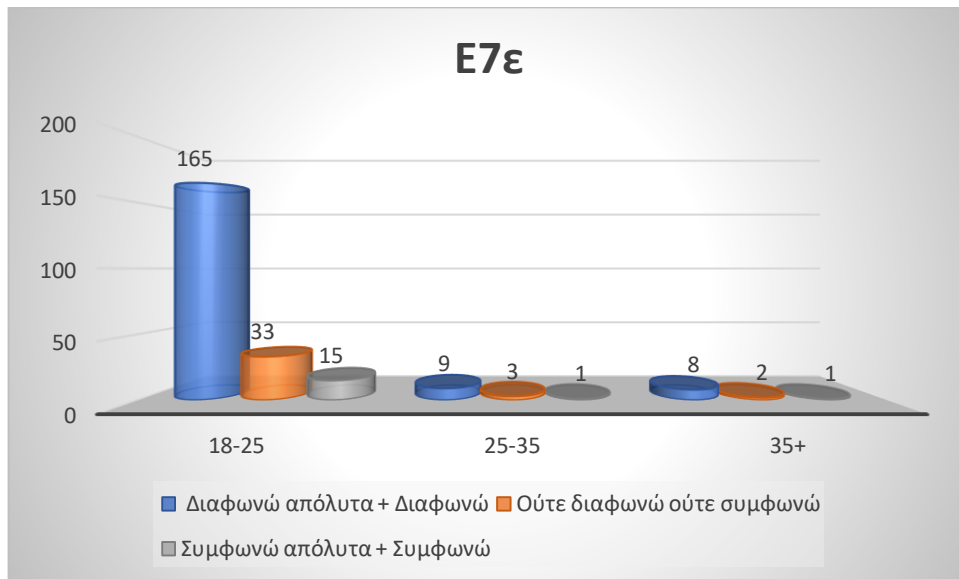
3.5 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το θα χρησιμοποιούσαν την PGD για την επιλογή φύλου ώστε το έμβρυο να έχει μια καλύτερη ποιότητα ζωής όπως συμβαίνει σε κάποια ανατολικά κράτη

Σε κάποια κράτη η PGD δεν χρησιμοποιείται μόνο για ιατρικούς σκοπούς αλλά επιτρέπουν την επιλογή του φύλου με σκοπό να επιτύχουν μια καλύτερη ποιότητα ζωής.



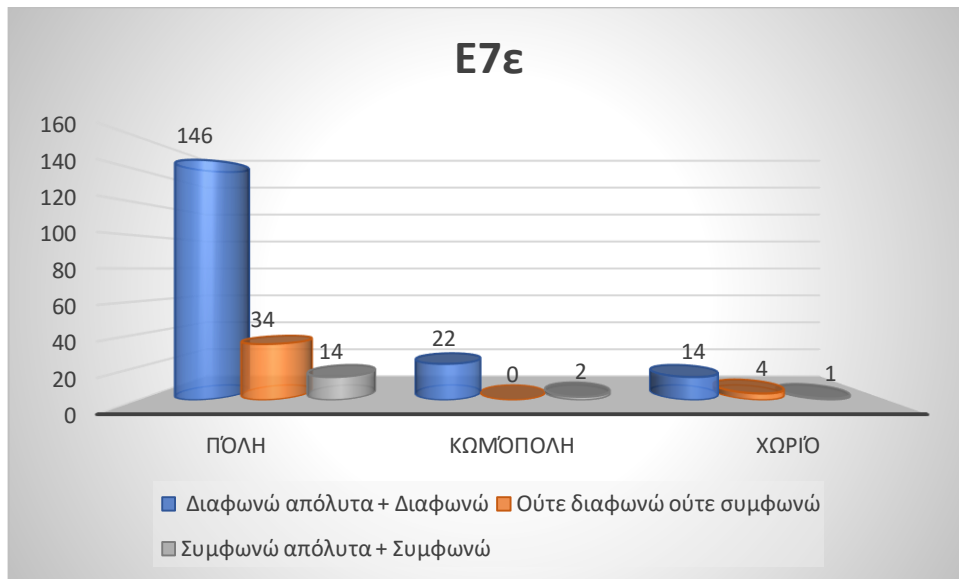
Εικόνα 21: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Σε κάποια κράτη η PGD χρησιμοποιείται ακόμα και για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως για παράδειγμα για την επιλογή φύλου με πρόθεση μια καλύτερη ποιότητα ζωής και κοινωνική θέση. Ενστερνίζεστε αυτή την άποψη;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Στην ερώτηση αν θα χρησιμοποιούσαν την PGD για να επιλέξουν το φύλο του παιδιού τους ώστε να έχει μια καλύτερη ποιότητα ζωής, βλέπουμε από το διάγραμμα ότι και τα δύο φύλα διαφωνούν με μια τέτοια κίνηση, με το ποσοστό διαφωνίας να είναι 76% (#147) στις γυναίκες 68% (#35). Συμφωνούν σε ποσοστά 5% (#11) και 9% (#6) οι γυναίκες και οι άνδρες αντίστοιχα. Βέβαια ουδέτερη στάση έδειξαν και τα δύο φύλα σε ποσοστά 16% (#31) για τις γυναίκες και 13% (#7) για τους άνδρες. Οι απόψεις των δύο φύλων δεν φαίνεται να διαφέρουν και αυτό επιβεβαιώνεται καθώς $P=0,294$.



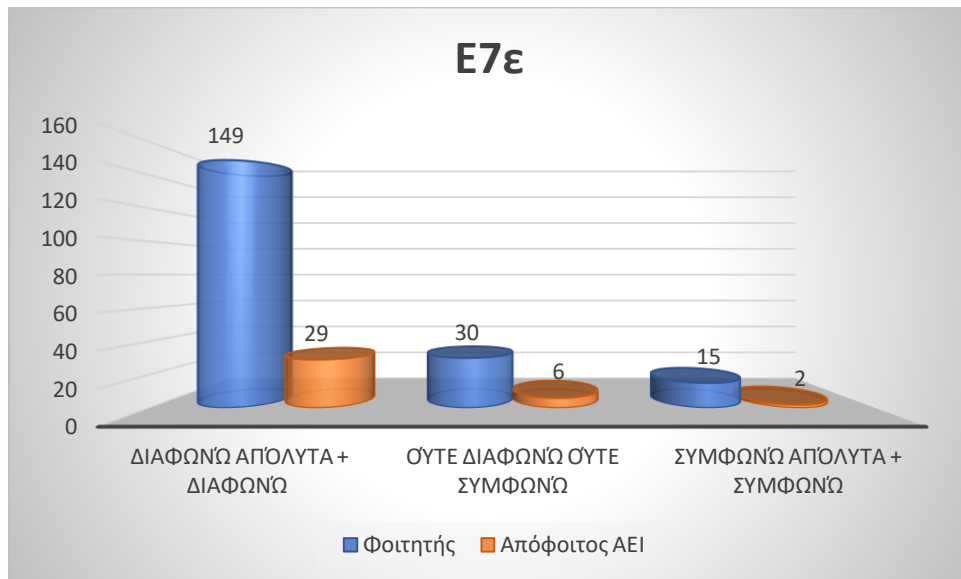
Εικόνα 22: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Σε κάποια κράτη η PGD χρησιμοποιείται ακόμα και για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως για παράδειγμα για την επιλογή φύλου με πρόθεση μια καλύτερη ποιότητα ζωής και κοινωνική θέση. Ενστερνίζεστε αυτή την άποψη;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Παρόμοια και σε αυτόν τον διαχωρισμό φαίνεται ότι και οι τρεις ηλικιακές ομάδες διαφωνούν με την χρήση της PGD χωρίς να υπάρχει ιατρικός λόγος αλλά για να επιτύχουν μια καλύτερη ποιότητα ζωής. Πιο συγκεκριμένα διαφωνεί το 75% (#165), 64% (#9), 72% (#8) των ομάδων [18-25], [25-35], [35+] αντίστοιχα. Συμφωνεί το 6% (#15) της ομάδας [18-25], το 7% (#3) των [25-35] και το 9% (#1) των 35+. Τέλος ουδέτερη στάση έδειξε το 15% (#33) της ομάδας [18-25], το 21% (#3) της ομάδας [25-35], και το 18% (#2) της ομάδας [35+]. Οι απόψεις του πληθυσμού του δείγματος συγκλίνουν και αυτό φαίνεται και από τον υπολογισμό του $P=936$, που δείχνει ότι δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά.



Εικόνα 23: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Σε κάποια κράτη η PGD χρησιμοποιείται ακόμα και για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως για παράδειγμα για την επιλογή φύλου με πρόθεση μια καλύτερη ποιότητα ζωής και κοινωνική θέση. Ενστερνίζεστε αυτή την άποψη;» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής.

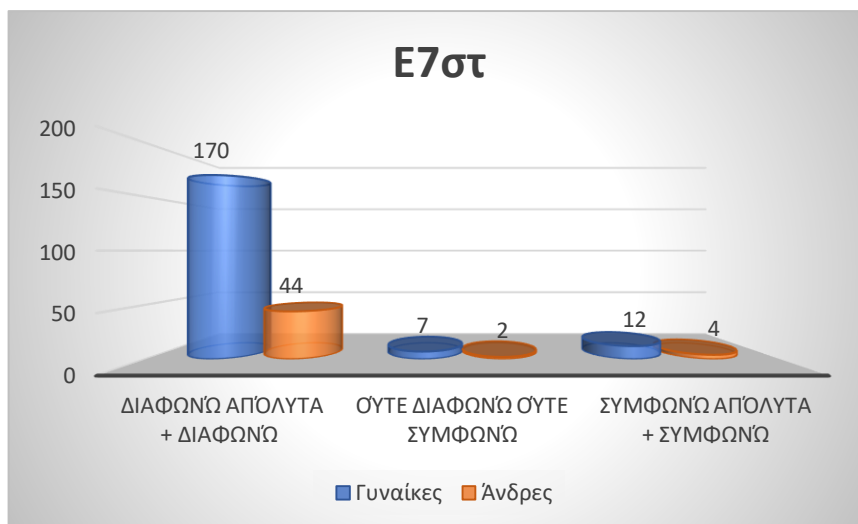
Ο τόπος διαμονής επηρεάζει κάποιες φορές τις απόψεις του κόσμου. Στο συγκεκριμένο διάγραμμα βλέπουμε ότι όσον αφορά την πόλη οι κάτοικοι της διαφωνούν σε ποσοστό 73% (#146), συμφωνούν σε ποσοστό 7% (#14) και έχουν ουδέτερη στάση σε ποσοστό 17% (#34). Όσον αφορά τους κατοίκους των κωμοπόλεων το 88% (#22) διαφωνούν με τη χρήση της PGD για την επιλογή φύλου ώστε να επιτύχουν μια καλύτερη για το παιδί, ενώ το 10% (#2) συμφωνεί με αυτή την εκδοχή. Βλέποντας το τελευταίο παράδειγμα των κατοίκων του χωριού βλέπουμε ότι το 70% (#14) του πληθυσμού διαφωνεί, το 5% (#1) συμφωνεί και το 20% (#4) είχε ουδέτερη στάση. Στα παραπάνω δεδομένα και σε συνδυασμό με τον υπολογισμό του kendall's tau-b όπου $P=0,05$, βλέπουμε ότι μεταξύ των δεδομένων έχουν στατιστικά σημαντική διαφορά.



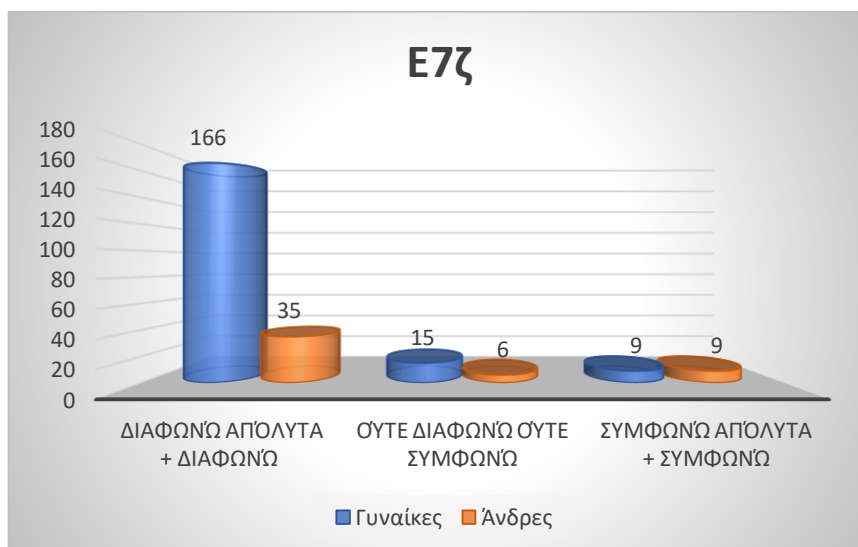
Εικόνα 24: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Σε κάποια κράτη η PGD χρησιμοποιείται ακόμα και για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως για παράδειγμα για την επιλογή φύλου με πρόθεση μια καλύτερη ποιότητα ζωής και κοινωνική θέση. Ενστερνίζεστε αυτή την άποψη;» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

Στο συγκεκριμένο διάγραμμα βλέπουμε ότι τα ποσοστά των φοιτητών και των αποφοίτων που διαφωνούν με τη χρήση της PGD για την επιλογή φύλου ώστε να επιτύχουν μια καλύτερη για το παιδί είναι 74% και για τις δύο ομάδες. Αντίθετα τα ποσοστά συμφωνίας είναι 7% (#15) για τους φοιτητές και 5% (#2) για τους αποφοίτους. Προτίμησαν να μην συμφωνήσουν ούτε να διαφωνήσουν το 15% και των δύο ομάδων. Τέλος μεταξύ των μεταβλητών δεν παρατηρείται κάποια στατιστικά σημαντική διαφορά ($P=0,951$).

3.6 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν θα προχωρούσαν σε PGD είτε για να επιλέξουν το φύλο του εμβρύου για προσωπική του ικανοποίηση είτε για να επιλέξουν αισθητικά χαρακτηριστικά



Εικόνα 25: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε στην επιλογή του φύλου του παιδιού σας με σκοπό τη δική σας ικανοποίηση χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος;» συγκρινόμενα με το φύλο.



Εικόνα 26: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε με την χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών (όπως χρώμα ματιών, ύψος, χαρακτηριστικά προσώπου);» συγκρινόμενα με το φύλο.

