

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΔΥΤΙΚΗΣ ΑΤΤΙΚΗΣ



ΣΧΟΛΗ  
ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΩΝ ΟΙΚΟΝΟΜΙΚΩΝ ΚΑΙ  
ΚΟΙΝΩΝΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ  
ΤΜΗΜΑ ΔΙΟΙΚΗΣΗΣ ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΕΩΝ

ΤΟΜΕΑΣ  
ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΟΛΙΤΙΚΗΣ



ΠΜΣ  
ΔΙΟΙΚΗΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ ΥΠΗΡΕΣΙΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ  
ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ

ΠΡΟΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΒΙΟΗΘΙΚΗ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΑΦΡΟΔΙΤΗ Π. ΒΑΛΑΒΑΝΗ

ΑΘΗΝΑ 2021

## Τριμελής Επιτροπή Αξιολόγησης

Επιβλέπουσα Καθηγήτρια ΜΗΤΡΟΣΥΛΗ ΑΣΗΜΑΚΟΠΟΥΛΟΥ ΜΑΡΙΑ

ΥΠΟΓΡΑΦΗ

Μέλος Αναπληρώτρια Καθηγήτρια ΓΟΥΛΑ ΑΣΠΑΣΙΑ

ΥΠΟΓΡΑΦΗ

Μέλος Καθηγητής ΣΑΡΡΗΣ ΜΑΡΚΟΣ

ΥΠΟΓΡΑΦΗ



## ΔΗΛΩΣΗ ΣΥΓΓΡΑΦΕΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ

Η κάτωθι υπογεγραμμένη Βαλαβάνη Αφροδίτη του Παναγιώτη, με αριθμό μητρώου ΑΜ 19029 φοιτήτρια του Προγράμματος Μεταπτυχιακών Σπουδών Διοίκηση και Διαχείριση Υπηρεσιών Υγείας και Κοινωνικής Φροντίδας του Τμήματος Διοίκησης Επιχειρήσεων της Σχολής Διοικητικών, Οικονομικών και Κοινωνικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής, δηλώνω ότι:

«Είμαι συγγραφέας αυτής της μεταπτυχιακής 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».

Επιθυμώ την απαγόρευση πρόσβασης στο πλήρες κείμενο της εργασίας μου μέχρι 30-10-2021 και έπειτα από αίτηση μου στη Βιβλιοθήκη και έγκριση του επιβλέποντα καθηγητή.

Ο/Η Δηλών/ούσα

ΒΑΛΑΒΑΝΗ ΑΦΡΟΔΙΤΗ



## ΣΥΝΤΟΜΗ ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Τα τελευταία χρόνια, η παράλληλη ανάπτυξη μεθόδων μοριακής βιολογίας-γενετικής και βιοπληροφορικής άλλαξε εντελώς τη διάγνωση, την πρόληψη και τη θεραπεία γενετικών ασθενειών. Μία διαγνωστική εξέταση χρησιμοποιείται για να εντοπίσει ή να αποκλείσει μια συγκεκριμένη γενετική ή χρωμοσωμική ανωμαλία. Τα αποτελέσματα των διαγνωστικών εξετάσεων μπορεί να έχουν θετικό ή αρνητικό αντίκτυπο στις επιλογές ενός ατόμου στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης και του ελέγχου των ασθενειών.

Η διαδικασία των γενετικών ελέγχων, η προσδοκία και η ανακοίνωση των αποτελεσμάτων δημιουργεί συναισθηματικές εξάρσεις και εγείρει ηθικά διλήμματα με άγνωστες συνέπειες στο περιβάλλον του ατόμου. Σε κάθε περίπτωση απαιτείται γενετική συμβουλευτική που αποσκοπεί στη σωστή και εκτεταμένη ενημέρωση του εξεταζόμενου αλλά και την ορθή διαχείριση του αποτελέσματος.

**Λέξεις κλειδιά:** γενετικές εξετάσεις, γενετική συμβουλευτική, γενετικά δεδομένα, βιοτράπεζες, ηθικά διλήμματα, δίκαιο γενετικών εξετάσεων.

## **ABSTRACT**

In recent years, the parallel development of molecular biology-genetic and bioinformatics methods has completely changed the diagnosis, prevention and treatment of genetic diseases. A diagnostic test is used to detect or rule out a specific genetic or chromosomal abnormality. The results of diagnostic tests can have a positive or negative impact on an individual's choices in healthcare and disease control.

The process of genetic testing, anticipation of results and their announcement triggers a patchwork of emotions and raises ethical dilemmas with unknown consequences for the individual's environment. In any case, genetic counseling is required, which aims at the correct and extensive information of the examinee but also the correct management of the result.

**Keywords:** genetic testing, genetic counseling, genetic data, biobanks, ethical dilemmas, genetic testing law.

## **ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ**

Με την παρούσα διπλωματική εργασία ολοκληρώνονται οι σπουδές μου στο μεταπτυχιακό πρόγραμμα σπουδών «Διοίκηση και Διαχείριση Υπηρεσιών Υγείας και Κοινωνικής Φροντίδας». Θέλω να εκφράσω τις ευχαριστίες μου στους καθηγητές μου για την πολύτιμη βοήθεια και την καθοδήγηση τους στη διάρκεια των σπουδών μου.

Θα ήθελα ιδιαιτέρως να ευχαριστήσω την επιβλέπουσα καθηγήτρια κα Μητροσύλη για την ανάθεση της διπλωματικής εργασίας, την εμπιστοσύνη και την πολύτιμη βοήθεια που μου πρόσφερε για την υλοποίηση της.

Τέλος, ευχαριστώ την οικογένεια μου για την υπομονή και τη συμπαράσταση τους όλο αυτό το διάστημα. Η στήριξη τους υπήρξε καθοριστική για την ολοκλήρωση της προσπάθειας μου.

## ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

ΣΥΝΤΟΜΗ ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	V
ABSTRACT .....	VII
ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ.....	VII
ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ.....	1
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΑΚΡΩΝΥΜΙΩΝ ΚΑΙ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ .....	5
ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	7
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	8
A. ΙΑΤΡΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	10
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΡΩΤΟ: Γενετική.....	10
1.1 Ορισμός.....	10
1.2 Σύντομη ιστορική αναδρομή .....	10
1.3 Κλάδοι της Γενετικής .....	11
1.4 Γενετική η επιστήμη του μέλλοντος .....	13
1.5 Βασικές έννοιες της Γενετικής.....	13
1.5.1 Δομή DNA .....	14
1.5.2 Λειτουργίες του DNA .....	15
1.5.3 Δομή χρωματισσώματων.....	16
1.5.4 Λειτουργίες χρωμοσωμάτων .....	17
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Γενετικές ασθένειες.....	19
2.1 Γενετικές ασθένειες που συνδέονται με καρυοτυπικές ανωμαλίες.....	20
2.2 Μονογονιδιακές ασθένειες .....	20
2.3 Πολυγονιδιακές ασθένειες .....	21
2.4 Πολυπαραγοντικές ασθένειες.....	22
2.5 Μιτοχονδριακές ασθένειες.....	22
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΡΙΤΟ: Γενετικές εξετάσεις .....	23
3.1 Γενετικές εξετάσεις διαγνωστικού χαρακτήρα.....	23
3.1.2 Προεμφυτευτικοί έλεγχοι .....	24
3.1.3 Γενετικές εξετάσεις σε γενεαλογικά δένδρα .....	24
3.1.4 Γενετικές εξετάσεις σε ομάδες προσώπων με κοινά κλινικά συμπτώματα.....	25
3.2 Γενετικές εξετάσεις προληπτικού χαρακτήρα .....	26
3.2.1 Προληπτικοί έλεγχοι σε πληθυσμούς .....	26



3.3 Γενετική έρευνα σε πληθυσμούς .....	26
3.4 Φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις .....	27
3.5 Γενετικό αποτύπωμα (genetic fingerprint) .....	28
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΕΤΑΡΤΟ: Μοριακά Γενετικά tests .....	29
4.1 Τύποι γενετικών εξετάσεων .....	29
4.2 Μέθοδοι μοριακών γενετικών tests .....	31
4.2.1 Η Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (Polymerase Chain Reaction, PCR) .....	31
4.2.2 Στύπωμα κατά Southern .....	32
4.2.3 FISH (Fluorescence in situ hybridization) .....	32
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΕΜΠΤΟ: Γενετική συμβουλευτική .....	34
5.1 Εισαγωγή στη Γενετική συμβουλευτική .....	34
5.2 Υπηρεσίες Γενετικής στην Ελλάδα .....	40
5.3 Γενετικά και Ιατρικά δεδομένα .....	41
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΚΤΟ: Αρχεία Γενετικών Δεδομένων και Βιοτράπεζες .....	42
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΒΔΟΜΟ: Χρησιμότητα και εφαρμογές των γενετικών εξετάσεων .....	45
7.1 Οφέλη γενετικών εξετάσεων .....	47
7.2 Πιθανοί κίνδυνοι και περιορισμοί .....	47
7.3 Γενετικά κληρονομικά νοσήματα .....	48
7.4 Παραδείγματα εφαρμογών .....	50
Β ΜΕΡΟΣ .....	56
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΟΓΔΩΟ: Βιοηθική, Βιοηθικά και Δεοντολογικά Διλήματα .....	56
8.1. Γενετικές εξετάσεις στον τομέα της υγείας .....	56
8.1.1. Προϋποθέσεις διενέργειας γενετικών εξετάσεων .....	56
8.2 Γενετικές εξετάσεις και εργασία .....	72
8.3 Γενετικές εξετάσεις και ασφάλιση .....	75
8.4 Η ηθική της Φαρμακογονιδιωματικής .....	76
8.5 Γονιδιακή θεραπεία .....	78
8.6 Γενετικές εξετάσεις και δικαιοσύνη .....	80
8.7 Βιοτράπεζες και ηθικές διαπλοκές .....	81
8.8 Γενετικός Ντετερμινισμός .....	82
Γ ΜΕΡΟΣ .....	85
ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΝΑΤΟ: Το Δίκαιο των Γενετικών εξετάσεων .....	85
9.1 Διεθνές δίκαιο .....	85
9.1.1 Συναίνεση του εξεταζόμενου .....	85