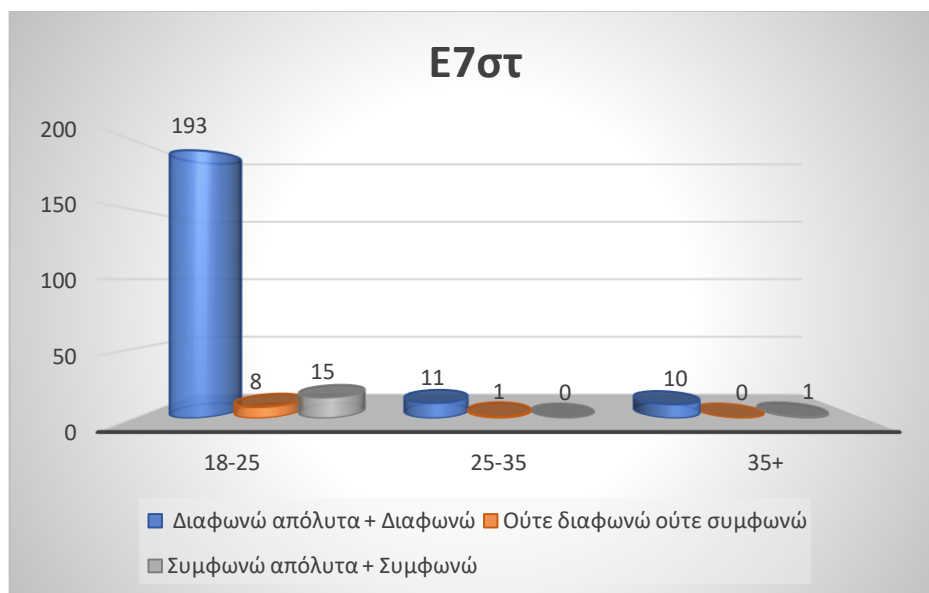
Στις παραπάνω ερωτήσεις Ε7στ & Ε7ζ βλέπουμε ότι ο γυναικείος πληθυσμός τοποθετείται:

- * Το 88% (#170) και 86% (#166) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο

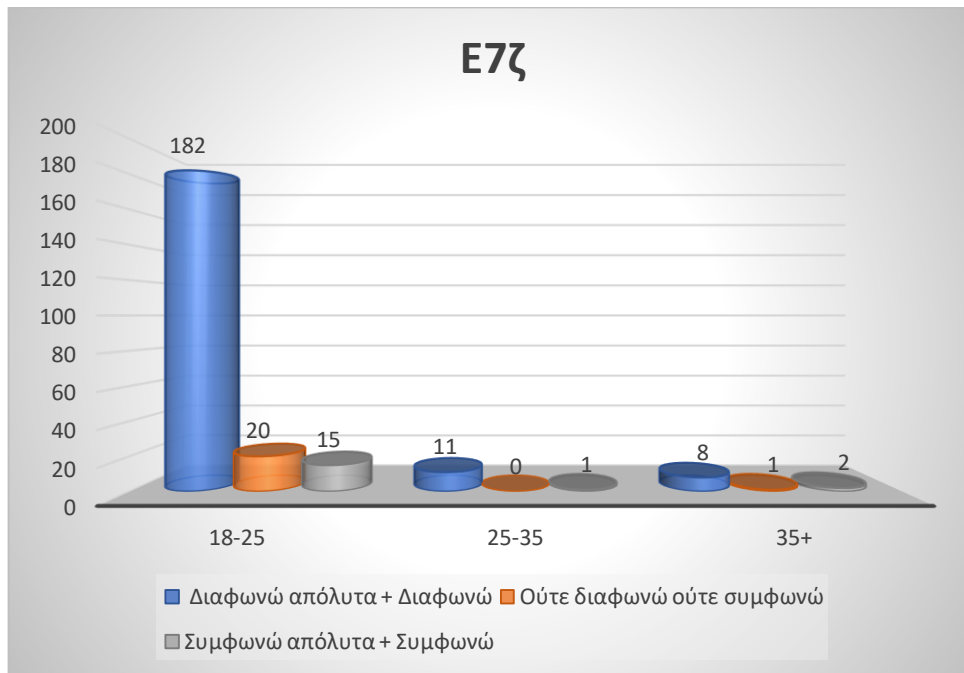
- * Το 6% (#12) και 4% (#9) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει χαρακτηριστικά
- * Το 3% (#7) και 7% (#15) παραμένει ουδέτερο σε σχέση με αυτές τις ερωτήσεις

Στις παραπάνω **ερωτήσεις E7στ & E7ζ** βλέπουμε ότι ο ανδρικός πληθυσμός τοποθετείται:

- Το 86% (#44) και 68% (#35) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο
- Το 8% (#4) και 17% (#9) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει αισθητικά χαρακτηριστικά
- Το 3% (#2) και 11% (#6) παραμένει ουδέτερο.



Εικόνα 27: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε στην επιλογή του φύλου του παιδιού σας με σκοπό τη δική σας ικανοποίηση χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες



Εικόνα 28: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε με την χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών (όπως χρώμα ματιών, ύψος, χαρακτηριστικά προσώπου);» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Στις παραπάνω **ερωτήσεις E7στ & E7ζ** βλέπουμε ότι

η ηλικιακή ομάδα 18-25 τοποθετείται:

- > 88% (#193) και 83% (#182) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο
- > Το 6% (#15) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει αισθητικά χαρακτηριστικά
- > Το 3% (#8) και 9% (#20) παραμένει ουδέτερο απέναντι στις ερωτήσεις.

Η ηλικιακή ομάδα 25-35 τοποθετείται:

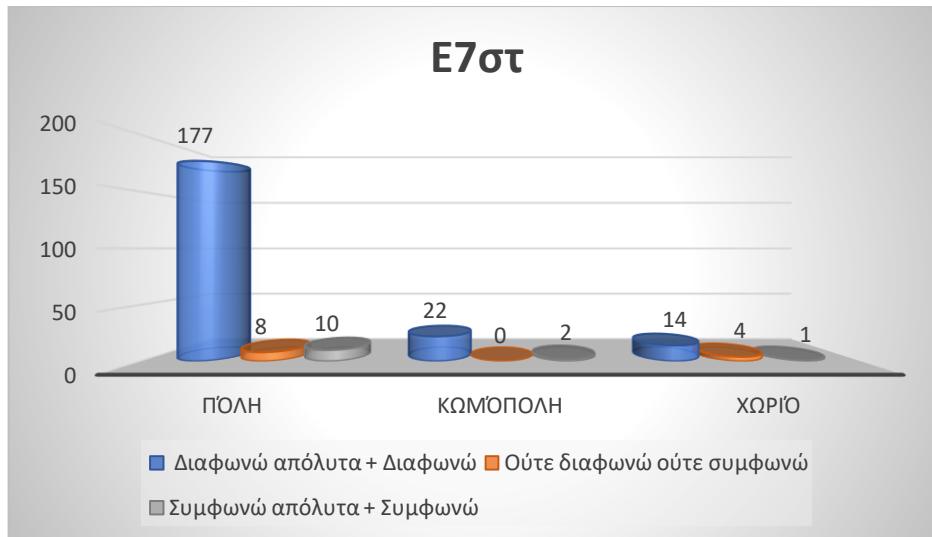
- > 78% (#11) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο
- > Λιγότερο από 3% συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει αισθητικά χαρακτηριστικά
- > Λιγότερο από 3% παραμένει ουδέτερο απέναντι στις ερωτήσεις.

Η ομάδα 35+ τοποθετείται:

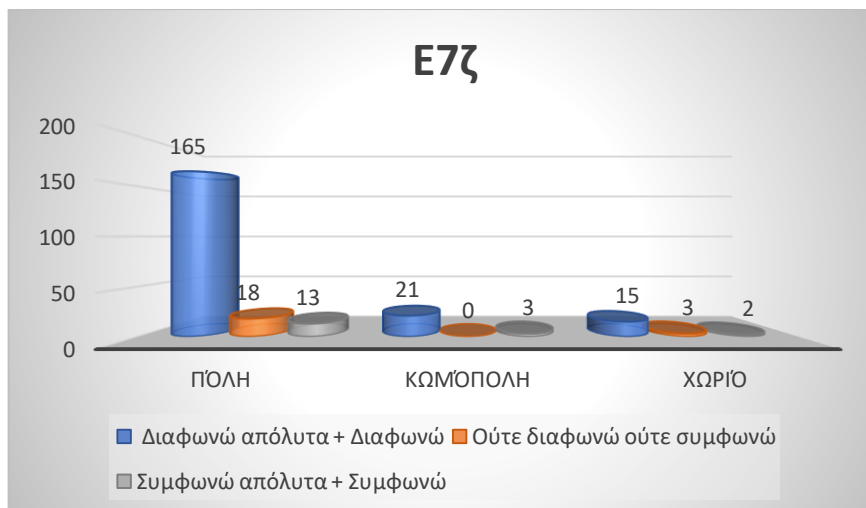
- > 90%(10) και 72%(8) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο
- > Το 9%(1) και 0% συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή

για να επιλέξει αισθητικά χαρακτηριστικά

> Το 0% και 9%(1) παραμένει ουδέτερο απέναντι στις ερωτήσεις.



Εικόνα 29: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε στην επιλογή του φύλου του παιδιού σας με σκοπό τη δική σας ικανοποίηση χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος;» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής.



Εικόνα 30: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε με την χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών (όπως χρώμα ματιών, ύψος, χαρακτηριστικά προσώπου);» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής.

Ο πληθυσμός των πόλεων τοποθετείται:

> Το 88% (#177) και 82% (#165) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο

> Το 5% (10) και 6% (#18) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει αισθητικά χαρακτηριστικά

> Το 1% (#8) και 9% (#18) παραμένει ουδέτερο απέναντι στις ερωτήσεις.

Ο πληθυσμός των κωμοπόλεων τοποθετείται:

> Το 88% (#22) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο

> Το 12% (#2) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει αισθητικά χαρακτηριστικά

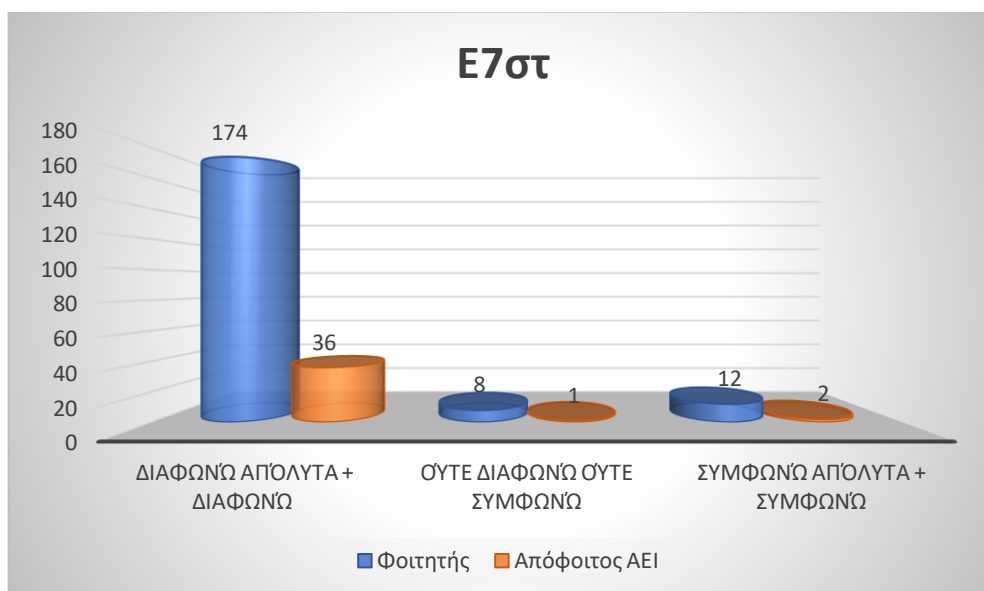
> Κανένας δεν παραμένει ουδέτερο απέναντι στις ερωτήσεις.

Ο πληθυσμός των χωριών τοποθετείται:

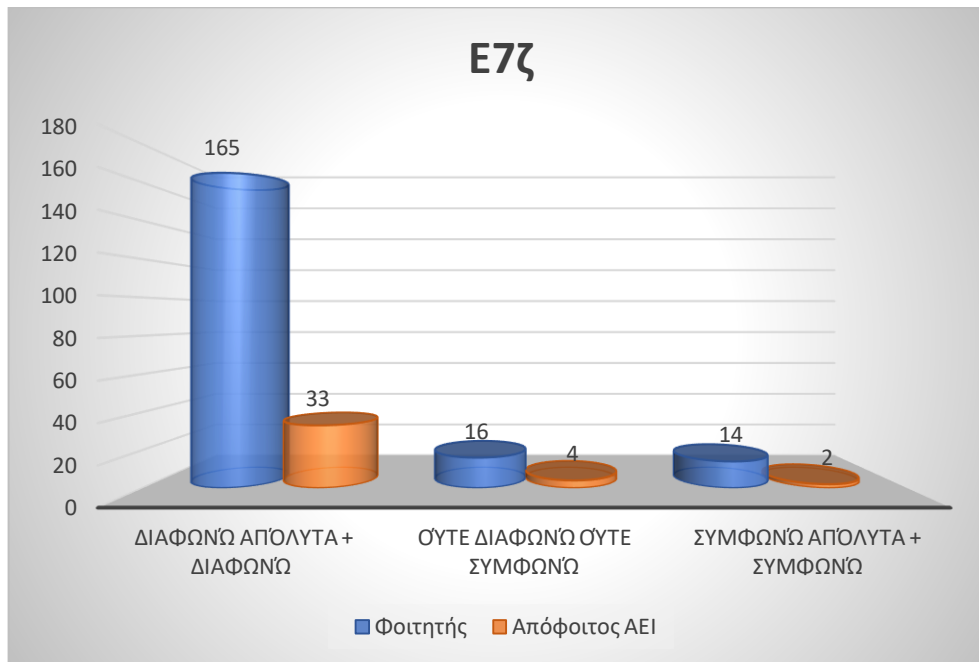
> 72% (#14) και 75% (#15) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό

> Το 5% (1) και 10% (2) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει αισθητικά χαρακτηριστικά

> Το 15% (14) και 20% (14) παραμένει ουδέτερο απέναντι στις ερωτήσεις.



Εικόνα 31: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα προχωρούσατε στην επιλογή του φύλου του παιδιού σας με σκοπό τη δική σας ικανοποίηση χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος;» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.



Εικόνα 32: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Θα συμφωνούσατε με την χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών (όπως χρώμα ματιών, ύψος, χαρακτηριστικά προσώπου);» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

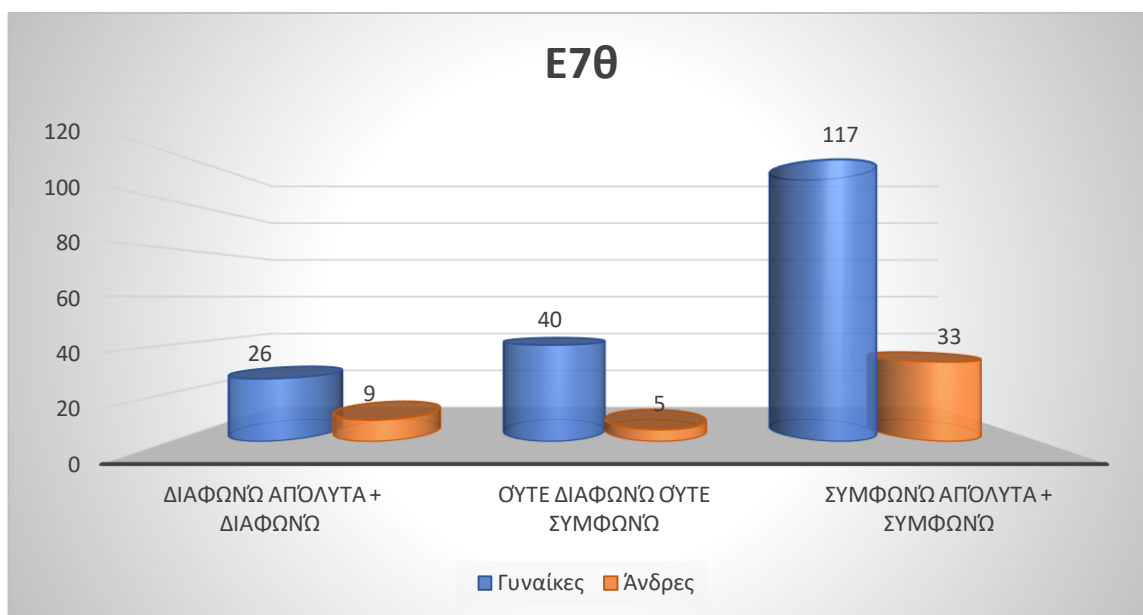
Στις παραπάνω **ερωτήσεις E7στ & E7ζ** βλέπουμε ότι ο πληθυσμός των φοιτητών τοποθετείται:

- * Το 87%(174) και 82%(165) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο
- * Το 6%(12) και 7%(14) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει χαρακτηριστικά
- * Το 4%(8) και 8%(14) παραμένει ουδέτερο σε σχέση με αυτές τις ερωτήσεις

ο πληθυσμός των αποφοίτων ΑΕΙ τοποθετείται:

- Το 92%(36) και 84%(33) διαφωνούν με τη χρήση της PGD χωρίς κανένα ιατρικό λόγο
- Το 5%(2) συμφωνεί με τη χρήση της PGD για να ικανοποίηση επιθυμίες ή για να επιλέξει χαρακτηριστικά
- Το 2%(1) και 8%(4) παραμένει ουδέτερο σε σχέση με αυτές τις ερωτήσεις

3.7 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το αν συμφωνούν τόσο στην καταστροφή των μη υγιών εμβρύων όσο και στην καταστροφή των υγιών εμβρύων που όμως δεν εμφυτεύθηκαν στη μήτρα της μητέρας



Εικόνα 33: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα γονιμοποιημένα έμβρυα κακής ποιότητας, δηλαδή χωρίς ελπίδα υγιούς εξέλιξης δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενο με το φύλο.

Η καταστροφή των εμβρύων είναι ένα ζήτημα όπου τα δύο φύλα μπορούν να τοποθετηθούν με διαφορετικό τρόπο.

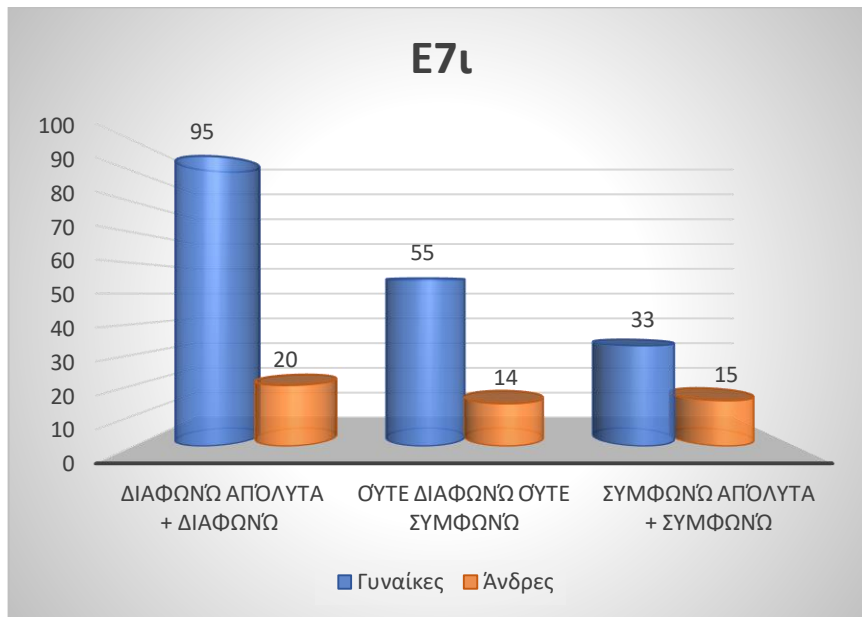
Για τα μη υγιή έμβρυα έχουμε τις παρακάτω απόψεις.

Στις **γυναίκες** βλέπουμε τα εξής στατιστικά στοιχεία:

- * Το 60% (#117) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 12% (#26) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων
- * Το 20% (#40) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει

Στους **άνδρες** βλέπουμε τα εξής στατιστικά στοιχεία:

- * Το 64% (#33) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 17% (#9) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων
- * Το 9% (#9) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει



Εικόνα 34: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα υγιή γονιμοποιημένα έμβρυα που δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και δεν καταψύχονται ή δεν δίνονται σε άλλες υποψήφιες μητέρες ως δωρεά, καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Στην ερώτηση όμως αν ο πληθυσμός συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων ακόμα και αν αυτά είναι υγιή όμως δεν εμφυτευθούν, συντηρηθούν ή γίνουν δωρεά σε άλλη μητέρα, διαμορφώνεται ένα άλλο κλίμα απόψεων.

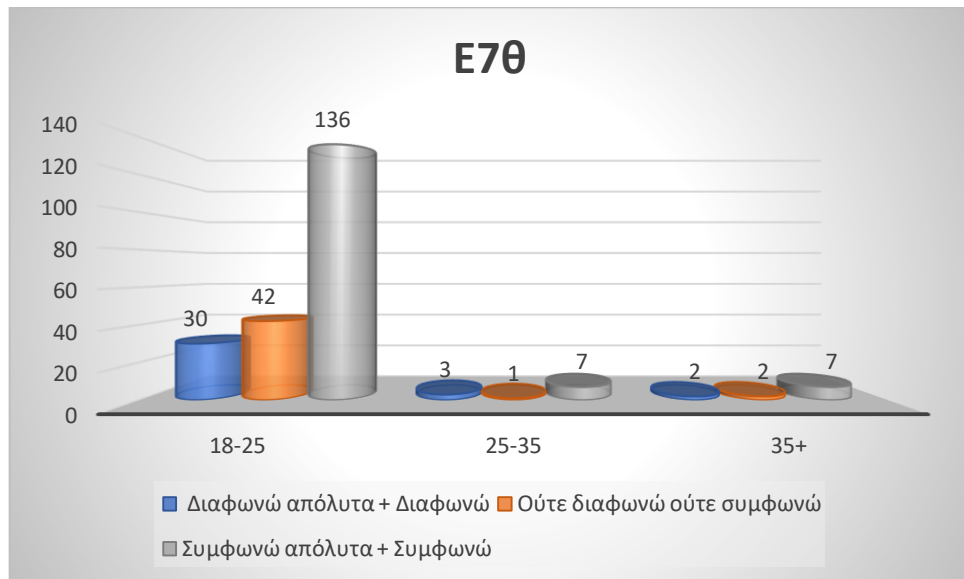
Στις **γυναίκες** συμμετέχοντες βλέπουμε

- Το 49% (#95) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- Το 17% (#33) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων
- Το 28% (#55) δείχνει ουδέτερη στάση

Στους **άνδρες** συμμετέχοντες έχουμε:

- ◆ Το 39% (#20) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- ◆ Το 29% (#15) συμφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- ◆ Το 27% (#14) δείχνει ουδέτερη στάση

Στα ποσοστά των ανδρών δεν βλέπουμε μεγάλες διαφορές ως προς τη συμφωνία και η διαφωνία αναφορικά με την ερώτηση αντίθετα από τα ποσοστά των γυναικών.



Εικόνα 35: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα γονιμοποιημένα έμβρυα κακής ποιότητας, δηλαδή χωρίς ελπίδα υγιούς εξέλιξης δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Στην ερώτηση για την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων οι ηλικιακές ομάδες τοποθετούνται ως εξής:

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 18-25 είναι:

- το 62% (#136) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων,
- το 13% (#30) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων,
- το 19% (#42) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει.

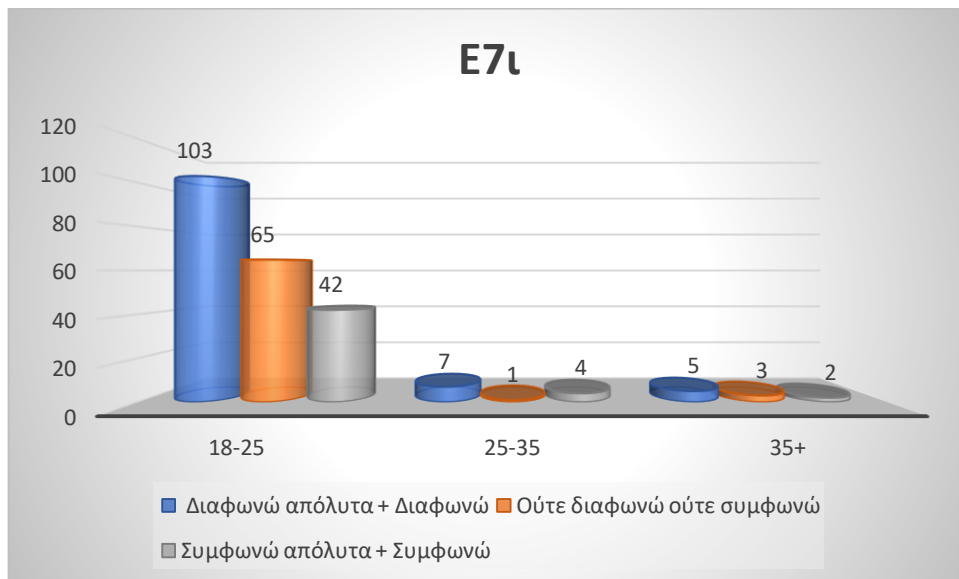
Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 25-35 είναι:

- * Το 50% (#7) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 21% (#3) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων
- * Το 7% (#1) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 35+ είναι:

- * Το 63% (#7) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 18% (#2) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων

- * Το 18% (#2) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει



Εικόνα 36: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα υγιή γονιμοποιημένα έμβρυα που δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και δεν καταψύχονται ή δεν δίνονται σε άλλες υποψήφιες μητέρες ως δωρεά, καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες

Η καταστροφή των υγιών εμβρύων που έλαχε να μην έχουν την τύχη να εμφυτευθούν ή να συντηρηθούν ή να δοθούν ως δωρεά σε άλλες μητέρες συνήθως καταστρέφονται.

Οι παρακάτω ηλικιακές ομάδες τοποθετούνται σε αυτό γεγονός ως:

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 18-25 είναι:

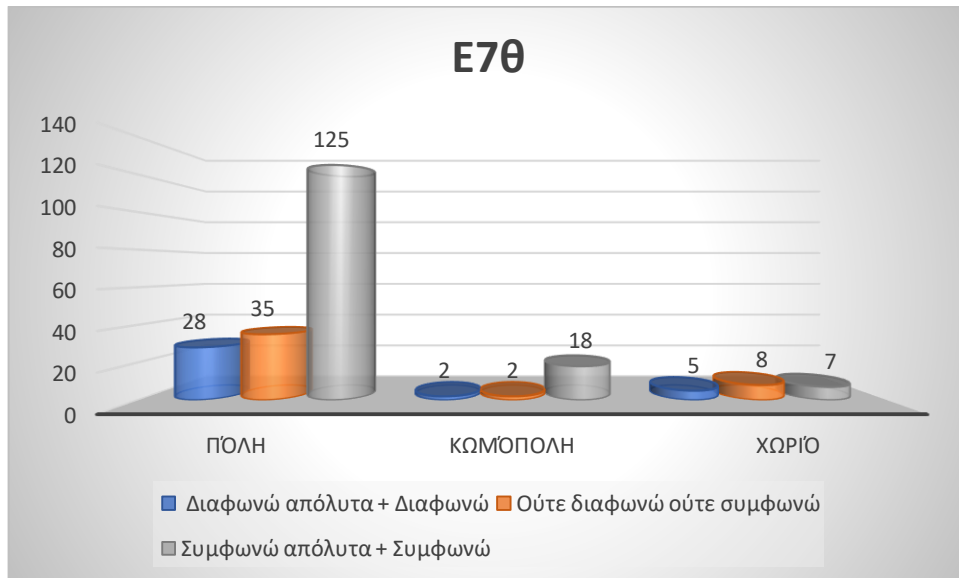
- Το 47% (#103) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- Το 19% (#42) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων
- Το 25% (#55) δείχνει ουδέτερη στάση

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 25-35 είναι:

- Το 50% (#7) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- Το 23% (#4) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων
- Το 7% (#2) δείχνει ουδέτερη στάση

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 35+ είναι:

- Το 45% (#5) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- Το 18% (#2) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων
- Το 27% (#3) δείχνει ουδέτερη στάση



Εικόνα 37: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα γονιμοποιημένα έμβρυα κακής ποιότητας, δηλαδή χωρίς ελπίδα υγιούς εξέλιξης δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής.

Στην ερώτηση για την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων ο τόπος διαμονής επηρεάζει τις απόψεις του κόσμου. Πιο συγκεκριμένα

Για την πόλη:

- * Το 62% (#125) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 14% (#28) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων
- * Το 17% (#35) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει

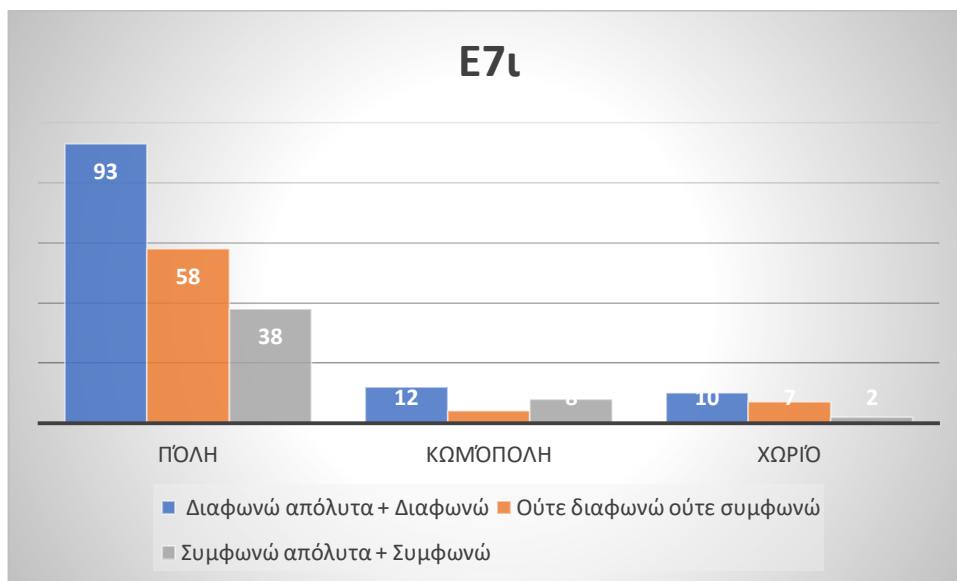
Για την κωμόπολη:

- * Το 72% (#18) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 8% (#2) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων
- * Το 8% (#2) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει

Για το χωριό:

- * Το 35% (#17) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 25% (#5) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.

- * Το 40% (#8) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει.



Εικόνα 38: Εικόνα 39: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα υγιή γονιμοποιημένα έμβρυα που δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και δεν καταψύχονται ή δεν δίνονται σε άλλες υποψήφιες μητέρες ως δωρεά, καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Στην ερώτηση όμως αν ο πληθυσμός συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων ακόμα και αν αυτά είναι υγιή όμως δεν εμφυτευθούν, συντηρηθούν ή γίνουν δωρεά σε άλλη μητέρα, διαμορφώνεται ένα άλλο κλίμα απόψεων που πολλές φορές σχετίζεται και με τον τόπο διαμονής.