9.1.2 Ιατρική ευθύνη.....	86
9.1.3 Ευγονική.....	87
9.1.4 Γνώση των γενετικών δεδομένων.....	89
9.1.5 Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας.....	91
9.2 Ελληνικό Δίκαιο.....	92
9.2.1 Συναίνεση ενδιαφερομένου.....	92
9.2.2 Ιατρική ευθύνη.....	94
9.2.3 Ευγονική.....	94
9.2.4 Γνώση των γενετικών δεδομένων.....	95
9.2.5 Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας.....	96
9.3 Σεβασμός στην ιδιωτικότητα και υποχρέωση εχεμύθειας.....	97
9.4 Το δικαίωμα στη μη γνώση.....	98
9.5 Γενετικές εξετάσεις και εργασία.....	99
9.6 Γενετικές εξετάσεις & ασφάλιση.....	102
9.7 Η συνταγματική κατοχύρωση της γενετικής ταυτότητας.....	104
9.8 Νομικό πλαίσιο γενετικής συμβουλευτικής.....	104
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	107
ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	109
ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	113



## Κατάλογος Ακρωνυμίων και Συντομογραφιών

DNA (Deoxyribonucleic acid)	Δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ
Genetic test	Γενετικός έλεγχος ή γενετικό τεστ
NGS (Next Generation Sequencing)	Αλληλούχιση DNA Νέας Γενιάς
PCR	Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης
RNA (Ribonucleic acid)	Ριβονουκλεϊκό οξύ
SNP's (Single Nucleotide Polymorphism)	Υποκατάσταση ενός νουκλεοτιδίου
WHO	Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας
ΑΠΔΠΧ	Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα
Εδ.	Εδάφιο
ΕΕ	Ευρωπαϊκή Ένωση
ΕΚ	Ευρωπαϊκό Κοινοβούλιο
ΕΣ	Ευρωπαϊκό Συμβούλιο
ΕΣΔΑ	Ευρωπαϊκή Σύμβαση για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου
ΗΠΑ	Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής
ΚΙΔ	Κώδικας Ιατρικής Δεοντολογίας
Ν. (ν.)	Νόμος
ΟΗΕ	Οργανισμός Ηνωμένων Εθνών
Παρ.	Παράγραφος

Π.Κ	Ποινικός Κώδικας
ΠΟΥ	Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας
ΣΥΝ	Σύνταγμα
ΦΕΚ	Φύλλο Εφημερίδας της Κυβέρνησης

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Οι γενετικές εξετάσεις αποτελούν μια διαγνωστική εφαρμογή της γενετικής τεχνολογίας που ξεπέρασαν πλέον το πειραματικό στάδιο και χρησιμοποιούνται ευρέως σήμερα στην κλινική πράξη. Οι διαγνωστικές δυνατότητες του γενετικού ελέγχου είναι εντυπωσιακές και ο κατάλογος των ανιχνεύσιμων γενετικών νοσημάτων αυξάνει καθημερινά. Οι δυνατότητες αυτές ανέδειξαν πολλά ερωτήματα ηθικής και κοινωνικής φύσεως και πυροδότησαν νέες εξελίξεις σε κοινωνικοπολιτικό επίπεδο.

Για την επιστήμη της Βιοηθικής, η χαρτογράφηση του Ανθρώπινου Γονιδιώματος δεν αποτελεί ηθικό πρόβλημα αφού δεν εξυπηρετεί κάποια επιδίωξη. Οι προβληματισμοί όμως αλλά και τα διλήμματα που αφορούν τις ηθικές αρχές και αξίες του ανθρώπου, το κοινωνικό του περιβάλλον αλλά και το δίκαιο προκύπτουν από το πεδίο εφαρμογής της γενετικής τεχνολογίας, δηλαδή, τη διαγνωστική, την προεμφυτευτική και την προγεννητική διάγνωση. Το απόρρητο των γενετικών προσωπικών δεδομένων, η ενήμερη συναίνεση καθώς και το δικαίωμα στη μη γνώση αποτελούν κάποια μόνο από τα βιοηθικά διλήμματα που προκύπτουν.

Σκοπός της παρούσης εργασίας είναι να αναζητηθεί αν μπορούν οι γενετικές εξετάσεις να συντελέσουν θετικά στον τομέα της έρευνας, πρόληψης και θεραπείας των ασθενειών. Επιπλέον στόχοι της εργασίας αποτελούν η προσπάθεια για προβολή των ηθικών στοχασμών και σκέψεων που προκύπτουν κατά την έρευνα και εφαρμογή των γνώσεων αυτών αλλά και ο ρόλος της συμβουλευτικής γενετικής στη σημερινή κοινωνία. Η εν λόγω διπλωματική εργασία θα βασισθεί σε ανασκόπηση της ελληνικής και ξένης βιβλιογραφίας, άρθρων και περιοδικών.

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το 1964, ο Gregor Johann Mendel διατύπωσε μία σειρά νόμων γνωστών ως «*Νόμοι του Μέντελ*» για την κληρονομικότητα, ανοίγοντας το δρόμο για τη διατύπωση της «*Χρωμοσωμικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας*», κατά την οποία τα γονίδια εδράζονται στα χρωμοσώματα και κληρονομούνται. Μετά τις σπουδαίες ανακαλύψεις γύρω από τους γενετικούς μηχανισμούς, ορθά ο 20ος αιώνας θεωρείται ο αιώνας της γενετικής ανάπτυξης.

Συνέπεια της εκρηκτικής ανόδου της Μοριακής Γενετικής ιδιαίτερα τις τελευταίες δεκαετίες και του πλήθους των εφαρμογών της στην Ιατρική, οι γενετικές εξετάσεις συνέβαλαν με πρωτοφανή τρόπο, τόσο στη διάγνωση και πρόληψη, όσο βέβαια και στην έρευνα. Η συνεισφορά τους στον τομέα της πρόληψης και της αποφυγής του κινδύνου εκδήλωσης γενετικής ασθένειας υπεισέρχεται στον πυρήνα της σύγχρονης ιατρικής πράξης. Επίσης, οι ιατρικές έρευνες βοηθούν στην κατανόηση πολλών μηχανισμών της γενετικής και της μοριακής βιολογίας με αποτέλεσμα η Γενετική του Ανθρώπου, να επικεντρώνεται όχι μόνο στο άτομο, αλλά και στην οικογένεια.

Το ανθρώπινο γονιδίωμα, η χαρτογράφηση γονιδίων και η αναπαράσταση ολόκληρης της αλληλουχίας DNA είναι σημαντικές ανακαλύψεις. Πολλές μέθοδοι νέας γενιάς που ξεκινούν από το γενετικό έλεγχο και φθάνουν στα μοριακά φάρμακα εμφανίστηκαν και έφεραν επανάσταση στο πεδίο της υγείας. Ο προσδιορισμός της βασικής αιτίας των γενετικών ασθενειών σημαίνει πρακτικά μια τεράστια επέκταση των επιλογών διάγνωσης και πρόληψης της νόσου στο πλαίσιο της σύγχρονης ιατρικής. Επιτυγχάνεται μεγαλύτερη ακρίβεια, περισσότερες προσωπικές θεραπείες και υψηλότερη αποτελεσματικότητα και δίνονται λύσεις στα προβλήματα που αφορούν τα αίτια διαφόρων γενετικών νόσων, αλλά και παραγόντων προδιάθεσης αυτών. Η διάγνωση μιας γενετικής διαταραχής θα πρέπει να αποκαλύπτεται μόνο για την ωφέλεια του ασθενή και για λόγους που αφορούν τον τρόπο θεραπείας ή μεταβίβασής της στους απογόνους.