Στους κατοίκους των πόλεων:

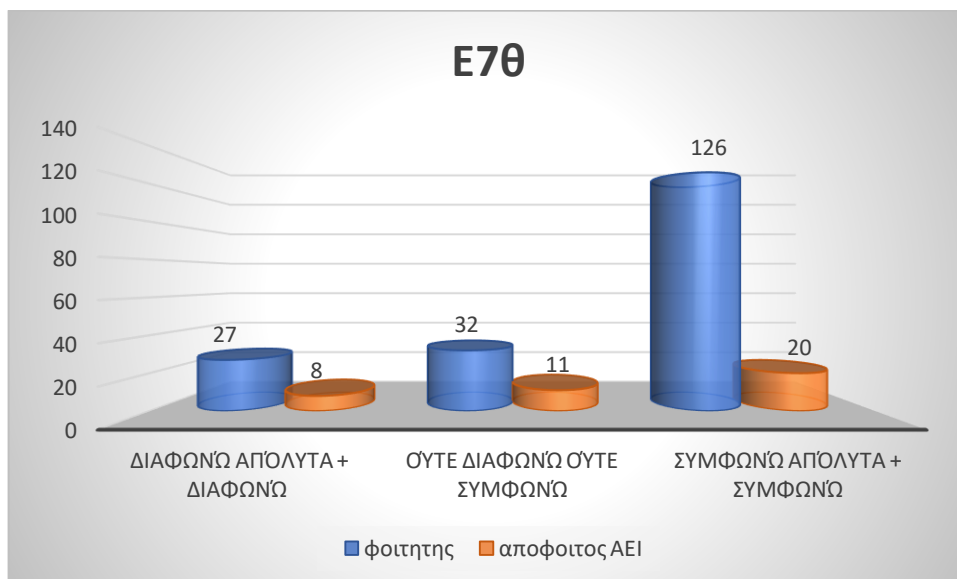
- Το 46% (#93) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- Το 19% (#38) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων
- Το 29% (#58) δείχνει ουδέτερη στάση

Στους κατοίκους των κωμοπόλεων:

- Το 48% (#12) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- Το 32% (#8) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων
- Το 16% (#4) δείχνει ουδέτερη στάση

Στους κατοίκους των χωριών:

- Το 50% (#10) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων
- Το 10% (#2) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων
- Το 35% (#7) δείχνει ουδέτερη στάση



Εικόνα 40: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα γονιμοποιημένα έμβρυα κακής ποιότητας, δηλαδή χωρίς ελπίδα υγιούς εξέλιξης δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενο με το μορφωτικό επίπεδο.

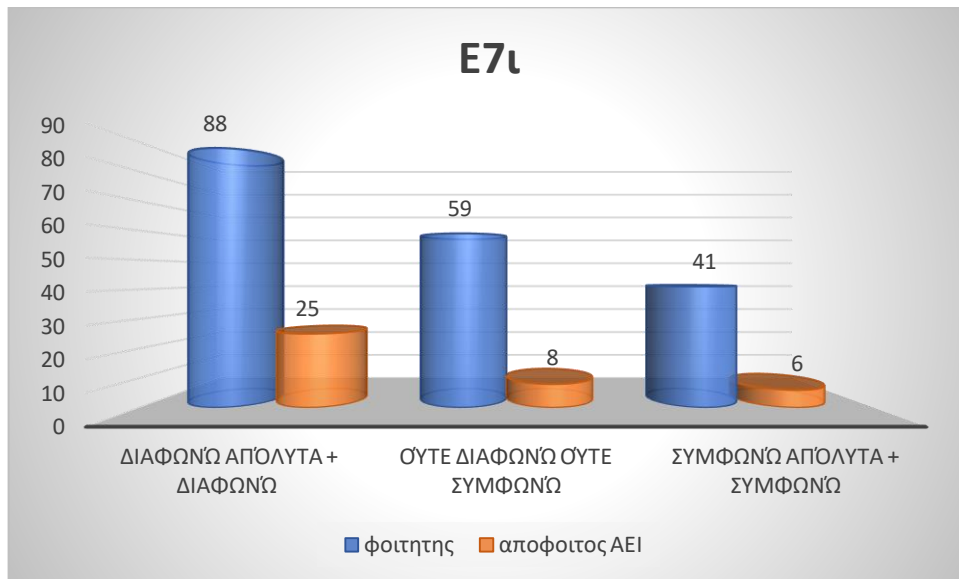
Στην ερώτηση για την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων το μορφωτικό επίπεδο επηρεάζει τις απόψεις του πληθυσμού.

Στους **φοιτητές** βλέπουμε τα εξής ποσοστά:

- * Το 63% (#126) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 16% (#32) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων
- * Το 13% (#27) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει.

Στους **απόφοιτους ΑΕΙ** βλέπουμε τα εξής ποσοστά:

- * Το 51% (#20) συμφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων.
- * Το 20% (#8) διαφωνεί με την καταστροφή των μη υγιών εμβρύων
- * Το 28% (#11) προτιμά να παραμείνει ουδέτερο ούτε να συμφωνήσει ούτε να διαφωνήσει



Εικόνα 41: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Στην PGD τα υγιή γονιμοποιημένα έμβρυα που δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και δεν καταψύχονται ή δεν δίνονται σε άλλες υποψήφιες μητέρες ως δωρεά, καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό;» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

Στην ερώτηση όμως αν ο πληθυσμός συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων ακόμα και αν αυτά είναι υγιή όμως δεν εμφυτευθούν, συντηρηθούν ή γίνουν δωρεά σε άλλη μητέρα, διαμορφώνεται ένα άλλο κλίμα απόψεων.

Οι φοιτητές:

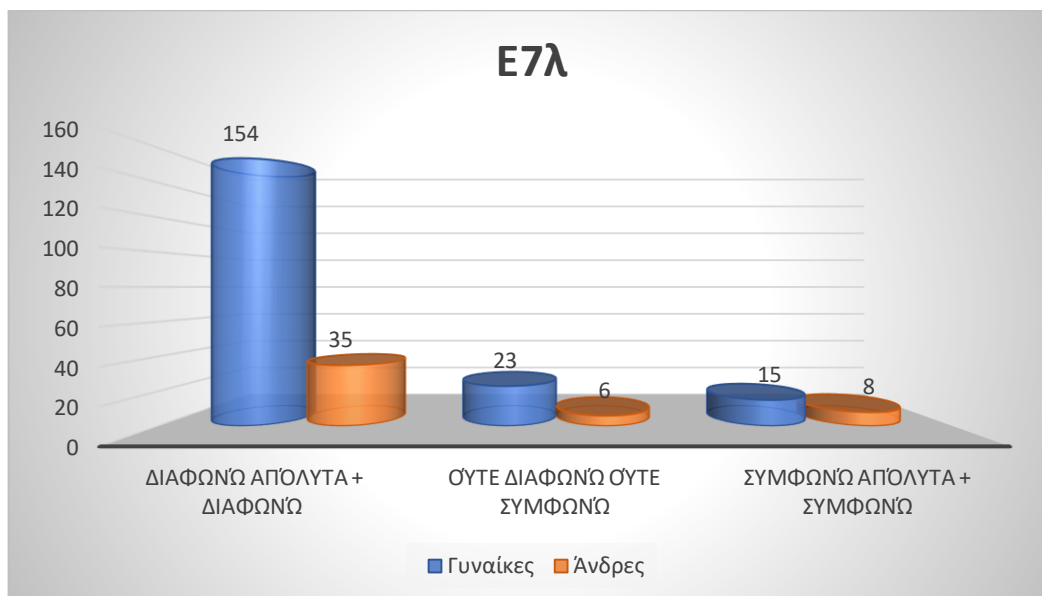
- Το 44% (#88) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων.
- Το 29% (#59) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων.
- Το 20% (#41) δείχνει ουδέτερη στάση.

Οι απόφοιτοι ΑΕΙ:

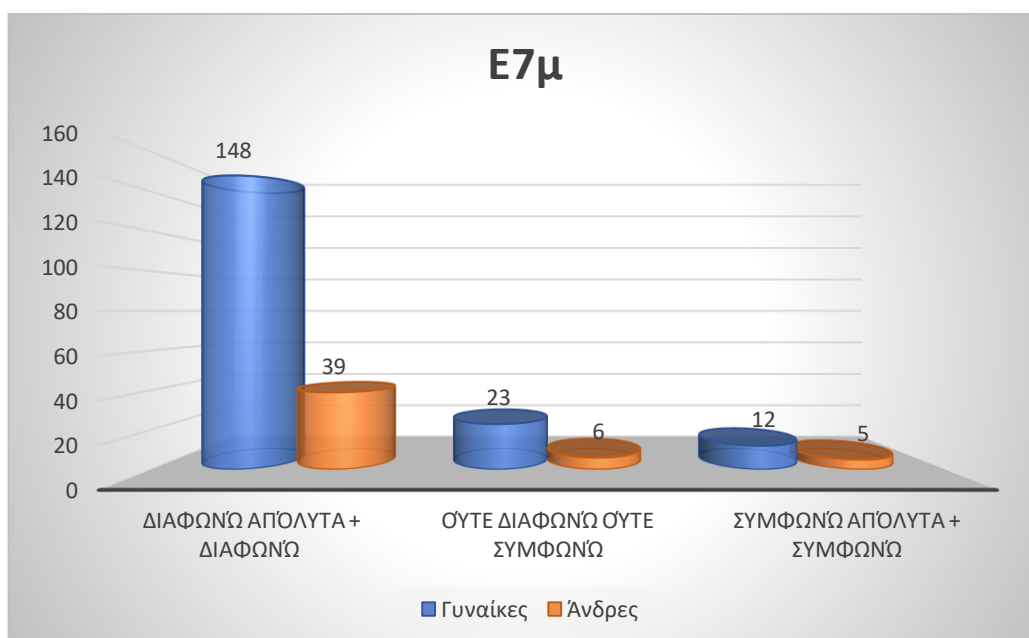
- Το 64% (#25) διαφωνεί με την καταστροφή υγιών εμβρύων.
- Το 15% (#6) συμφωνεί με την καταστροφή των εμβρύων.
- Το 20% (#8) δείχνει ουδέτερη στάση.

Στη συγκεκριμένη ερώτηση μεταξύ των μεταβλητών υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά καθώς $\alpha=0,033$. Αρά οι απόψεις του δείγματος αποκλίνουν ανάλογα το μορφωτικό επίπεδο.

3.8 Οι απόψεις των ερωτώμενων για τη αντίθετη θέση της εκκλησίας απέναντι τόσο στην εξωσωματική γονιμοποίηση όσο και στην προεμφυτευτική γενετική διάγνωση



Εικόνα 42: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία έχει ηθικούς ενδοιασμούς σε μερικές τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με το φύλο.



Εικόνα 43: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία είναι αντίθετη στο προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο των εμβρύων θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Η θρησκεία επηρέαζε και συνεχίζει και επηρεάζει τον τρόπο ζωής των πιστών και σε πολλές περιπτώσεις η παρεμβατικότητα αυτή λειτουργεί ως τροχοπέδη στην ευημερίας του κόσμου. Η εκκλησία απαγορεύει τόσο την εξωσωματική γονιμοποίηση όσο και την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Στα διπλανά διαγράμματα απεικονίζονται τα ποσοστά συμφωνίας και διαφωνίας του πληθυσμού του δείγματος για την IVF & PG

Γυναίκες:

> Το 79% (#154) και 76% (#148) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> Το 7% (#15) και 6% (#12) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

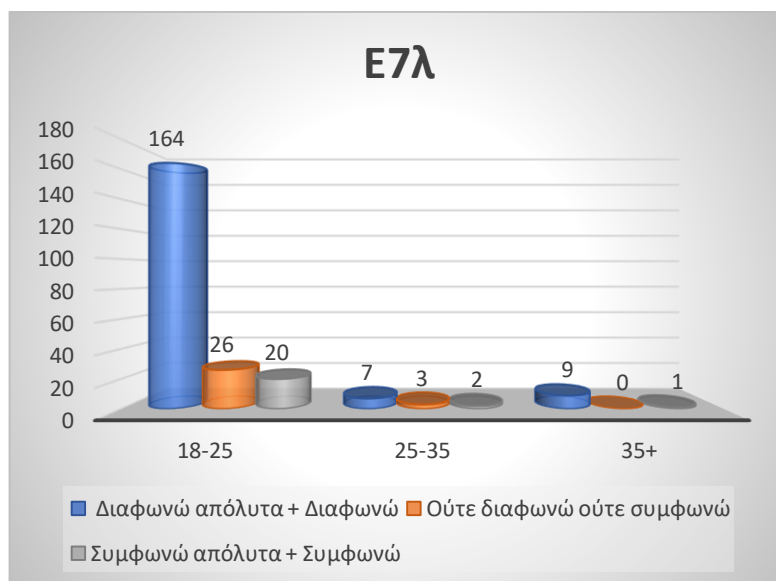
> 11% (#23) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας

Άνδρες:

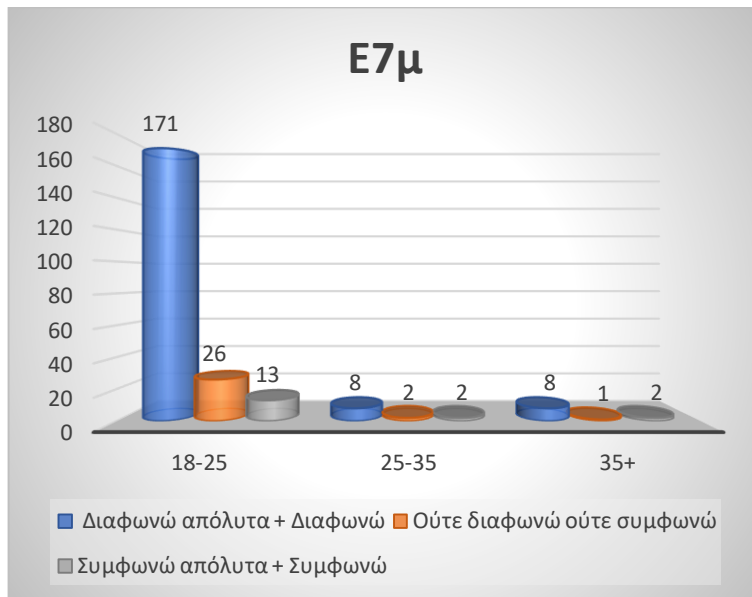
> Το 68% (#35) και 76% (#39) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> Το 15% (#8) και 9% (#5) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> 11% (#5) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας



Εικόνα 44: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία έχει ηθικούς ενδιασμούς σε μερικές τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.



Εικόνα 45: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία είναι αντίθετη στο προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο των εμβρύων θα εστερνίζοσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 18-25 είναι:

- > Το 74% (#164) και 78% (#171) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > Το 9% (#20) και 5% (#13) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > 11% (#26) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 25-35 είναι:

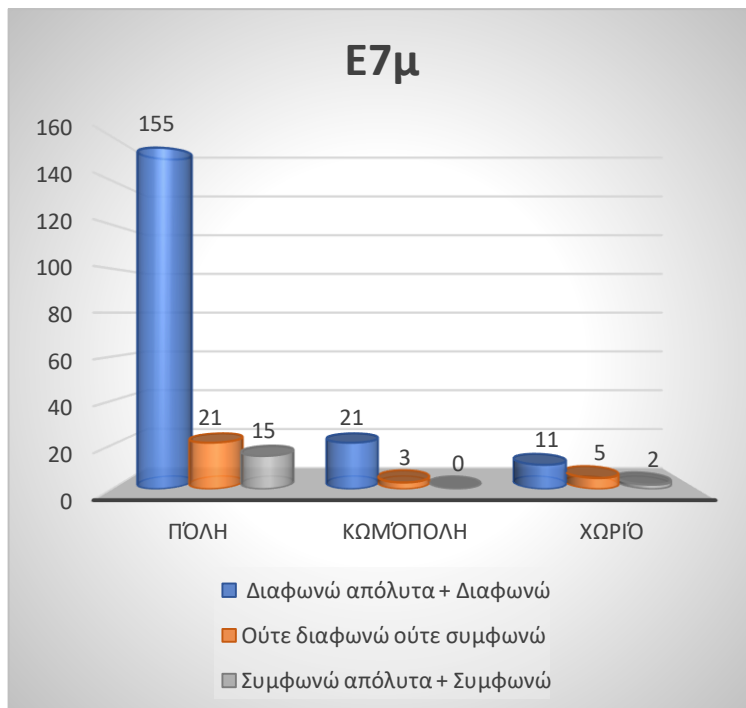
- > Το 50% (#7) και 57% (#8) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > Το 14% (#2) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > 21% (#3) και 14% (#2) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 35+ είναι:

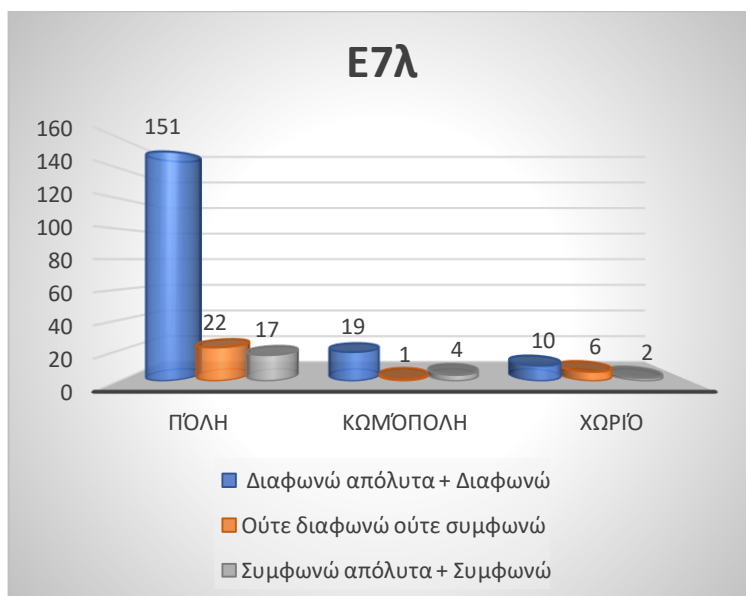
- > 81% (#7) και 72% (#8) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > Το 9% (#1) και 18% (#2) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας

απέναντι στην IVF & PGD

> 9% (#1) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας



Εικόνα 46: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία είναι αντίθετη στο προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο των εμβρύων θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής



Εικόνα 47: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία έχει ηθικούς ενδοιασμούς σε μερικές τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με τον τόπο διαμονής.

Στα διαγράμματα απεικονίζεται η άποψη του κόσμου (ανάλογα με τον τόπο διαμονής) σχετικά με την στάση της εκκλησίας απέναντι στην μη αποδοχή της IVF & PGD

Πόλη:

> Το 75% (#151) και 76% (#155) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> Το 8% (#17) και 7% (#15) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> Το 11% ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας

Κωμόπολη:

> Το 76% (#19) και 84% (#21) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> Το 16% (#4) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & κανένας δεν συμφωνεί με τη στάση της απέναντι στην PGD

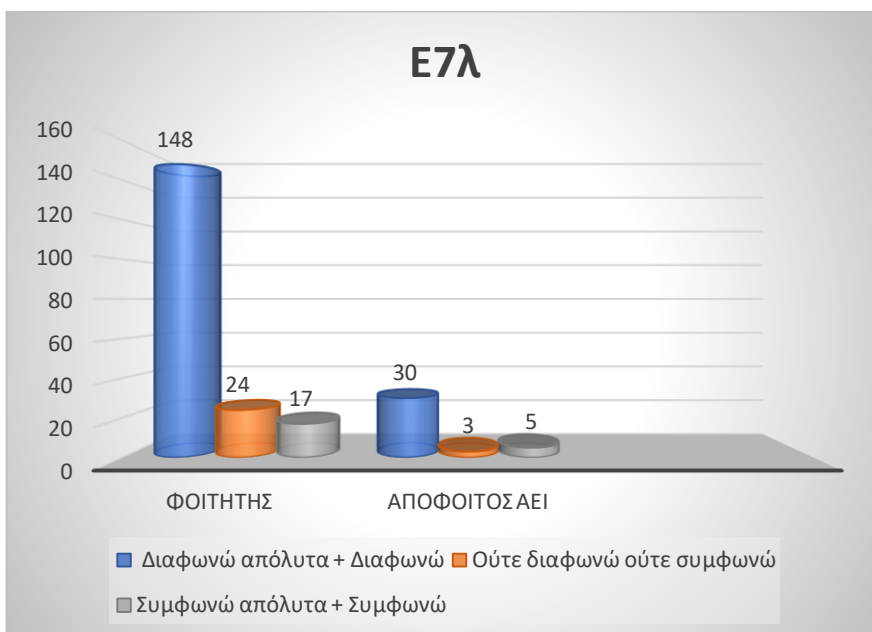
> 4% (#1) και 12% (#3) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας

Χωριό:

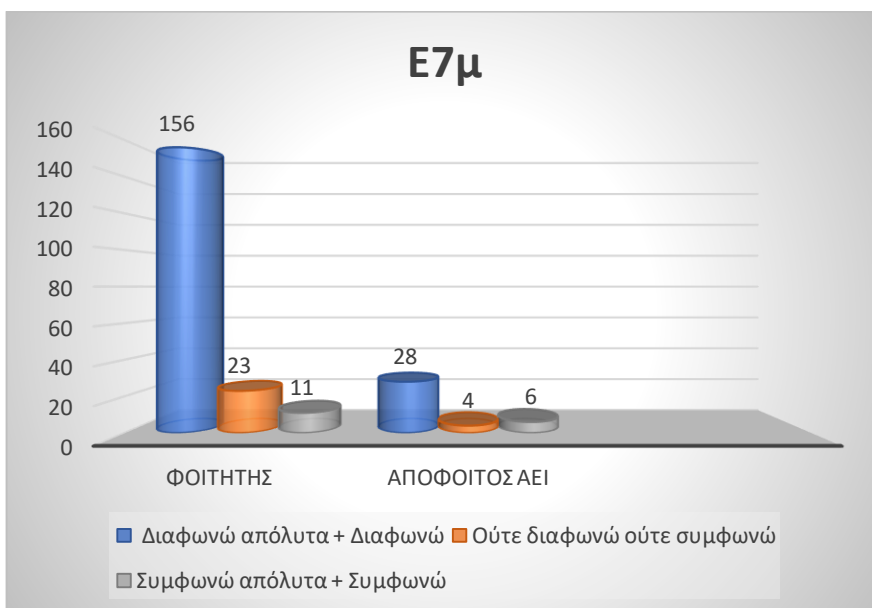
> Το 50% (#10) και 55% (#11) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> Το 10% (#2) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD

> Το 30% (#6) και 25% (#5) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας Στην ερώτηση E7λ υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των απόψεων για την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση και αυτό φαίνεται καθώς $P=0,05$.



Εικόνα 48: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία έχει ηθικούς ενδοιασμούς σε μερικές τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με το ηλικιακό υπόβαθρο.



Εικόνα 49: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Αν η εκκλησία είναι αντίθετη στο προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο των εμβρύων θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της;» συγκρινόμενα με τον μορφωτικό επίπεδο.

Στα διαγράμματα απεικονίζεται η άποψη του κόσμου (ανάλογα με το μορφωτικό επίπεδο) σχετικά με την στάση της εκκλησίας απέναντι στην μη αποδοχή της IVF & PGD:

Φοιτητές:

- > Το 74% (#148) και 78% (#156) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > Το 8% (#17) και 5% (#11) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > Το 11% ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας

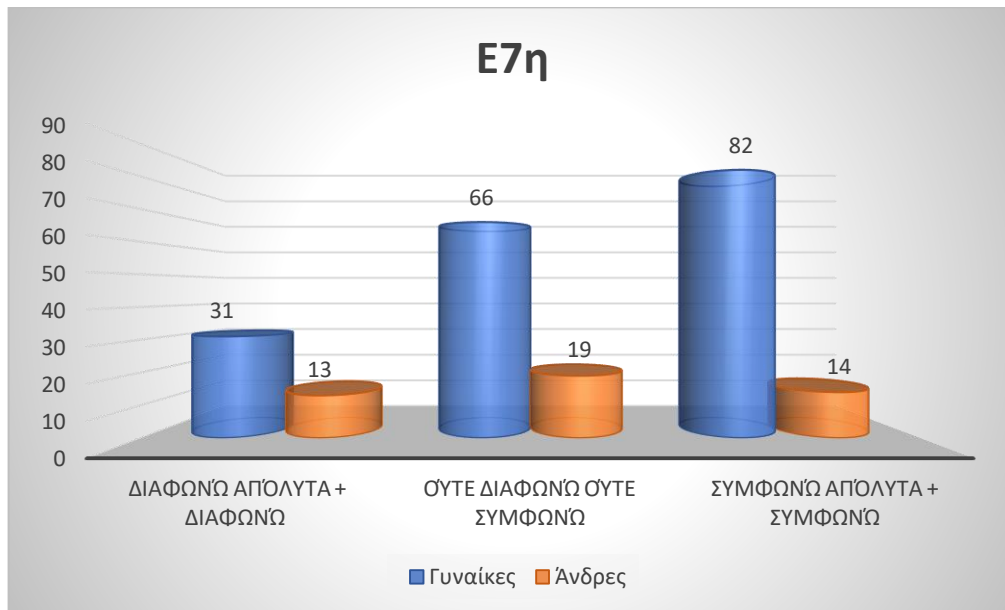
Απόφοιτοι ΑΕΙ:

- > Το 76% (#30) και 71% (#28) διαφωνούν και δεν εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > Το 12% (#5) και 15% (#6) συμφωνούν και εστερνίζονται την στάση της εκκλησίας απέναντι στην IVF & PGD
- > Το 7% (#3) και 10% (#4) ούτε συμφωνούν ούτε διαφωνούν με τη στάση της εκκλησίας

Στην ερώτηση αυτή υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των απόψεων για την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση και αυτό φαίνεται καθώς $P=0,05$.

3.9 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το κόστος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης

Η PGD είναι μια δαπανηρή μέθοδος για αυτό πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση των εμβρύων για μια μετέπειτα εμφύτευση στη μήτρα σε κάποια άλλη χρονική στιγμή που το ζευγάρι επιλέξει να μεγαλώσει την οικογένειά του. Για να δούμε στα επόμενα διαγράμματα κατά πόσο συμφωνεί ή διαφωνεί ο πληθυσμός κατά ομάδες.



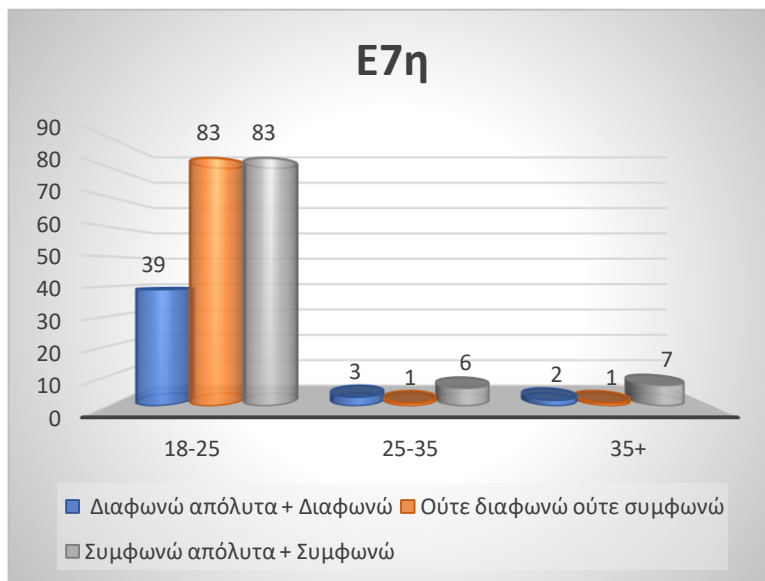
Εικόνα 50: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος, για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση εμβρύων για μετέπειτα έλεγχο PGD & εμφύτευση στη μήτρα. Συμφωνείτε με αυτή την επιλογή;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Γυναίκες συμμετέχοντες:

- > Το 42% (#82) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 16% (#31) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > 34% (#66) παραμένει ουδέτερο

Άνδρες συμμετέχοντες:

- > Το 27% (#14) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 25% (#13) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 37% (#19) παραμένει ουδέτερο



Εικόνα 51: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος, για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση εμβρύων για μετέπειτα έλεγχο PGD & εμφύτευση στη μήτρα. Συμφωνείτε με αυτή την επιλογή;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Οι απόψεις των ερωτώμενων ηλικίας 18-25 είναι:

- > Το 37% (#83) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 37% (#83) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 17% (#39) παραμένει ουδέτερο

Οι απόψεις των ερωτώμενων ηλικίας 25-35 είναι:

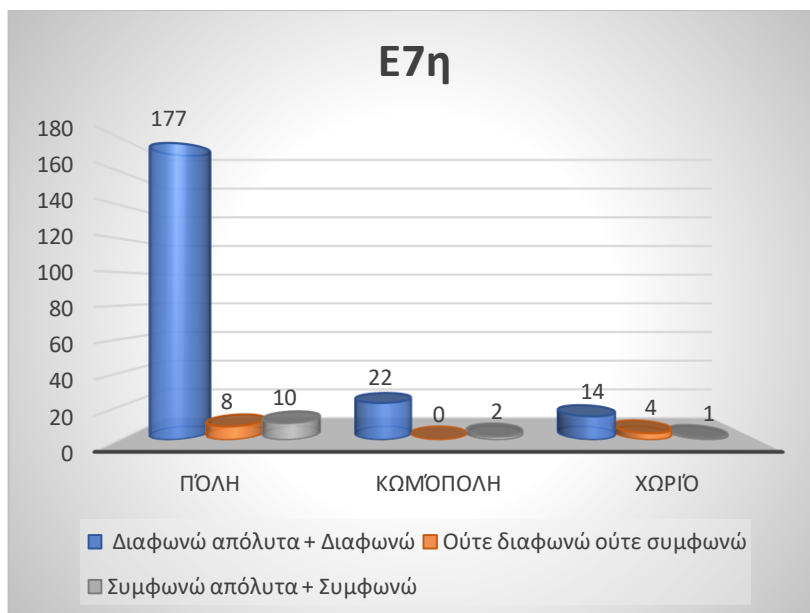
- > Το 42% (#6) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 21% (#3) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 7% (#1) παραμένει ουδέτερο