Ωστόσο, η έρευνα πάνω στο ανθρώπινο γονιδίωμα επέφερε και βιοηθικούς προβληματισμούς που καταδεικνύουν την ανάγκη για βαθύτερο στοχασμό από τον κοινωνικό κόσμο. Ένα μείζον ηθικό ζήτημα που δημιουργείται κατά τις γενετικές

εξετάσεις είναι η κυκλοφορία των γενετικών πληροφοριών. Οι συνέπειες είναι πολλές, εμπλέκοντας άτομα και οικογένειες, καθώς και το ευρύτερο κοινωνικό και επαγγελματικό περιβάλλον. Η γνώση για γενετική προδιάθεση ή η ύπαρξη ενός προβληματικού γονιδίου μπορεί να επιφέρει πολλές αλλαγές στην καθημερινή ζωή του ατόμου. Συχνά το άτομο επαναπροσδιορίζει τις αρχές και τις προτεραιότητές του, αντιμετωπίζει σημαντικά προβλήματα ψυχικής υγείας μειώνοντας την αυτοεκτίμησή του, ενώ συχνά βιώνει κοινωνικό στιγματισμό, περιθωριοποιείται και απομονώνεται.



## **A. ΙΑΤΡΙΚΟ ΜΕΡΟΣ**

### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΡΩΤΟ: ΓΕΝΕΤΙΚΗ**

#### **1.1 Ορισμός**

Η Γενετική είναι ένας από τους κλάδους της Βιολογίας που απαντά σε θέματα σχετικά με την κληρονομικότητα και τη βιοποικιλότητα και κυρίως ασχολείται με τους μηχανισμούς που σχετίζονται με αυτές. Από την αρχαιότητα είχε παρατηρηθεί ότι κάποια χαρακτηριστικά και ιδιότητες των ζωντανών οργανισμών μεταφέρονται στους απογόνους μεταξύ των γενεών (Russell, 2009).

#### **1.2 Σύντομη ιστορική αναδρομή**

Η κληρονομικότητα έχει απασχολήσει τον άνθρωπο από τα αρχαία χρόνια. Στη Μεσοποταμία οι Βαβυλώνιοι γνώριζαν ότι για να παράγουν καρπούς οι φοίνικες, η γύρη των αρσενικών φυτών έπρεπε να μεταφερθεί στα μπουμπούκια των θηλυκών φυτών. Στην Ελλάδα, ο Πυθαγόρας υπέθεσε ότι η ζωή αρχίζει με την ένωση του αρσενικού και θηλυκού σπέρματος, τα οποία βρίσκονται σε ορισμένα μέρη του ανθρώπινου σώματος. Τον τέταρτο αιώνα π.Χ ο Αριστοτέλης διατύπωσε την άποψη ότι το σπέρμα αποτελεί το φορέα όλων των γενετικών χαρακτηριστικών, επειδή περιέχει όλα τα απαραίτητα στοιχεία για τη δημιουργία του σώματος. (Fox– Keller, 2004)

Το 1651, ο αγγλικής καταγωγής ιατρός William Harvey προέβαλε μια άλλη άποψη. Κατά την εξέταση του εμβρύου ενός ελαφιού, παρατήρησε ότι στα όργανα του θηλυκού υπάρχουν αυγά και τα ονόμασε ωοθήκες ενώ το σπέρμα ανέφερε ότι περιείχε το γενετικό υλικό του αρσενικού. Στις αρχές του 19ου αιώνα ο Γάλλος φυσιολόγος Lamarck πίστευε ότι τα χαρακτηριστικά των απογόνων μεταβιβάστηκαν επίσης από γενιά σε γενιά. Στο τελευταίο μέρος του ίδιου αιώνα, ο Charles Darwin πίστευε ότι τα είδη εξελίσσονται, γεγονός που δείχνει τη σημασία της κατανόησης των γενετικών μηχανισμών. Ωστόσο, «πατέρας» της γενετικής έχει θεωρηθεί ο Αυστριακός επιστήμονας και μοναχός Gregor Johann Mendel, ο οποίος μελέτησε λεπτομερώς την κληρονομικότητα σε μπιζέλια και το 1964 διατύπωσε μία σειρά νόμων γνωστών ως «*Νόμοι του Μέντελ*» για την κληρονομικότητα, ανοίγοντας το δρόμο για τη διατύπωση της «*Χρωμοσωμικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας*», κατά την οποία τα γονίδια

εδράζονται στα χρωμοσώματα και κληρονομούνται. Διαφαίνεται λοιπόν, μετά τις σπουδαίες ανακαλύψεις γύρω από τους γενετικούς μηχανισμούς, πως ο 20ος αιώνας δίκαια θεωρείται ο αιώνας της γενετικής ανάπτυξης. (Russell, 2009)

### 1.3 Κλάδοι της Γενετικής

Η Γενετική περιλαμβάνει τους κλάδους:

1. Κλασσική γενετική: Από αυτόν τον κλάδο, άρχισε η ιστορία της γενετικής και θεωρείται η βάση σε όλους τους κλάδους. Επικεντρώνεται στον τρόπο μετάδοσης των γενετικών χαρακτηριστικών μέσα από τις γενιές.

2. Κυτταρογενετική: Αυτός ο κλάδος μελετά τη σχέση μεταξύ γενετικών μηχανισμών και κυτταρικών λειτουργιών. Στην κυτταρογενετική συνδυάζονται οι ερευνητικές τεχνικές της δομής αλλά και των λειτουργιών των κυττάρων με μεθόδους και διαδικασίες που ανήκουν στην κλασσική γενετική.

3. Μικροβιακή γενετική: Μελετά τη μεταφορά κληρονομικών χαρακτηριστικών σε γενιές μικροοργανισμών. Η ικανότητα των μικροοργανισμών να αναπαράγονται με εξαιρετικά γρήγορους ρυθμούς οδήγησε πολλούς ερευνητές στη χρησιμοποίησή τους ως εργαλεία για να λάβουν απαντήσεις για πιο περίπλοκους οργανισμούς μεγαλύτερου μεγέθους.

4. Μοριακή γενετική: Αυτός ο κλάδος χρησιμοποιεί την κλασσική γενετική ως βάση, εντούτοις οι μέθοδοί της σχετίζονται με τη μοριακή βιολογία και στοχεύει στην ανάλυση των γονιδίων. Η μοριακή γενετική αναπτύχθηκε ιδιαίτερα τον 20ο αιώνα με την πρόοδο της τεχνολογίας.

5. Γενετική του πληθυσμού: Η γενετική του πληθυσμού μελετά τη συχνότητα κατανομής των γονιδίων σε διαφορετικές ομάδες πληθυσμού. Συνήθως χρησιμοποιεί μεθόδους από τη στατιστική έρευνα και επιστήμη. Απαντά σε ερωτήσεις που σχετίζονται με προγενέστερες μετακινήσεις του πληθυσμού, τη φυλογενετική σχέση, τα χαρακτηριστικά των εθνικών φυλών, το περιβάλλον και τον τρόπο που επιδρά στα φυλετικά χαρακτηριστικά.

6. Η Ιατρική Γενετική: Στο κλάδο αυτό η εστίαση εξειδικεύεται στην ανάλυση της γενετικής βάσης μιας ασθένειας. Πρωταρχικός σκοπός της είναι η αξιολόγηση του

κινδύνου επανεμφάνισης μιας γενετικής διαταραχής και σε άλλα μέλη μιας οικογένειας. Τα κυριότερα σημεία εφαρμογής της είναι:

- **Κλινική Γενετική:** Ασχολείται με την αντιμετώπιση των κληρονομούμενων ασθενειών, καθώς και τις διαμαρτίες διάπλασης -συγγενείς ανωμαλίες. Ο σκοπός της είναι η πρόληψη, η αποφυγή και η θεραπεία αυτών των νοσημάτων. Προσπαθεί να βελτιώσει τη ζωή των ατόμων που νοσούν στην καθημερινή πράξη. Επιπλέον δύναται να απομακρύνει επιπλοκές ασθενειών που εκδηλώνονται.
- **Δυσμορφολογία:** Μελετά τις μορφολογικές διαταραχές ανάπτυξης.
- **Ιατρική Βιολογία:** Μελετά την κλινική εφαρμογή της μοριακής βιολογίας στη διάγνωση και θεραπεία της νόσου.
- **Γενετική Συμβουλευτική:** Έχει αντικείμενο την παροχή σωστής ενημέρωσης στα άτομα και στις οικογένειες που αντιμετωπίζουν μια γενετική ασθένεια. (Fox-Keller E, 2000)
- **Εξατομικευμένη Γενετική Ιατρική:** Δεν υπάρχει κανένας καθολικά αποδεκτός ορισμός της εξατομικευμένης ιατρικής, ωστόσο ο ορισμός του Ευρωπαϊκού Συμβουλίου είναι ευρέως αποδεκτός στην Ευρώπη: *«Ιατρικό μοντέλο που χρησιμοποιεί τον χαρακτηρισμό των φαινοτύπων και των γονοτύπων των ατόμων ή που προσαρμόζει τη σωστή θεραπευτική στρατηγική για τον κατάλληλο άνθρωπο, την κατάλληλη στιγμή και καθορίζει την προδιάθεση για ασθένεια ή / και παρέχει έγκαιρη και στοχοθετημένη πρόληψη και σχετίζεται με την ευρύτερη έννοια της ασθενοκεντρικής φροντίδας»* ΕΣ (2015/C 421/03)
- **Φαρμακογενετική:** Η φαρμακογενετική είναι ένας ταχέως αναπτυσσόμενος κλάδος της κλινικής φαρμακολογίας. Ουσιαστικά, η εφαρμογή της δίνει τη δυνατότητα να καθοριστεί πιο ολοκληρωμένα η κατάλληλη θεραπεία καθώς επίσης και η βέλτιστη δόση αυτής για ένα άτομο βασιζόμενη στα γενετικά χαρακτηριστικά. Ο στόχος της φαρμακογενετικής είναι να αναλύσει με ακρίβεια τα γενετικά χαρακτηριστικά κάθε ασθενούς, ώστε οι γιατροί να μπορούν να προσδιορίσουν εάν το φάρμακο είναι αποτελεσματικό για τον ασθενή ή θα προκαλέσει επικίνδυνες παρενέργειες. (Nussbaum, 2011) και (Carrico, 2000).

#### **1.4 Γενετική η επιστήμη του μέλλοντος**

Η ιατρική τεχνολογία αναπτύσσεται παράλληλα κάθε μέρα και παρουσιάζει εξέλιξη τόσο στο επιστημονικό όσο και στο τεχνολογικό πεδίο, παρέχοντας συνεχώς νέα εργαλεία και εφαρμογές στην κλινική και εργαστηριακή ιατρική πρακτική πρωτίστως για θεραπεία ασθενών και δευτερευόντως για προώθηση του ιατρικού έργου.

Η συνεισφορά των εξελίξεων στη γενετική είναι τεράστια και ιδιαίτερα στον τομέα της πρόληψης και της αποφυγής του κινδύνου εκδήλωσης γενετικής ασθένειας και αποτελεί το επίκεντρο της σύγχρονης ιατρικής. Επιπλέον, ο γενετικός έλεγχος, η γενετική συμβουλευτική και η προγεννητική διάγνωση είναι μερικές από τις εφαρμογές της γενετικής στην ιατρική πρακτική.

Αφετέρου, οι ιατρικές έρευνες συμβάλλουν στην κατανόηση πολλών μηχανισμών της γενετικής και της μοριακής βιολογίας με αποτέλεσμα η Γενετική του Ανθρώπου, ένας νέος κλάδος που γνωρίζει ιδιαίτερη άνθηση και επικεντρώνεται στην οικογένεια και όχι στο άτομο.(Nussbaum, 2011).

Το Πρόγραμμα Ανθρώπινου Γονιδιώματος, η χαρτογράφηση γονιδίων και η αναπαράσταση ολόκληρης της αλληλουχίας DNA είναι σημαντικές ανακαλύψεις στη θεραπεία, την πρόληψη και τη διάγνωση ασθενειών στη βιοϊατρική έρευνα. Στον κλάδο της βιολογικής ιατρικής πολλές μέθοδοι νέας γενιάς που ξεκινούν από το γενετικό έλεγχο και φθάνουν στα μοριακά φάρμακα εμφανίστηκαν και προκάλεσαν επαναστατική πρόοδο στην υγεία. Τα τελευταία δέκα χρόνια, η γνώση της ανθρώπινης γενετικής και η ανάπτυξη της διαγνωστικής τεχνολογίας που βασίζεται στη μοριακή βιολογία έθεσαν τα θεμέλια για τη νέα προληπτική ιατρική. Ο προσδιορισμός της βασικής αιτίας των γενετικών ασθενειών στην πράξη σημαίνει μια τεράστια επέκταση των επιλογών διάγνωσης και πρόληψης της νόσου σε σύγκριση με τη σύγχρονη ιατρική, με μεγαλύτερη ακρίβεια, περισσότερες προσωπικές θεραπείες και υψηλότερη αποτελεσματικότητα.. (EK 2001).

#### **1.5 Βασικές έννοιες της Γενετικής**

Η σπουδαιότητα της γενετικής έρευνας προϋποθέτει την κατανόηση της φύσης του γενετικού υλικού, του τρόπου οργάνωσής του στο ανθρώπινο γονιδίωμα και της διαδικασίας με την οποία μεταβιβάζεται από το ένα κύτταρο στο άλλο με την κυτταρική διαίρεση από γενιά σε γενιά κατά την αναπαραγωγή. Η γενετική πληροφορία κρυπτογραφείται σε μεγάλες ποσότητες της χημικής ένωσης δεοξυριβονουκλικό οξύ (DNA) που αποτελεί το ανθρώπινο γονιδίωμα και συντονίζει τις λειτουργίες του οργανισμού, την εμβρυογένεση, την ανάπτυξη, την αύξηση, το μεταβολισμό και την αναπαραγωγή. Κάθε κύτταρο που εμπεριέχει πυρήνα φέρει αντίγραφο του γονιδιώματος, το οποίο στο πυρήνα του κυττάρου οργανώνεται σε ραβδόμορφους σχηματισμούς τα χρωμοσώματα. Υπολογίζεται, ότι περιέχει 25.000 γονίδια τις μονάδες δηλαδή εκείνες της γενετικής πληροφορίας, που βρίσκονται σε γραμμική σειρά κατά μήκος των χρωμοσωμάτων παίρνοντας μια συγκεκριμένη το καθένα θέση. (Nussbaum, 2011)

### **1.5.1 Δομή DNA**

Το DNA είναι ένα γραμμικό πολυμερές μόριο αποτελούμενο από νουκλεοτίδια. Είναι η αλληλουχία νουκλεοτιδίων που καθορίζει τις γενετικές πληροφορίες. Το νουκλεοτίδιο σχηματίζεται από τρία συστατικά:

- μία αζωτούχο βάση
- ένα σάκχαρο (δεοξυριβόζη)
- μία φωσφορική ομάδα

Όλες οι κυτταρικές μορφές έχουν αποθηκευμένες τις γενετικές τους πληροφορίες με τη μορφή μιας αλληλουχίας μεταξύ τεσσάρων οργανικών αζωτούχων βάσεων, της αδενίνης (A), της θυμίνης (Σ), της γουανίνης (G) και της κυτοσίνης (C), από τις οποίες αποτελείται το μακρομόριο το οποίο ονομάζεται δεοξυριβονουκλικό οξύ (DNA). Η αδενίνη και η γουανίνη κατατάσσονται στις πουρίνες ενώ η κυτοσίνη και η θυμίνη στις πυραμιδίνες. Στο DNA το σάκχαρο είναι πάντα δεοξυριβόζη, δηλαδή μία πεντόζη με πέντε άτομα άνθρακα. Τα νουκλεοτίδια πολυμερίζονται σε μακριές πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες με φωσφοδιεστερικούς δεσμούς. Όπως πρότειναν οι Watson & Crick το 1953, τα μόρια DNA οργανώνονται σε τη μορφή διπλής έλικας.

Στη δομή της διπλής έλικας, το DNA που αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες, με τη μορφή αντιτακτών κλώνων σχηματίζουν δεξιόστροφη έλικα, στην οποία οι αζωτούχες βάσεις κάθε κλώνου βρίσκονται σε κάθετη θέση προς το επίπεδο της έλικας και προσανατολίζονται στην εσωτερική δομή όντας υδρόφοβες, ενώ ο σκελετός του μορίου είναι υδρόφιλος και αποτελείται από μόρια φωσφορικής ομάδας-πεντόζης που επαναλαμβάνονται.. Η συγκρότηση των δύο κλώνων ανάμεσα τους γίνεται μέσω δεσμών υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων. Δύο δεσμοί υδρογόνου σχηματίζονται μεταξύ αδενίνης και θυμίνης και τρεις δεσμοί υδρογόνου σχηματίζονται μεταξύ γουανίνης και κυτοσίνης. Ο κανόνας της συμπληρωματικότητας είναι αυτός που προσδίδει στη διπλή έλικα DNA την ικανότητα να μεταβιβάζει τη γενετική πληροφορία στους απογόνους. Κατά την κυτταρική διαίρεση, κάθε θυγατρικό κύτταρο πρέπει να πάρει ένα αντίγραφο από το γονικό γονίδιο. Αυτό προϋποθέτει τον ακριβή διπλασιασμό του DNA και επιτυγχάνεται με το διαχωρισμό των δύο κλώνων του DNA και χρησιμοποιώντας τον κανόνα της συμπληρωματικότητας για τη δημιουργία ενός νέου κλώνου για κάθε αρχική αλυσίδα.(Connor, 1997)

### **1.5.2 Λειτουργίες του DNA**

Οι βασικές λειτουργίες του DNA μετά την αποδοχή των Watson & Crick ότι αυτό αποτελεί γενετικό υλικό, είναι τρεις:

-Αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας. Ως γενετικό υλικό στο DNA πρέπει να περιέχεται μια αποθήκη με καταγεγραμμένες οδηγίες οι οποίες θα καθορίζουν όλα τα κληρονομήσιμα χαρακτηριστικά που μπορεί να έχει ένας οργανισμός. Σε μοριακό επίπεδο το DNA πρέπει να περιέχει τις πληροφορίες για τη συγκεκριμένη σειρά των αμινοξέων σε όλες τις πρωτεΐνες που συνθέτονται από ένα οργανισμό.