Οι απόψεις των ερωτώμενων για το 35+ είναι:

- > Το 63% (#7) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων
- > Το 18% (#2) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

εμβρύων

> Το 17% (#39) παραμένει ουδέτερο



Εικόνα 52: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος, για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση εμβρύων για μετέπειτα έλεγχο PGD & εμφύτευση στη μήτρα. Συμφωνείτε με αυτή την επιλογή;» συγκρινόμενα με το τόπο διαμονής

Πόλη:

> Το 88% (#177) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> Το 5% (#10) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> 4% (8) παραμένει ουδέτερο

Κωμόπολη:

> Το 88% (#22) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> Το 8% (#2) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

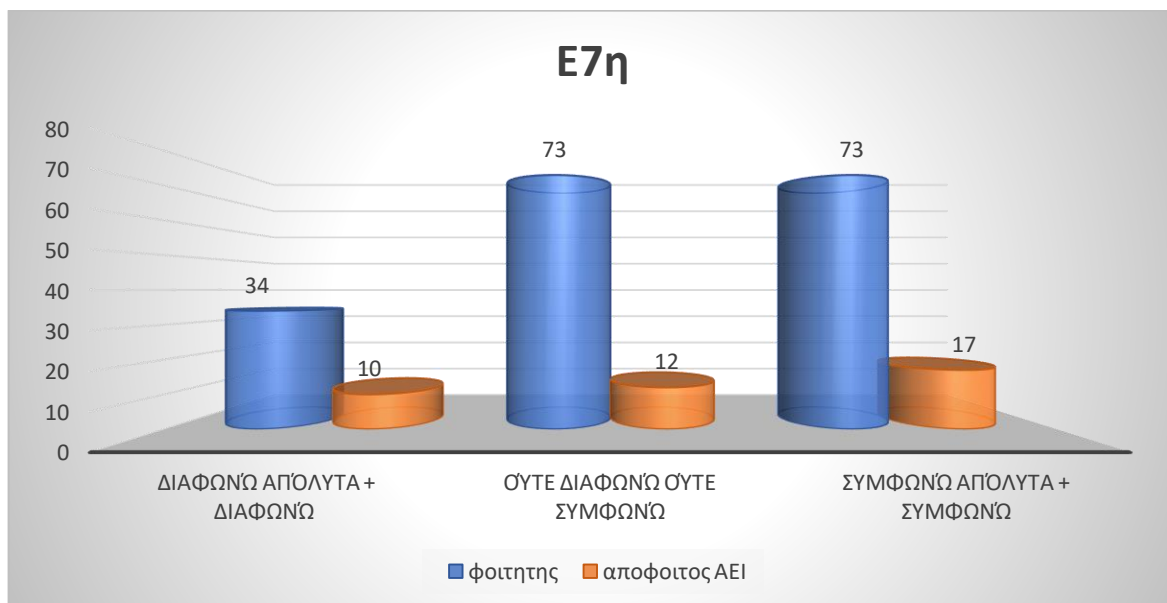
Χωριό:

> Το 70% (#14) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> Το 5% (#1) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των

εμβρύων

> Το 20% (#4) παραμένει ουδέτερο



Εικόνα 53: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος, για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση εμβρύων για μετέπειτα έλεγχο PGD & εμφύτευση στη μήτρα. Συμφωνείτε με αυτή την επιλογή;» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

Φοιτητές:

> Το 36% (73) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> Το 17% (34) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> Το 36% (73) παραμένει ουδέτερο

Απόφοιτοι ΑΕΙ:

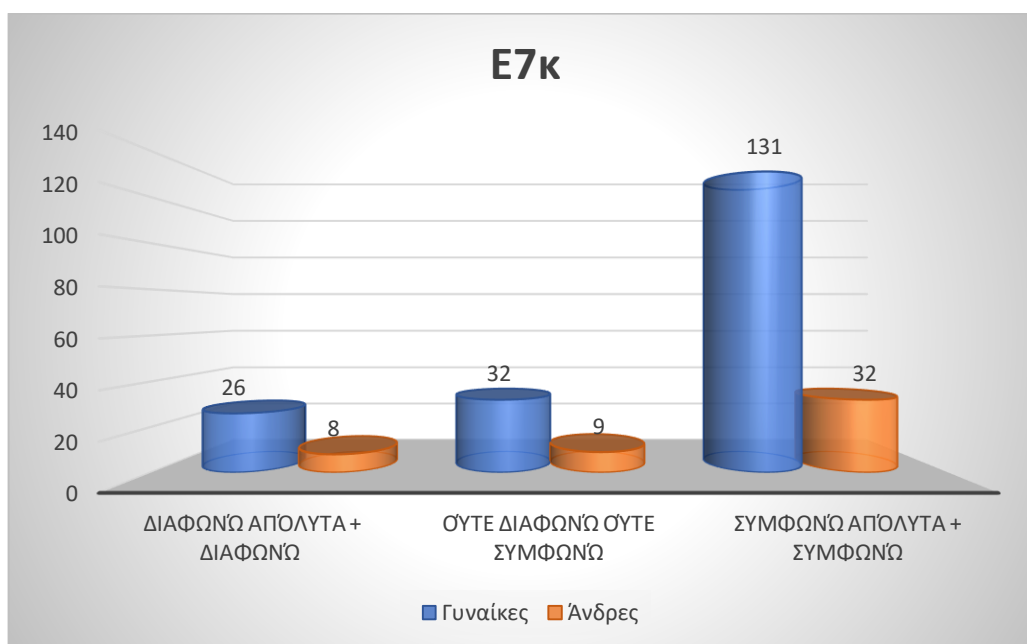
> Το 43% (17) συμφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> Το 25% (10) διαφωνεί με την κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων

> Το 30% (12) παραμένει ουδέτερο

3.10 Οι απόψεις των ερωτώμενων στην ερώτηση αν θα έπρεπε το κόστος της PGD να ήταν διαφορετικό ώστε να έχει προσιτή προς όλα τα ζευγάρια

Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος και αυτό έχει ως συνέπεια μεγάλη μερίδα του κόσμου να μην μπορεί να χρησιμοποιήσει αυτή την τεχνική ενώ την έχει ιατρικά ανάγκη ώστε να φέρει στον κόσμο υγιή παιδιά. Στην ερώτηση αν θα έπρεπε το κόστος να ήταν μικρότερο οι ομάδες του πληθυσμού του ερωτηματολογίου απαντούν:



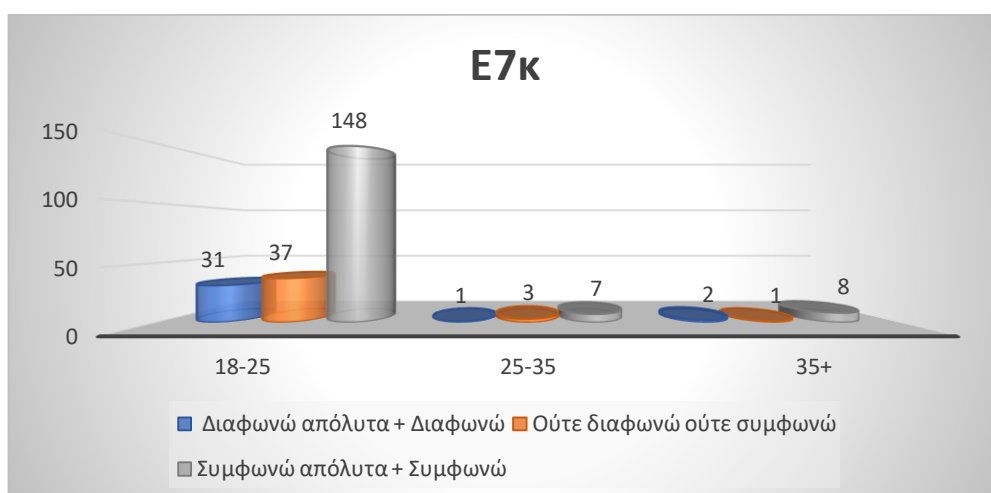
Εικόνα 54: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Η PGD είναι μια ιδιαίτερα δαπανηρή μέθοδος. Πιστεύετε θα πρέπει αυτό να αλλάξει ώστε να είναι προσιτή από όλα τα ζευγάρια;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Γυναίκες συμμετέχοντες:

- >Το 67% (#131) συμφωνούν ότι πρέπει η PGD να γίνει πιο προσιτή οικονομικά
- >Το 13% (#26) διαφωνεί με τη μείωση του κόστους της PGD ώστε να είναι προσιτή σε όποιον την έχει ανάγκη
- >Το 16% (#32) έχει ουδέτερη στάση

Άνδρες συμμετέχοντες:

- ≥ Το 62% (#32) συμφωνούν ότι πρέπει η PGD να γίνει πιο προσιτή οικονομικά
- >Το 15% (#8) διαφωνεί με τη μείωση του κόστους της PGD ώστε να είναι προσιτή σε όποιον την έχει ανάγκη
- >Το 17% (#9) έχει ουδέτερη στάση



Εικόνα 55: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Η PGD είναι μια ιδιαίτερα δαπανηρή μέθοδος. Πιστεύετε θα πρέπει αυτό να αλλάξει ώστε να είναι προσιτή από όλα τα ζευγάρια;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 18-25 είναι:

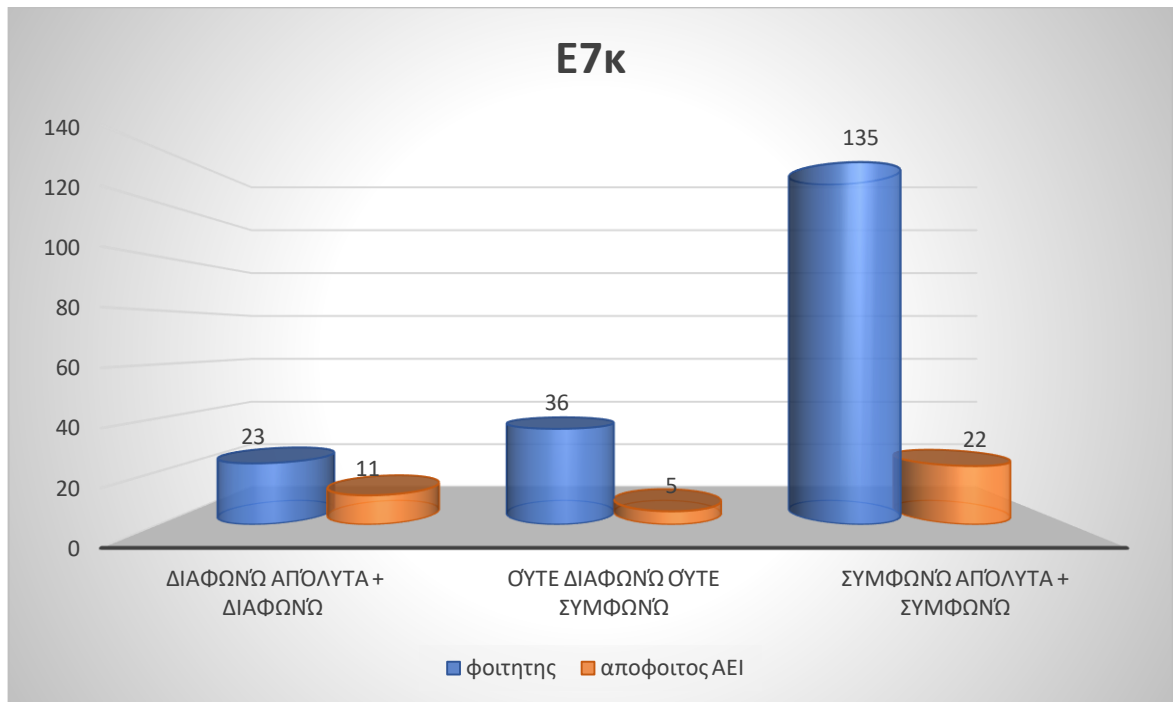
- > Το 67% (#148) συμφωνούν ότι πρέπει η PGD να γίνει πιο προσιτή οικονομικά.
- > Το 14% (#31) διαφωνεί με τη μείωση του κόστους της PGD ώστε να είναι προσιτή σε όποιον την έχει ανάγκη.
- > Το 16% (#37) έχει ουδέτερη στάση.

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 25-35 είναι:

- > Το 50% (#7) συμφωνούν ότι πρέπει η PGD να γίνει πιο προσιτή οικονομικά.
- > Το 7% (#1) διαφωνεί με τη μείωση του κόστους της PGD ώστε να είναι προσιτή σε όποιον την έχει ανάγκη.
- > Το 21% (#3) έχει ουδέτερη στάση.

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 35+ είναι:

- > Το 72% (#8) συμφωνούν ότι πρέπει η PGD να γίνει πιο προσιτή οικονομικά.
- > Το 18% (#2) διαφωνεί με τη μείωση του κόστους της PGD ώστε να είναι προσιτή σε όποιον την έχει ανάγκη.
- > Το 9% (#1) έχει ουδέτερη στάση.



Εικόνα 56: Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Η PGD είναι μια ιδιαίτερα δαπανηρή μέθοδος. Πιστεύετε θα πρέπει αυτό να αλλάξει ώστε να είναι προσιτή από όλα τα ζευγάρια;» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

Η άποψη των φοιτητών είναι:

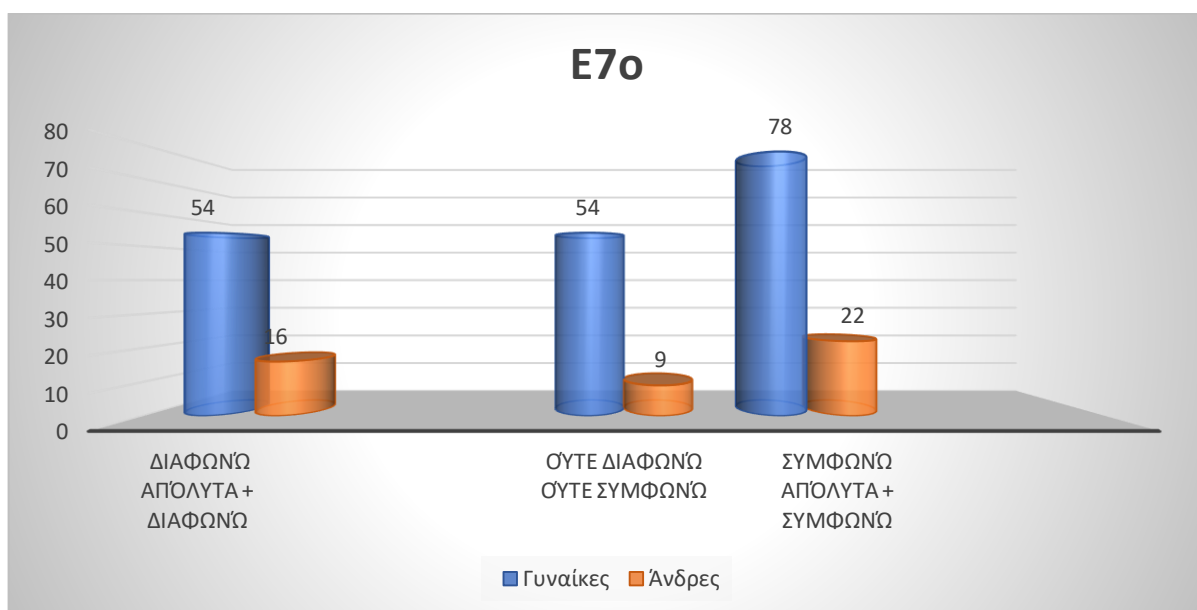
- >Το 67% (#135) συμφωνούν ότι πρέπει η PGD να γίνει πιο προσιτή οικονομικά
- >Το 11% (#23) διαφωνεί με τη μείωση του κόστους της PGD ώστε να είναι προσιτή σε όποιον την έχει ανάγκη
- >Το 18% (#36) έχει ουδέτερη στάση

Η άποψη απόφοιτων ΑΕΙ:

- >Το 56% (#22) συμφωνούν ότι πρέπει η PGD να γίνει πιο προσιτή οικονομικά
- >Το 28% (#26) διαφωνεί με τη μείωση του κόστους της PGD ώστε να είναι προσιτή σε όποιον την έχει ανάγκη
- >Το 12% (#32) έχει ουδέτερη στάση

3.11 Οι απόψεις των ερωτώμενων για το εάν θα έπρεπε να είναι υποχρεωτική η PGD, σε γονείς έχουν γονίδια που σχετίζονται με επιβεβαιωμένα νοσήματα, ώστε να αποφεύγεται η γέννηση μη υγιών εμβρύων

Σε αυτή την ερώτηση αν θα έπρεπε η PGD να είναι υποχρεωτική για την αποφυγή γέννησης ατόμων από γονείς που βεβαιωμένα έχουν γονίδια συγκεκριμένων βαριών ασθενειών, ο πληθυσμός χωρισμένος σε ομάδες απαντά.