-Μεταβίβαση γενετικής πληροφορίας. Το DNA πρέπει να περιέχει τις πληροφορίες για τη σύνθεση νέων αλυσίδων DNA. Αυτό επιτυγχάνεται με το αναδιπλασιασμό της αλυσίδας του DNA που επιτρέπει τη μετάδοση των γενετικών οδηγιών από το κύτταρο στα θυγατρικά του και από τον άνθρωπο στους απογόνους του.

-Έκφραση των γενετικών πληροφοριών. Το DNA λειτουργεί περισσότερο από ένα αποθηκευτικό κέντρο και αποτελεί το συντονιστή της κυτταρικής δραστηριότητας. Επιπλέον και οι πληροφορίες που κωδικοποιούνται στο DNA πρέπει να εκφράζονται με συγκεκριμένο τρόπο ώστε να μπορούν να συμμετέχουν σε διαδικασίες που λαμβάνουν χώρα εντός του κυττάρου. (Connor, 1997)

### 1.5.3 Δομή χρωμοσωμάτων

Τα χρωμοσώματα είναι η οργανωμένη δομή του DNA και των πρωτεϊνών που βρίσκονται στα κύτταρα. Είναι κομμάτι DNA που περιέχει πολλά γονίδια και αλληλουχίες νουκλεοτιδίων. Τα χρωμοσώματα περιέχουν πρωτεΐνες για σύνδεση που χρησιμοποιούνται για τη συσκευασία του DNA και τον έλεγχο της λειτουργίας του. Η λέξη "χρωμόσωμα" προέρχεται από τις δύο λέξεις "χρώμα" και "σώμα" και το όνομά της οφείλεται στο χαρακτηριστικό του χρωμοσώματος που χρωματίζεται έντονα από κάποιες χρωστικές ουσίες.

Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς αυτούς δηλαδή που έχουν πυρήνα τα μόρια του DNA περιέχουν το γενετικό υλικό. Τα χρωμοσώματα τους οργανώνονται σε μεγάλες γραμμικές δομές. Τα χρωμοσώματα δηλαδή ο καρύοτυπος αριθμητικά δεν είναι ίδια για κάθε οργανισμό. Τα ανθρώπινα κύτταρα έχουν 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων, καθένα από τα οποία έχει 46 χρωμοσώματα. Από αυτά τα 44 (22 ζεύγη) είναι κοινά σε όλους τους ανθρώπους και ονομάζονται αυτοσωματικά. Τα χρωμοσώματα του 23<sup>ου</sup> ζεύγους ονομάζονται φυλετικά, γιατί είναι αυτά που θα καθορίσουν το φύλο του ανθρώπου και αναφέρονται με X και Y. Στα κύτταρα των θηλυκών ατόμων εμπεριέχονται τα χρωμοσώματα XX, που είναι όμοια ενώ στα κύτταρα των αρσενικών ατόμων, υπάρχει ένα X χρωμόσωμα που είναι ολόιδιο με τα χρωμοσώματα X των θηλυκών και έχει κληρονομηθεί από τη μητέρα του ατόμου ενώ το άλλο το Y χρωμόσωμα έχει κληρονομηθεί από το πατέρα του και θα μεταφερθεί στους γιούς του. Επομένως, ο αριθμός των χρωμοσωμάτων των φυσιολογικών θηλυκών είναι 46, XX, και των φυσιολογικών αρσενικών είναι 46, XY. (Connor, 1997).

Τα γονίδια απαντώνται κατά το μήκος των χρωμοσωμάτων στο DNA. Στα σωματικά κύτταρα τα χρωμοσώματα απαντούν σε ζεύγη και ονομάζονται ομόλογα χρωμοσώματα. Ένα από τα δύο χρωμοσώματα από το ομόλογο ζεύγος κληρονομείται από το αρσενικό και το άλλο από το θηλυκό. Τα χρωμοσώματα σε κάθε ζεύγος

ομολόγων χρωμοσωμάτων φέρουν το ίδιο μέγεθος, το ίδιο σχήμα, την ίδια θέση του κεντρομεριδίου τους και με τα γονίδια που έχουν μπορούν να κάνουν έλεγχο στις αντίστοιχες θέσεις για τους ίδιους χαρακτήρες. Οι διπλοειδείς οργανισμοί παράγονται από την ένωση δύο γαμετών, του πατρικού και του μητρικού. Από την ένωση αυτή παράγεται ένα διπλοειδές ζυγωτό που στη συνέχεια υφίσταται εμβρυακή ανάπτυξη. Κάθε γαμέτης έχει ένα μόνο χρωμόσωμα και ονομάζεται απλοειδής ή N.H μονάδα της γενετικής πληροφορίας σε ένα απλοειδές χρωμόσωμα ονομάζεται γονίδιο. Δύο γονίδια που καταλαμβάνουν αντίστοιχες θέσεις γονιδίου σε ένα ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων και ορίζουν ένα χαρακτηριστικό ονομάζονται αλληλόμορφα. Αυτά ως μέρη του DNA (αλληλουχίες νουκλεοτιδίων) είτε έχουν ολόδια ακολουθία βάσεων οπότε έχουν εντελώς όμοια δράση ή έχουν σχετικά ανόμοια ακολουθία, οπότε εμφανίζουν διαφορετική δράση. (Nussbaum, 2011)

Επιπλέον, όσον αφορά την κατανομή των γονιδίων σε κάθε χρωμόσωμα, επισημαίνεται ότι το χρωμόσωμα Y φέρει λίγα γονίδια που λειτουργικά επηρεάζουν την σπερματογένεση, ενοχοποιούνται απλά στην ανδρική γονιμότητα. Αντιθέτως, το χρωμόσωμα X είναι πλούσιο σε γενετικό υλικό. (περιέχει περίπου 5% των ανθρώπινων γενετικών πληροφοριών). Αντιλαμβάνεται κανείς πως τα θηλυκά άτομα εμφανίζουν XX καρύτυπο και τα αρσενικά XY. Επομένως τα θηλυκά έχουν διπλασίως πλουσιότερο χρωμόσωμα. Για να εξισορροπηθεί το γενετικό υλικό μεταξύ γυναικών και ανδρών, ένα από τα δύο X χρωμοσώματα των θηλυκών απενεργοποιείται στα πρώτα στάδια της εμβρυϊκής ανάπτυξης (δεύτερη έως τρίτη εβδομάδα). Το X χρωμόσωμα απενεργοποιείται εντελώς τυχαία σε ένα κύτταρο και το μοτίβο απενεργοποίησης επαναλαμβάνεται παραμένει στις μιτωτικές διαιρέσεις του αρχικού κυττάρου. Τα δύο φύλα φέρουν με αυτό τον τρόπο, ένα ενεργό X χρωμόσωμα σε κάθε κύτταρο τους. Έτσι οι άνδρες κληρονομούν το μοναδικό τους X από τη μητέρα και φέρουν πάντα τα γονίδια που έχουν κληρονομήσει από αυτή. Αντιθέτως στις γυναίκες εκφράζονται εν είδει μωσαϊκού τα πατρικά και μητρικά γονίδια στο X χρωμόσωμα. (Gersak, 2011)

#### **1.5.4 Λειτουργίες χρωμοσωμάτων**



*A. Η κυτταρική αναπαραγωγή:* Είναι η διαδικασία διπλασιασμού του κυτταρικού περιεχομένου, δηλαδή του γενετικού υλικού των κυττάρων αλλά και των απαραίτητων συστατικών και οργανιδίων που χρησιμεύουν για την επιβίωσή τους και στη μετέπειτα στη διαίρεση. Κατά τη μίτωση γίνεται μια φάση αντιγραφής του DNA και ακολουθεί πυρηνικός διαχωρισμός και συχνά και κυτταρικός διαχωρισμός. Αποτέλεσμα της μίτωσης είναι η δημιουργία δύο όμοιων κύτταρων τόσο ανάμεσα τους όσο και με το μητρικό κύτταρο. Η διαδικασία της μίτωσης είναι σημαντικότερη αφού εξασφαλίζει με το διπλασιασμό του DNA και την ίση κατανομή των αδελφών χρωματίδων και ότι κάθε θυγατρικός πυρήνας θα λάβει τον ίδιο αριθμό και τύπο χρωμοσωμάτων που είχε το αρχικό κύτταρο. Η διατήρηση του γενετικού υλικού από γενιά σε γενιά οφείλεται στη μίτωση. ( Nussbaum, 2011)

*B. Μείωση:* Στη διαδικασία της μείωσης το θυγατρικό κύτταρο παράγει τους γαμέτες του, τα ειδικά γενετικά κύτταρα, που εμφανίζουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων σε σχέση με τον κανονικό, είναι δηλαδή απλοειδή. Με τη γονιμοποίηση υπάρχει συνένωση αρσενικού και θηλυκού γαμέτη στο νέο κύτταρο, το ζυγωτό, και με τις συνεχόμενες μιτωτικές διαιρέσεις δημιουργείται ο νέος οργανισμός. Το κύτταρο αυτό είναι διπλοειδές άρα είναι και ο νέος οργανισμός, αφού συνέβη η συνένωση των απλοειδών γαμετών με αποτέλεσμα τα χρωμοσώματα να παρουσιάζουν πλέον τον συνολικό κανονικό αριθμό. ( Nussbaum, 2011)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

### ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ

Γενετική ασθένεια καλείται οποιαδήποτε νόσος προκαλείται από αλλαγή στο γενετικό υλικό του ατόμου. Η αλλαγή του DNA ή αλλιώς μετάλλαξη μπορεί να συμβεί τυχαία ή εξαιτίας κάποιων παραγόντων (π.χ. έκθεση σε επικίνδυνη ακτινοβολία). Η γενετική ποικιλομορφία στο πληθυσμό είναι αποτέλεσμα των μεταλλάξεων που εμφανίζονται σε ένα οργανισμό και επιπλέον ευθύνονται για πλήθος γενετικών νοσημάτων, μερικά από τα οποία κληρονομούνται από τους γονείς, ενώ άλλα προκαλούνται από νέες μεταλλάξεις σε κάποιο γονίδιο. Έχει διαπιστωθεί ότι στο γενετικό υλικό που εμπεριέχεται στο ανθρώπινο γονιδίωμα μπορεί να υπάρξουν λάθη αφού καμία αντιγραφή δεν είναι τέλεια. Η διαφορετικότητα του κάθε ανθρώπου αποτελεί μία μικρή και ενδιαφέρουσα παραλλαγή για τη μοναδικότητα του. Επιπροσθέτως η διαφορετικότητα αυτή ίσως και να φανερώνει μια αυξημένη προδιάθεση ή ένα μεγαλύτερο κίνδυνο για κάποιες γενετικές ασθένειες. Οι πιο συχνές γενετικές ασθένειες είναι η θαλασσαιμία, η κυστική ίνωση, η θρομβοφιλία, η μυϊκή ατροφία της σπονδυλικής στήλης, το σύνδρομο εύθραυστου X, ενώ τα πιο γνωστά νοσήματα που προκαλούνται από χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι το σύνδρομο Down, η τρισωμία 18 και 13, τα σύνδρομα Turner, XXX και XYY.

Παρότι πολλές ασθένειες αναπτύσσονται λόγω των γονιδιακών μεταλλάξεων, η εξέλιξη της βιολογίας έγινε χάρη σε αυτές τις γονιδιακές μεταλλάξεις. Οι μεταλλάξεις συνέβαλαν στην εμφάνιση νέων ειδών, και βοήθησαν να μην εξαφανιστούν πλήρως κάποια άλλα. Υπάρχουν επίσης ουδέτερες μεταλλάξεις. Μια ουδέτερη γενετική μετάλλαξη δεν βλάπτει αλλά δεν ωφελεί επίσης κάποιο άτομο.

Κατά προσέγγιση, περισσότερες από 4.000 ασθένειες οφείλονται σε ένα γονίδιο και μόνο (μονογονιδιακές) όπως η θαλασσαιμία (μεσογειακή αναιμία), η κυστική ίνωση, η αιμοφιλία, η μυϊκή δυστροφία, η νόσος του Huntington, η οικογενειακή νόσος υπερχοληστεριναιμίας και ούτω καθεξής. Όλα τα μονογονιδιακά νοσήματα έχουν σαφέστατο τρόπο κληρονομής. Για να οφείλεται σε κληρονομικά αίτια μια γενετική ασθένεια πρέπει να έχει μεταβιβαστεί από τους γονείς μέσω των γενετικών κυττάρων του αρσενικού και του θηλυκού δηλαδή από το ωάριο και το σπερματοζώαριο

αντίστοιχα. Για τις περιπτώσεις αυτές που υφίστανται μεταλλάξεις ή καρυοτυπικές ανωμαλίες αυτές εμφανίζονται πρώτα στο αρχικό ζυγωτό κύτταρο και κατόπιν ανιχνεύονται σε οποιοδήποτε κύτταρο του οργανισμού σε μεταγενέστερα στάδια της ανάπτυξης ενώ υπάρχει πιθανότητα να μεταβιβαστούν στους απογόνους μέσω των γαμετών.

Ορισμένες γενετικές ασθένειες δεν κληρονομούνται. Αυτό συμβαίνει κυρίως όταν η γονιδιακή μετάλλαξη ή η καρυοτυπική ανωμαλία πραγματοποιήθηκε σε μεταγενέστερο στάδιο μετά τη σύλληψη, σε κάποιο κύτταρο του σώματος. Σε αυτές τις περιπτώσεις οι γενετικές ασθένειες δεν μεταδίδονται στους απογόνους, δεν εντοπίζονται κατά την διαδικασία ανίχνευσης στους γονείς και τις περισσότερες φορές εμφανίζονται να έχουν μικρή κατανομή στους οργανισμούς. Η έρευνα τους επικεντρώνεται στις επιπτώσεις που προκαλούν στο οικογενειακό και συγγενικό περιβάλλον. (Connor, 1997)

## **2.1 Γενετικές ασθένειες που συνδέονται με καρυοτυπικές ανωμαλίες**

Γενετικές ασθένειες που σχετίζονται με καρυοτυπικές ανωμαλίες είναι εκείνες που παρουσιάζουν περισσότερα ή ελάχιστα ολόκληρα χρωμοσώματα ή τμήματα τους στα κύτταρα ενός οργανισμού. Υπάρχουν εκατοντάδες γονίδια σε ένα χρωμόσωμα, με συνέπεια οι καρυοτυπικές ανωμαλίες να ευθύνονται για ποικίλα κλινικά συμπτώματα. Ακόμη έχει παρατηρηθεί, πως η εμφάνιση καρυοτυπικών ανωμαλιών στο αρχικό ζυγωτό κύτταρο δημιουργεί εμπόδια στην εμφύτευση του εμβρύου. Αν όμως πραγματοποιηθεί η εμφύτευση, συνήθως εντοπίζονται ανωμαλίες στα στάδια της εμβρυϊκής ανάπτυξης, και συχνά παρατηρείται αποβολή του εμβρύου. Δεν είναι σπάνιο όμως τέτοια έμβρυα που έχουν κάποια ανωμαλία στον καρυότυπο τους να επιζούν. Το κλασσικό παράδειγμα επιβίωσης εμβρύου με ανώμαλο καρυότυπο είναι (το σύνδρομο Down, που οφείλεται στην ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος, τρισωμία 21). (Connor J.M, 1997)

## **2.2 Μονογονιδιακές ασθένειες**

Μονογονιδιακές ασθένειες ονομάζονται τα κληρονομικά νοσήματα που προκαλούνται από γονιδιακές μεταλλάξεις. Οι περισσότερες μονογονιδιακές ασθένειες που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις εντοπίζονται σε ένα από τα 22 ζεύγη αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων ενώ το 15% των περιπτώσεων αυτών προκαλείται από

καταστροφή γονιδίων που βρίσκονται στα φυλετικά χρωμοσώματα X ή Y. Η θέση που βρίσκεται το γονίδιο σε ένα χρωμόσωμα αλλά και οι μεταλλάξεις που επιδρούν στη λειτουργία του είναι αυτές που διακρίνουν, τις μονογονιδιακές ασθένειες σε: α) κυρίαρχες αυτοσωματικές ασθένειες, β) υπολειπόμενες αυτοσωματικές ασθένειες γ) φυλοσύνδετες ασθένειες.

Εάν ένα γονίδιο διαθέτει τη μετάλλαξη σε ένα από τα 22 αυτοσώματα τότε η κληρονομική ασθένεια ορίζεται ως αυτοσωματική. Μόνο όταν η μετάλλαξη κληρονομείται από τον ένα γονέα και μόνο, και είναι αρκετό, για την εκδήλωση της ασθένειας αναφερόμαστε σε κυρίαρχη αυτοσωμική νόσο. Αντίθετα, σε περίπτωση που κληρονομείται από τον πατέρα και τη μητέρα η μετάλλαξη, τότε ονομάζεται υπολειπόμενη αυτοσωματική. Ένα άτομο είναι φορέας κληρονομικής νόσου όταν η μετάλλαξη που ευθύνεται για την εμφάνιση υπολειπόμενης αυτοσωματικής ασθένειας κληρονομείται μόνο από το ένα φύλο τον πατέρα ή τη μητέρα δηλαδή, και δεν παρουσιάζει κλινικό φαινότυπο. Όταν δύο φορείς της ίδιας νόσου γεννούν έναν απόγονο, κάθε απόγονος μπορεί να κληρονομήσει τη μετάλλαξη και από τους δύο γονείς, με πιθανότητα 25% (π.χ. παιδιά με θαλασσαιμία γεννιούνται από γονείς που είναι και οι δύο φορείς της ασθένειας). Οι περισσότερες φυλοσύνδετες μονογονιδιακές ασθένειες, σχετίζονται με το X χρωμόσωμα. Σε άνδρες με μόνο ένα χρωμόσωμα X, η ασθένεια θα εμφανιστεί εάν η μητέρα είναι φορέας και μεταβιβάσει τη μετάλλαξη. Στις γυναίκες, όταν υπάρχει ετεροζυγωτία, στις μεταλλάξεις, οι φυλοσύνδετες ασθένειες συχνά λέγονται υπολειπόμενες, και για το λόγο αυτό θεωρούνται φορείς φυλοσύνδετων ασθενειών. (Connor, 1997)

### **2.3 Πολυγονιδιακές ασθένειες**

Πολυγονιδιακές ασθένειες χαρακτηρίζονται αυτές που προκαλούνται από μεταλλάξεις σε πολλά γονίδια. Αυτές είναι ασθένειες βαθμονομημένες ανάλογα με τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων, τον αριθμό και το είδος των μεταλλάξεων που εμφανίζει ένας οργανισμός. Αρκετές φορές οι ασθένειες αυτές μπορεί να οφείλονται και σε περιβαλλοντικά αίτια και αυτό τους επιδίδει μια επιπλέον πολυπλοκότητα κυρίως ως προς την αντιμετώπιση τους.