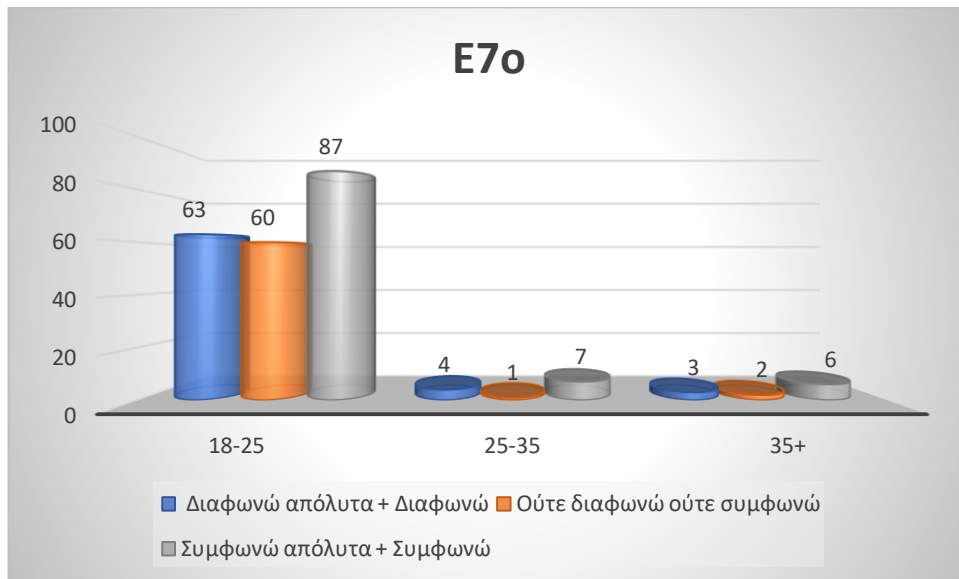
Εικόνα 57: : Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Πιστεύεται ότι η PGD θα έπρεπε να είναι υποχρεωτική για την αποφυγή γέννησης ατόμων από γονείς που βεβαιωμένα έχουν γονίδια συγκεκριμένων βαριών ασθενειών;» συγκρινόμενα με το φύλο.

Γυναίκες συμμετέχοντες απαντούν:

- Το 40% (#78) συμφωνεί
- Το 27% (#54) διαφωνεί
- Το 27% (#54) παραμένει ουδέτερο

Άνδρες συμμετέχοντες απαντούν:

- Το 43% (#22) συμφωνεί
- Το 31% (#16) διαφωνεί
- Το 17% (#16) παραμένει ουδέτερο



Εικόνα 58: : Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Πιστεύετε ότι η PGD θα έπρεπε να είναι υποχρεωτική για την αποφυγή γέννησης ατόμων από γονείς που βεβαιωμένα έχουν γονίδια συγκεκριμένων βαριών ασθενειών;» συγκρινόμενα με τις ηλικιακές ομάδες.

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 18-25 είναι:

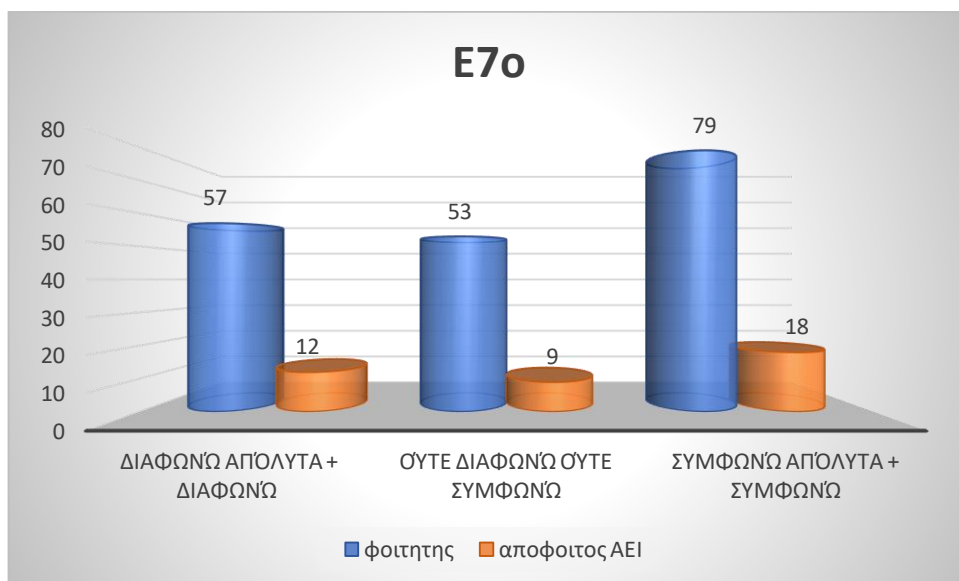
- Το 39% (#87) συμφωνεί
- Το 28% (#63) διαφωνεί
- Το 27% (#60) παραμένει ουδέτερο

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 25-35 είναι:

- Το 50% (#7) συμφωνεί
- Το 28% (#4) διαφωνεί
- Το 7% (#1) παραμένει ουδέτερο

Η άποψη της ηλικιακής ομάδας 35+ είναι:

- Το 54% (#6) συμφωνεί
- Το 27% (#3) διαφωνεί
- Το 18% (#2) παραμένει ουδέτερο



Εικόνα 59: : Τα αποτελέσματα της ερώτησης «Πιστεύεται ότι η PGD θα έπρεπε να είναι υποχρεωτική για την αποφυγή γέννησης ατόμων από γονείς που βεβαιωμένα έχουν γονίδια συγκεκριμένων βαριών ασθενειών;» συγκρινόμενα με το μορφωτικό επίπεδο.

Φοιτητές:

- Το 39% (#79) συμφωνεί
- Το 28% (#57) διαφωνεί
- Το 26% (#53) παραμένει ουδέτερο

Απόφοιτοι ΑΕΙ:

- Το 46% (#18) συμφωνεί
- Το 30% (#12) διαφωνεί
- Το 23% (#9) παραμένει ουδέτερο

Κεφάλαιο 4. Συμπεράσματα – συζήτηση

4.1 Συμπέρασμα

ΕΡΩΤΗΣΗ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ
Συμφωνείτε με τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα; E7α	Στην ερώτηση για τη διακοπή κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από επιβεβαιωμένο νόσημα το μεγαλύτερο ποσοστό ανεξαρτήτου φύλου, ηλικιακής ομάδας και μόρφωσης και τόπου κατοικίας των συμμετεχόντων φαίνεται πως συμφωνεί και θα διέκοπτε την εγκυμοσύνη (βλ. εικόνες 5,6,7). Εξάριση αποτελεί το ποσοστό των κατοίκων των επαρχιακών περιοχών όπου το μεγαλύτερο ποσοστό είχε ουδέτερη στάση (βλ. εικόνα 8).
Θα προχωρούσατε σε προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εάν εσείς ή το οικογενειακό σας περιβάλλον έχει ιστορικό κάποιας νόσου (πχ μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση); E7β	Σε αυτή την ερώτηση το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου, συμφώνησε και θα έκανε η χρήση της PGD εφόσον οι ίδιοι ή στο οικογενειακό τους περιβάλλον υπάρχει ιστορικό κάποιας ασθένειας (βλ. εικόνες 9,10,11,12).
Συμφωνείτε με την επιλογή του φύλου του εμβρύου για ιατρικούς λόγους; E7γ	Σε αυτήν την ερώτηση βλέπουμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου ηλικίας και τόπου διαμονής συμφωνούν με την επιλογή φύλου για ιατρικούς λόγους (βλ. εικόνες 13,14). Από τα παραπάνω ποσοστά μικρή διαφορά υπάρχει στους κατοίκους των επαρχιακών περιοχών και στους φοιτητές όπου τα ποσοστά συμφωνίας και διαφωνίας ήταν ίσα (βλ. εικόνες 15,16).
Θα συμφωνούσατε αν η PGD χρησιμοποιούνταν για οποιαδήποτε ιατρική πάθηση (οποιαδήποτε βαρύτητας); E7δ	Σε αυτήν την ερώτηση βλέπουμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου και μορφωτικού επιπέδου συμφωνούν με τη χρήση της PGD για οποιαδήποτε πάθηση (βλ. εικόνα 17,20). Αντίθετα από τις ηλικιακές ομάδες, η ομάδα [18-25] έδειξε μεγαλύτερα ποσοστά ουδέτερης στάσης απέναντι στην ερώτηση (βλ. εικόνα 18), ενώ και το ποσοστό των συμμετεχόντων που διαμένουν σε κωμοπόλεις ήταν ισόποσο μεταξύ συμφωνίας και διαφωνίας (βλ. εικόνα 19)

<p>Σε κάποια κράτη η PGD χρησιμοποιείται ακόμα και για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως για παράδειγμα για την επιλογή φύλου με πρόθεση μια καλύτερη ποιότητα ζωής και κοινωνική θέση. Ενστερνίζεστε αυτή την άποψη; E7ε</p>	<p>Σε αυτή την ερώτηση το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου, διαφώνησε με την επιλογή φύλου του εμβρύου με πρόθεση μια καλύτερης ποιότητας ζωή, χωρίς δηλαδή να συντρέχει ιατρικός λόγος (βλ. εικόνες 21,22,23,24)</p>
<p>Θα προχωρούσατε στην επιλογή του φύλου του παιδιού σας με σκοπό τη δική σας ικανοποίηση χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος; E7στ</p>	<p>Οι διπλανές ερωτήσεις επειδή έχουν παρόμοιο περιεχόμενο συγκρίθηκαν μαζί. Σε αυτές το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου διαφώνησε με τη χρήση της PGD όταν πρόκειται να χρησιμοποιηθεί τόσο για να ικανοποιηθούν οι αισθητικές απαιτήσεις των γονέων όσο και για την ικανοποίηση τους να επιλέξουν το φύλο χωρίς να συντρέχει ιατρικός λόγος (βλ εικόνες 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32)</p>
<p>Θα συμφωνούσατε με την χρήση της PGD για την επιλογή αισθητικών χαρακτηριστικών (όπως χρώμα ματιών, ύψος, χαρακτηριστικά προσώπου); E7ζ</p>	
<p>Η PGD είναι μια πολύ δαπανηρή μέθοδος, για αυτό το λόγο πολλά ζευγάρια επιλέγουν την κρυοσυντήρηση εμβρύων για μετέπειτα έλεγχο PGD & εμφύτευση στη μήτρα. Συμφωνείτε με αυτή την επιλογή; E7η</p>	<p>Σε αυτήν την ερώτηση το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου συμφώνησε στην κρυοσυντήρηση και την μετέπειτα εμφύτευση των εμβρύων (βλ εικόνες 49-52)</p>
<p>Στην PGD τα γονιμοποιημένα έμβρυα κακής ποιότητας, δηλαδή χωρίς ελπίδα υγιούς εξέλιξης δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό; E7θ</p>	<p>Σε αυτήν την ερώτηση το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, και μορφωτικού επιπέδου συμφώνησε στην καταστροφή των μη υγιών εμβρύων (βλ. εικόνες 33,35,39). Αντίθετα όσον αφορά τον τόπο διαμονής οι κάτοικοι των επαρχιακών περιοχών φαίνεται να διαφωνούν σε μεγαλύτερο ποσοστό απ' ότι συμφωνούν (βλ. εικόνα 37)</p>
<p>Στην PGD τα υγιή γονιμοποιημένα έμβρυα που δεν εμφυτεύονται στη μήτρα της μητέρας και δεν καταψύχονται ή δεν δίνονται σε άλλες υποψήφιες μητέρες ως δωρεά, καταστρέφονται. Συμφωνείτε με αυτό; E7ι</p>	<p>Σε αυτήν την ερώτηση το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου διαφώνησε στην καταστροφή των υγιών εμβρύων που δεν εμφυτεύονται ή δεν γίνονται δωρεές σε υποψήφιες μητέρες (βλ εικόνες 34,36,38,40)</p>

<p>Η PGD είναι μια ιδιαίτερα δαπανηρή μέθοδος. Πιστεύετε θα πρέπει αυτό να αλλάξει ώστε να είναι προσιτή από όλα τα ζευγάρια; E7κ</p>	<p>Σε αυτήν την ερώτηση το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου συμφώνησε στη μείωση του κόστους της τεχνικής PGD ώστε να έχουν πρόσβαση όλοι όσοι την έχουν ανάγκη (βλ. 53-55)</p>
<p>Αν η εκκλησία έχει ηθικούς ενδοιασμούς σε μερικές τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της; E7λ</p>	<p>Οι διπλάνες ερωτήσεις συγκρίθηκαν μαζί επειδή έχουν περιεχόμενο που σχετίζεται με τη θέση της εκκλησίας απέναντι στην IVF και PGD. Σε αυτές τις ερωτήσεις το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, ηλικίας, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου διαφώνησε με την αρνητική στάση της εκκλησίας τόσο για την εξωσωματική γονιμοποίηση όσο και για την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (βλ. εικόνες 41-48)</p>
<p>Αν η εκκλησία είναι αντίθετη στο προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο των εμβρύων θα ενστερνιζόσασταν την άποψη της; E7μ</p>	
<p>Πιστεύεται ότι η PGD θα έπρεπε να είναι υποχρεωτική για την αποφυγή γέννησης ατόμων από γονείς που βεβαιωμένα έχουν γονίδια συγκεκριμένων βαριών ασθενειών; E7ο</p>	<p>Σε αυτήν την ερώτηση το μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων ανεξαρτήτου φύλου, τόπου διαμονής και μορφωτικού επιπέδου συμφώνησε στην υποχρεωτική χρήση PGD όταν οι γονείς γνωρίζουν ότι έχουν γονίδια σοβαρών ασθενειών (βλ. εικόνες 56,58) Αντίθετα τα ποσοστά συμφωνίας και διαφωνίας για αυτή την ερώτηση στην ηλικιακή ομάδα [18-25] φαίνεται να είναι ίσα (βλ. εικόνα 57)</p>

4.2 Συζήτηση

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση αποτελεί μια επαναστατική τεχνική όπου έχει δώσει λύσεις σε οικογένειες χαρίζοντας τους υγιή παιδιά ενώ έχει συμβάλει και στην μείωση των γεννήσεων παιδιών με σοβαρές ασθένειες. Ταυτόχρονα η PGD έχει βοηθήσει στην αντιμετώπιση και στην ίαση σοβαρών ασθενειών με δυνατότητα γέννησης αδερφών-σωτήρων που χάρη στην τεχνική της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης επιλέχθηκαν συμβατά έμβρυα τα οποία κατά τη γέννηση τους θα δωρίσουν κυτταρικό ιστό από τον πλακούντα ώστε να θεραπευτεί κάποιο άλλο μέλος της οικογένειάς τους.

Η διαδικασία ανάλυσης των γονιδιακών χαρακτηριστικών πραγματοποιείται σε ορισμένες χρονικές φάσεις της κυτταρικής διαίρεσης του εμβρύου και κάτω από συγκεκριμένες μοριακές τεχνικές που δίνουν τη δυνατότητα ταυτοποίησης

μεταλλάξεων στα γονίδια και στα χρωμοσώματα. Η PGD αναμφισβήτητα έχει σημαντικά πλεονεκτήματα ως επιπρόσθετη διαδικασία ελέγχου μετά την εξωσωματική όμως δεν παύει να ενέχει και κάποια μειονεκτήματα τα οποία απασχολούν τους επιστήμονες. Η τεχνική της PGD τα τελευταία χρόνια όπου η επιστήμη προχωρά με ιλιγγιώδης ρυθμούς, θέτει σημαντικά ερωτήματα για την ανθρωπότητα και τη μεταχείριση του ανθρώπου ακόμα κι αν γίνεται λόγος για κυτταρικό εμβρυακό πληθυσμό. Όσο περνούν τα χρόνια ολοένα και περισσότερα κράτη επιτρέπουν την πρόσβαση στην PGD όχι μόνο για ιατρικούς λόγους αλλά και οποιοδήποτε επιθυμητό λόγο μπορεί να έχει μια οικογένεια. Πως είναι δυνατόν ο ίδιος ο άνθρωπος που μέχρι πριν 30 χρόνια δεν είχε καν πρόσβαση σε μεθόδους εξωσωματικής, και σε περίπτωση αδυναμίας τεκνοποίησης παρέμενε χωρίς παιδιά, σήμερα να έχει τη δυνατότητα όχι απλά να επιλέγει ένα υγιές έμβρυο αλλά και ένα έμβρυο που θα βασίζεται στις δικές του επιθυμίες ιδανικά. Η επιστήμη σε συνδυασμό με την κοινωνία θα πρέπει να θέσει ουσιαστικούς κανόνες και να διαμορφώσει ένα νομοθετικό πλαίσιο το οποίο από τη μια θα παρέχει τη δυνατότητα σε όσους έχουν πραγματικά ανάγκη να χρησιμοποιούν την τεχνική, και από την άλλη να ελαττώνει τα χαρακτηριστικά της ατέρμονης διάθεσης των επιστημόνων, διότι αν σήμερα είναι μια κατά παραγγελία γέννηση παιδιών που θα βασίζεται σε φαινοτυπικά χαρακτηριστικά, αύριο τι θα μπορούσε να είναι; Ίσως μια διαδικασία που θα είχε αποκλειστικά ευδαιμονικά χαρακτηριστικά εξαφανίζοντας με αυτό τον τρόπο τον κύριο λόγο εφεύρεσης της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης.

Αναφορές

Boyle, R. & Savulescu, J., 2001. Ethics of using preimplantation genetic diagnosis to select a stem cell donor for an existing person. *Education and debate*, 24 Νοέμβριος, pp. 1240-1243.

Harper, J., 2010. The History of PGD. *University Collage London*, pp. 1-10.

Imudia, A. & Plosker, S., 2016. The Past, Present, and Future of Preimplantation Genetic Testing. *Clinics in Laboratory Medicine*, 14 Μάρτιος, pp. 385-399.

Liss, J. και συν., 2016. Current methods for preimplantation genetic diagnosis. *Via Medical*.

Zheng, Z., Zhao, X., Xu, B. & Yao, . N., 2018. What should we focus on before preimplantation genetic diagnosis/screening. *Archives of Medical Science*, 16 Ιανουάριος.

Bar-El, L. και συν., 2016. Blastomere biopsy for PGD delays embryo compaction and blastulation: a time-lapse microscopic analysis. *The Journal of assisted Reproduction and genetics*, 01 October, 33(11), pp. 1449-1457.

Blancato, J., Wolfe, E. & Sacks, P. C., 2017. Preimplantation genetics and other reproductive options in Huntington disease. *Handbook of clinical neurology*, Τόμος 144, pp. 107-111.

Capalbo, A. και συν., 2016. The Impact of Biopsy on Human Embryo Developmental Potential during Preimplantation Genetic Diagnosis. *Biomed research international*, 28 January, p. 10.

Children's, S., n.d.. *seattlechildrens.org*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.seattlechildrens.org/pdf/PE1456.pdf>
[Πρόσβαση 2021 march 1].

Craven, L. και συν., 2017. Novel reproductive technologies to prevent mitochondrial disease. *Human reproduction update*, 23 June, pp. 501-519.

Davidson, M., 2018. *Encyclopaedia Britannica*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.britannica.com/science/preimplantation-genetic-diagnosis>
[Πρόσβαση 25 August 2021].

Dayal, M. B., 2018. *Medscape*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://emedicine.medscape.com/article/273415-overview#showall>
[Πρόσβαση 29 April 2021].

- Dechanet , C. και συν., 2010. Myotonic dystrophy type 1 and PGD: ovarian stimulation response and correlation analysis between ovarian reserve and genotype. *Reproductive BioMedicine online*, 20(5), pp. 610-618.
- Edwards, D. B., 2004. Ethics of PGD: thoughts on the consequences of typing HLA in embryos. *Reproductive Biomedicine online*, 9(2), pp. 222-224.
- Eftekhaari, E. T. και συν., 2015. Ethical considerations in sex selection. *Journal of education and health promotion*, 19 May, p. 13.
- Ehrich, K. και συν., 2007. Choosing embryo: ethical complexity and relational autonomy in staff accounts of PGD. *Sociology of Health and illness*, 06 June, pp. 1091-1106.
- Graven, L. και συν., 2017. Novel reproductive technologies to prevent mitochondrial disease. *Human reproduction update*, 23(5), pp. 501-519.
- Greco, E. και συν., 2020. Preimplantation Genetic Testing: Where We are today. *International Journal of Molecular Sciences*, 21(12), p. 4381.
- Harpe, J. & ESHRE, 2010. The history of PGD. *UCL*, p. 15.
- Jarvholm, S., Broberg, M. & Thurin-Kjellberg, A., 2014. The choice of pre-implantation genetics diagnosis (PGD), a qualitative study among men and women. *Journal of reproductive and infant psychology*, 32(1), pp. 57-69.
- Keymolen, K. και συν., 2007. Clinical outcome of preimplantation genetic diagnosis for cystic fibrosis: the Brussels' experience. *European journal of human genetics*, 15(7), pp. 752-758.
- Knoppers, Bartha, M., Bordet, S. & Isasi, R., 2006. Preimplantation Genetic Diagnosis: An Overview of Socio-Ethical and Legal Considerations. *Annu. Rev. enomics Hum Genet*, 25 May, pp. 201-221.
- Krones, T. & Richter, G., 2004. Preimplantation genetic diagnosis (PGD): European perspectives and the German situation. *The journal of medicine and philosophy*, 29(4), pp. 623-640.
- Liron , B.-E. και συν., 2016. Blastomere biopsy for PGD delays embryo compaction and blastulation: a time-lapse microscopic analysis. *Journal of assisted reproduction and genetics*, 33(11), pp. 1449-1457.
- LiYing, Y. και συν., 2014. Advances in preimplantation genetic diagnosis/screening. *Science China Life Sciences*, 7 Ιούλιος, pp. 665-671.
- Mandal , A., 2018. *New Medical Life science*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.news-medical.net/news/20180704/8-million-babies-born-through-IVF-says-study.aspx>
[Πρόσβαση 4 Ιούλιος 2018].

Minasi, M. G. και συν., 2017. Genetic diseases and aneuploidies can be detected with a single blastocyst biopsy: a successful clinical approach. *Human Reproduction*, 12 Ιούνιος.

Monni, G., Peddes, C., Iuculano, A. & Ibba, R.-M., 2018. From Prenatal to Preimplantation Genetic Diagnosis of β -Thalassemia. Prevention Model in 8748 Cases: 40 Years of Single Center Experience. *Journal of clinical Medicine*, 7(2), p. 35.

Montag, M., Van der Ven, K., Rösing, B. & van der Ven, H., 2009. polar body biopsy : a viable alternative to preimplantation genetic diagnosis and screening. *Reproductive biomedicine online* 18, 18(1), pp. 6-11.

Okeke, C. και συν., 2014. Successful pregnancy outcome after in vitro fertilisation following Pre-implantation Genetic Diagnosis/Polymerase Chain Reaction screening for single gene disorder (sickle cell anaemia) before embryo transfer: The clinical experience of an in vitro fertil. *Nigerian medical journal:journal of the Nigeri Medical*, February, 55(1), p. 87.

Pashalidou, K., 2018. «Genetic testing of Preimplantation embryos: practices and perspectives around the world from an ethical and legal standpoint. *Democritus university of Thrace department of medicine*.

Piyamongkol, W., Vutyavanich, T. & Sanguanserm, S., 2012. Preimplantation genetic diagnosis of alpha-thalassemia-SEA using novel multiplex fluorescent PCR. *Journal of assisted reproduction and genetics*, 29(1), pp. 95-102.

Sciorio, R., Tramontano, L. & Catt, J., 2019. Preimplantation genetic diagnosis (PGD) and genetic testing for aneuploidy (PGT-A): status and future challenges. *Gynecological Endocrinology*, 18 Ιούλιος, 36(1), pp. 6-11.

Sharp, R. και συν., 2010. Moral attitudes and beliefs among couples pursuing PGD for sex selection. *Reproductive biomedicine online*, 21(7), pp. 838-847.

Simpson, J. L., Kuliev, A. & Rechitsky, S., 2018. Overview of Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD): Historical Perspective and Future Direction. *Prenatal Diagnosis*, 1 Δεκέμβριος, pp. 23-43.

Society, I. P. a. M. D., 2016. *Νόσος του Huntington*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.movementdisorders.org/MDS-Files1/Education/Patient-Education/Huntingtons-Disease/pat-Handouts-Huntington-Greek-v2.pdf>
[Πρόσβαση 2021 September 5].

Sullivan-Pyke, C. & Dokras, A., 2018. Preimplantation Genetic Screening and Preimplantation Genetic Diagnosis. *CrossMark*, Μάρτιος, 45(1), pp. 113-125.

Theisen A, 2008. Microarray-based comparative genomic hybridization (aCGH). *Natural Education*, 1(1), p. 45.

Theodosiou, A. & Johnson, M., 2011. The politics of human embryo research and the motivation to achieve PGD. *Reproductive BioMedicine Online*, 22 Μάιος, 22(5), pp. 457-471.

Todd, N., 2019. *WebMD*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.webmd.com/infertility-and-reproduction/guide/in-vitro-fertilization>
[Πρόσβαση 24 Ιούλιος 2021].

Wilton, L. και συν., 2009. The causes of misdiagnosis and adverse outcomes in PGD. *Human reproduction*, 24(5), pp. 1221-1228.

Zuckerman, S., Zeevi, D. A., Gooldin, S. & Altarescu, G., 2017. Acceptable applications of preimplantation genetic diagnosis (PGD) among Israel users. *European Journal of Human Genetics*, 25(10), pp. 113-117.

Βενετίκου, Μ. & Ιατράκης, Γ., 2015. *Εγχειρίδιο Παθολογίας*. Αθήνα: Εκδόσεις Ζεβελεκάκη.

Γραμμένου, Π. & Μπαμίχα, Ε., 2013. Νεότερα δεδομένα στην εξωσωματική γονιμοποίηση - νοσηλευτικές παρεμβάσεις. *Αλεξάνδρειο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Θεσσαλονίκης*.

ΕΚΠΑ, Ε. Ι. Γ., χ.η.. *iatrikigenetiki.med.uoa.gr*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <http://www.iatrikigenetiki.med.uoa.gr/e3etaseis-nosimata/proemfyteytiki-genetiki-diagnwsh.html>
[Πρόσβαση 26 June 2021].

Εμβρυογένεσις, n.d.. *embryogenesis.gr*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.embryogenesis.gr/it/servizi-%CE%B5mbriologia/medicina-ginecologia/20-%CE%B3%CE%B5%CE%BD%CE%B5%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AE-%CE%BA%CE%B1%CE%B9-%CE%B5%CE%BC%CE%B2%CF%85%CE%BF%CE%BB%CE%BF%CE%B3%CE%AF%CE%B1/231-%CE%BC%CE%B7-%CE%B5%CF%80%CE%B5%CE%BC%CE%>
[Πρόσβαση may 8 2021].

Ευγονία, n.d.. *eugonia.com.gr*. [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.eugonia.com.gr/el/eksosomatiki/ekselikseis-stin-eksosomatiki/emvryologikes-ekselikseis/ngs-alliloyxisi-dna-neas-genias>
[Πρόσβαση 6 December 2021].

Καστροπούλου, Α., 2016. ICSI ή κλασική IVF : παρούσα κατάσταση, αποτελεσματικότητα, πλεονεκτήματα και μειονεκτήματα κάθε μεθόδου.. *Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης / Σχολή Επιστημών Υγείας - Τμήμα Ιατρικής*.

Κυριακού, Γ. Ε., 2017. *Γονιμότητα - Στείρωση*. Υπάρχει φυσική αντιμετώπιση; [Ηλεκτρονικό]
Available at: <https://www.iator.gr/2017/08/29/gonimotita-stirotita-yparchi-fysiki->

antimetopisi/

[Πρόσβαση 29 Αύγουστος 2017].

Μπίτζιου , Σ.-Μ., 2018. Ιατρικώς Υποβοηθούμενη αναπαραγωγή- νομικά, οικονομικά και ηθικά ζητήματα. *Πανεπιστήμιο Πειραιώς / Τμήμα Οικονομικής Επιστήμης*.

Νομικού, Ε., 2010. Γνώσεις και αντιλήψεις αναφορικά με την κυστική ίνωση. *ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΕΙΡΑΙΑ*.

Ντρουμπογιάννη, Α., 2016. Ηθικα και βιοηθικά ζητήματα κατά τη νεφεφαργμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης στην Ελλάδα. *Πανεπιστήμιο Κρήτης*, 8 Ιούνιος.

Παρασκευά, Β., 2010. «IVF ή ICSI; Νεότερα δεδομένα.». *Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας / Σχολή Επιστημών Υγείας*.

Σούμπλης, Π. & Βογιατζάκη , Χ., 2008. *Εγχειρίδιο Μελέτης Ζώων Εργαστηρίου*. 2η επιμ. Αθήνα: Εκδόσεις Νέων Τεχνολογιών.