## **2.4 Πολυπαραγοντικές ασθένειες**

Οι πολυπαραγοντικές ασθένειες αναφέρονται σε ασθένειες που έχουν γενετική βάση σε πολλαπλά γονίδια αλλά για να εκδηλωθούν χρειάζεται οι κατάλληλες περιβαλλοντικές συνθήκες. Με άλλα λόγια, η ύπαρξη μεταλλάξεων στα γονίδια είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την έναρξη της νόσου, αλλά όχι επαρκής κατάσταση. Τα γονίδια αυτά αναφέρονται ως γονίδια προδιάθεσης. Ωστόσο, ένα υποσύνολο πολυπαραγοντικών ασθενειών έχει γενετική βάση, αλλά η γενετική βάση δεν κληρονομείται. Με άλλα λόγια, προκαλούνται από γενετικές μεταλλάξεις που περιορίζονται σε κύτταρα του σώματος. Πολλοί καρκίνοι εμπίπτουν σε αυτήν την κατηγορία. Οι πολυγονιδιακές και πολυπαραγοντικές ασθένειες απαντώνται συχνότερα αλλά η κατανόηση και αντιμετώπιση τους είναι δύσκολη. ( Nussbaum, 2011)

## **2.5 Μιτοχονδριακές ασθένειες**

Τα μιτοχονδριακά νοσήματα αποτελούν ιδιαίτερη κατηγορία γενετικών ασθενειών που σχετίζονται με μεταλλάξεις του μιτοχονδριακού DNA. Τα μιτοχόνδρια είναι τα μόνα οργανίδια που υπάρχουν εξωτερικά του πυρήνα των κυττάρων και περιέχουν DNA. Έχουν επίσης την ιδιαιτερότητα να μεταδίδονται μόνο από τη μητέρα στους απογόνους οπότε τα μιτοχονδριακά νοσήματα είναι κληρονομικές γενετικές ασθένειες μητρικής προέλευσης. Επιπλέον, έχει διαπιστωθεί ότι τα μιτοχόνδρια έχουν τη δυνατότητα να συγκεντρώσουν μεταλλάξεις στη διάρκεια ζωής ενός ατόμου ενώ είναι σύνηθες οι ασθένειες αυτές να εμφανίζονται σε μεταγενέστερα στάδια της ζωής.

Εντούτοις, νοσήματα που έχουν σχέση με λοιμώδεις παράγοντες όπως το AIDS, δεν ανήκουν στις γενετικές ασθένειες. Όμως υπάρχουν περιπτώσεις που εντοπίστηκαν γονίδια που επιδρούν αρνητικά στην αντοχή ενός οργανισμού στην ασθένεια μετά την προσβολή από κάποιο ιό. ( Nussbaum , 2011)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΡΙΤΟ

### ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Η σύγχρονη Ιατρική Γενετική μπορεί να προβλέψει την εμφάνιση μελλοντικών ασθενειών χωρίς συμπτώματα, με μεγάλη πιθανότητα. Ακριβώς μιλώντας, γενετικές εξετάσεις είναι όλες οι τεχνικές που σκοπεύουν στην εξακρίβωση του γονότυπου ενός ατόμου με τη χρησιμοποίηση του γενετικού υλικού του (DNA, RNA). Ο Burke (2002) πιστεύει ότι γενετικές εξετάσεις είναι όλες οι τεχνικές που έχουν σχεδιαστεί για τον προσδιορισμό του γονότυπου (Ακριτίδου, 2015)

Ο γενετικός ιατρικός έλεγχος στηρίζεται στη διερεύνηση του γενετικού υλικού, με σκοπό την ανίχνευση μεταλλάξεων και πολυμορφισμών συγκεκριμένων γονιδίων στην αλληλουχία του DNA. Ο στόχος τους είναι να διεξάγουν συστηματική και σχολαστική έρευνα σε άτομα των οποίων οι γενετικές ασθένειες δεν έχουν ακόμα εκδηλωθεί ενώ υπάρχει η προδιάθεση να ασθενήσουν είτε ως επακόλουθο ιδιαίτερων περιβαλλοντικών αιτιών είτε όχι. Η έρευνα του γενετικού υλικού αναζητά ουσιαστικά την ύπαρξη γονιδίων που προκαλούν ασθένειες ή ευαισθησία σε συγκεκριμένες ασθένειες. Η μέθοδος διαλογής και παρατήρησης μεμονωμένα ενός ανθρώπινου καρυότυπου χαρακτηρίζεται καρυοτυπικός γενετικός έλεγχος.

Ο γενετικός έλεγχος για λόγους υγείας διεξάγεται όταν: α) υπάρχει πιθανότητα για γενετική δυσλειτουργία και εμφανίζονται κλινικά συμπτώματα που υποδεικνύουν την παρουσία γενετικής ασθένειας, δηλαδή γίνεται για διαγνωστικούς λόγους η συγκεκριμένη εξέταση και β) Δεν υπάρχει προηγούμενη ένδειξη ότι ένα άτομο ή μια ομάδα ανθρώπων έχει ένα συγκεκριμένο γενετικό "ελάττωμα", δηλαδή, εκτελούνται σε υγιή άτομα και η φύση της ανάλυσης είναι κυρίως προληπτική. (Μάλλιος, 2004)

#### **3.1 Γενετικές εξετάσεις διαγνωστικού χαρακτήρα**

Γενετικές εξετάσεις με προγνωστικό και διαγνωστικό χαρακτήρα ή Διαγνωστικοί έλεγχοι ονομάζονται οι γενετικές εξετάσεις που πραγματοποιούνται για να υπάρξει θετική επιβεβαίωση μιας συγκεκριμένης ασθένειας κατά την οποία το υποκείμενο που εξετάζεται ή το σύνολο των ατόμων παρουσιάζει ήδη συμπτώματα. Οι διαγνωστικοί έλεγχοι που διεξάγονται σε έμβρυα αποτελούν ιδιαίτερη και ξεχωριστή κατηγορία. (Μάλλιος, 2004)

### 3.1.2 Προεμφυτευτικοί έλεγχοι

Προεμφυτευτικός έλεγχος ονομάζεται εκείνος που διενεργείται σε έμβρυα in vitro όταν το ζευγάρι κάνει χρήση της μεθόδου της εξωσωματικής γονιμοποίησης για τους εξής λόγους: α) υπάρχει ήδη ένα τέκνο που πάσχει από γενετική ασθένεια, β) και οι δύο γονείς γνωρίζουν ότι είναι φορείς συγκεκριμένου γενετικού νοσήματος και γ) υπάρχει μεγάλη επικινδυνότητα εξαιτίας της ηλικίας της γυναίκας το τέκνο που θα γεννηθεί να φέρει κάποια ανωμαλία στον καρυότυπο του. Όταν το ζεύγος επιθυμεί να τεκνοποιήσει χωρίς να επιθυμεί να προβεί σε τεχνικά υποβοηθούμενη αναπαραγωγή αλλά υφίσταται τουλάχιστον ένα από τα παραπάνω, τότε οι γενετικές εξετάσεις που γίνονται στο υπό ανάπτυξη έμβρυο καθώς και τα είδη των εξετάσεων ονομάζονται *προγεννητικός έλεγχος*. Μερικοί θεωρούν ότι ο προεμφυτευτικός έλεγχος είναι καλύτερος από τον προγεννητικό, διότι αν διαγνωσθεί γενετική ασθένεια στο έμβρυο προλαμβάνεται η σωματική και ψυχική εξουθένωση της γυναίκας που οδηγεί στον τερματισμό της εγκυμοσύνης. Εντούτοις, κάποιοι θεωρούν ότι ο προεμφυτευτικός έλεγχος μπορεί να οδηγήσει ένα ζευγάρι στην ευγονική και άθελα τους να εμπλακούν σε μια άτυπη διαδικασία επιλογής εμβρύου. Ο διαγνωστικός έλεγχος σε έμβρυα και μεμονωμένα πρόσωπα διενεργείται στο πεδίο κλινικής πράξης. Αντιθέτως, στο πεδίο κλινικής έρευνας διεξάγονται εξετάσεις στα οικογενειακά δένδρα και στα υποσύνολα του πληθυσμού που εμφανίζουν τα ίδια κλινικά συμπτώματα. (Κατσιμίγκας και Καμπά 2012)

### 3.1.3 Γενετικές εξετάσεις σε γενεαλογικά δένδρα

Διενεργούνται μετά την εξακρίβωση του κληρονομικού χαρακτήρα κάποιας ασθένειας και υπάρχει η δυνατότητα να ελεγχθεί το βιολογικό υλικό όχι μόνο πασχόντων αλλά και υγείων προσώπων από διάφορες γενεές. Σε αυτή τη κατηγορία εξετάζονται τα γονίδια ατόμων που ανήκουν στην ίδια οικογένεια, όχι μόνο σχετικά με την αλληλουχία βάσεων DNA κάθε ατόμου, αλλά και για τα μικρά μέρη αυτού που βρίσκονται κατανεμημένα στα χρωμοσώματα. Το γενετικό μοτίβο της νόσου στη συνέχεια συσχετίζεται με τους γονότυπους που παρατηρούνται σε αυτά τα σημεία. Αυτή η μέθοδος μπορεί να προσδιορίσει την περιοχή του γονιδιώματος που είναι πιο πιθανό να περιέχει τα γονίδια που προκαλούν την ασθένεια.. Στη συνέχεια τα μέρη

αυτά του χρωμοσώματος αναλύονται με στόχο τον εντοπισμό βάσεων αλληλουχίας που κωδικοποιούν τα γονίδια. Οι αλληλουχίες που πιθανότατα κωδικοποιούν γονίδια, εξακριβώνονται για κάθε άτομο ξεχωριστά και αντιπαραβάλλονται για να μπορέσει να εξακριβωθεί η διαφορετικότητα που εμφανίζεται μόνο στους νοσούντες. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

### **3.1.4 Γενετικές εξετάσεις σε ομάδες προσώπων με κοινά κλινικά συμπτώματα**

Πραγματοποιούνται όταν η γενετική βάση των υπό έρευνα ασθενειών ως προς τα κλινικά συμπτώματα δείχνουν πολυπλοκότητα (πολυγονιδιακές ασθένειες) ή όταν η γενετική είναι ένας από τους παράγοντες που ενοχοποιούνται για την εμφάνιση της ασθένειας (πολυπαραγοντικές). Για το λόγο αυτό όταν τα γονίδια που θεωρούνται ένοχα είναι πολλά ή λίγα και η επίπτωση που έχουν στην εκδήλωση της νόσου μπορεί να είναι μικρή (για παράδειγμα να ευθύνονται για κάποια ίσως συμπτώματα μιας νόσου) τα σύνολα των ασθενών που διερευνώνται θα πρέπει να είναι μεγάλα σε αριθμό. Για να είναι αποτελεσματικές οι έρευνες αυτές πρέπει να υπάρχει πλήρης ιατρικός φάκελος ο οποίος είναι ενημερωμένος σχετικά με την ασθένεια, τη φαρμακευτική αγωγή, τα συμπτώματα και την κλινική εικόνα που εμφανίζει ο καθένας ξεχωριστά. Το ποσοτικό δείγμα του DNA των πασχόντων ελέγχεται προσεκτικά σε διαφορετικές θέσεις που είναι γνωστό ότι εμφανίζουν πολυμορφισμό. Πρόκειται για μια πολύπλοκη εξεταστική διαδικασία ιδιαίτερα αν συμπεριλαμβάνει ολόκληρο το ανθρώπινο γονιδίωμα. Για το λόγο αυτό, οι γενετικοί έλεγχοι σε ομάδες ασθενών συχνά εστιάζουν είτε σε συγκεκριμένα μέρη του γονιδιώματος που οι ερευνητές βρίσκουν εκ των προτέρων ενδιαφέρον είτε σε υποσύνολα ατόμων που χαρακτηρίζονται με βάση αυστηρά κλινικά πρωτόκολλα. Μετά τον εντοπισμό των πολυμορφικών θέσεων γίνεται συσχέτιση με τη νόσο και τα πορίσματα των ερευνών και διεξάγεται σύγκριση τα αντίστοιχα των υγιών ατόμων. Όταν γίνεται επιβεβαίωση των αποτελεσμάτων, και δεν υφίσταται σύγκριση με τα υγιή άτομα, δρομολογείται μια απομόνωση των γονιδίων, με αυτά που βρίσκονται και είναι αναπόσπαστα ενωμένα τα εν λόγω SNPs για διερευνηθεί εκ νέου η λειτουργία τους. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)



## **3.2 Γενετικές εξετάσεις προληπτικού χαρακτήρα**

*Γενετικές εξετάσεις με προληπτικό χαρακτήρα ή Προληπτικός έλεγχος διεξάγεται είτε ατομικά σε κάποια πρόσωπα είτε σε σύνολα πληθυσμών. Ανάλογα με τη γενετική βάση της νόσου για την οποία διενεργείται η εξέταση, διαχωρίζονται ως α) έλεγχοι πριν την εμφάνιση συμπτωμάτων ή προσυμπτωματικοί, αναφέρονται σε μονογονιδιακή νόσο, από την οποία διαφαίνεται ότι νοσεί όχι το εξεταζόμενο άτομο αλλά κάποιο άτομο του οικογενειακού περιβάλλοντος το οποίο αν διαθέτει τη μετάλλαξη έχει μεγάλη πιθανότητα να νοσήσει στο μέλλον. β) έλεγχοι φορέων, αν κάποιο άτομο φέρει μετάλλαξη υπολειπόμενης αυτοσωματικής ασθένειας και ιδιαίτερα αν ανήκει στο γυναικείο φύλο που είναι φορείς φυλοσύνδετης νόσου. γ) έλεγχοι για ύπαρξη προδιάθεσης, για τις περιπτώσεις που ερευνάται η γενετική προδιάθεση σε κάποια γενετική νόσο, και ιδιαίτερα ιδίως όταν εξετάζεται ο έλεγχος από ένα γονίδιο δ) έλεγχοι ευαισθησίας, όταν αναζητούνται οι μεταλλάξεις γονιδίων που αιτιώνται για την εκδήλωση πολυγονιδιακής ή πολυπαραγοντικής ασθένειας. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002*

### **3.2.1 Προληπτικοί έλεγχοι σε πληθυσμούς**

Προληπτικοί έλεγχοι σε πληθυσμούς γίνονται κατά τις επιδημιολογικές μελέτες που στοχεύουν στην καταγραφή της ύπαρξης προδιάθεσης ή της ευαισθησίας του πληθυσμού στις εξεταζόμενες ασθένειες. Τέτοιου τύπου προληπτικοί έλεγχοι, μπορούν να αποδειχθούν ιδιαίτερα χρήσιμοι στη χάραξη πολιτικής για τη δημόσια υγεία.

## **3.3 Γενετική έρευνα σε πληθυσμούς**

Στόχος της γενετικής έρευνας σε πληθυσμούς είναι η καταγραφή της γενετικής ποικιλομορφίας σε όλο το σύνολο του πληθυσμού και διεξάγεται συνήθως σε μεγάλο τμήμα του προγράμματος χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Η αλλαγή στη γενετική σύνθεση των πληθυσμών χρονικά και τοπικά επηρεάζεται από τη συχνότητα της γονιδιακής μετάλλαξης, της φυσικής επιλογής, της μετανάστευσης και των τυχαίων παραλλαγών των γενετικών χαρακτήρων που σχετίζονται με δημογραφικές παραμέτρους. Η επισκόπηση της γενετικής σύνθεσης των πληθυσμών

σύμφωνα με τη γεωγραφική τους κατανομή είναι εξαιρετικά χρήσιμη για την κατανόηση των βιολογικών σχέσεων μεταξύ των πληθυσμών και συμβάλλει στην κατανόηση της ιστορίας της ανθρώπινης φυλής. Επιπροσθέτως, ο συνδυασμός γενετικών πληροφοριών με ιατρικά ή επιδημιολογικά δεδομένα μπορεί να βοηθήσει στον εντοπισμό παραγόντων προδιάθεσης, είτε γενετικών είτε περιβαλλοντικών, που αναδεικνύουν μια νόσο συχνότερη σε μια ομάδα ανθρώπων παρά σε μια άλλη. Οι τεχνολογικές εξελίξεις σήμερα επιτρέπουν τον έλεγχο σχεδόν ολόκληρου του γονιδιώματος για την αναγνώριση εκείνων των τμημάτων του DNA που δείχνουν τη μεγαλύτερη ποικιλομορφία τόσο εντός όσο και μεταξύ των πληθυσμών. Με βάση αυτήν την ποικιλομορφία, η γενετική σύνθεση ενός πληθυσμού προσδιορίζεται και στη συνέχεια συγκρίνεται μεταξύ τους ή γίνεται συσχέτιση γενετικών πληροφοριών με εθνολογικά, ιατρικά ή άλλα δεδομένα. (Μάλλιος, 2004)

### **3.4 Φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις**

Ένα γενετικό τεστ μπορεί να προβλέψει τη μελλοντική προδιάθεση σε ορισμένες ασθένειες. Μια τέτοια δοκιμή επιτρέπει στο άτομο να προσδιορίσει δείκτες υψηλού κινδύνου και να λάβει προληπτικά μέτρα. Ένα γενετικό τεστ με τη φαρμακογονιδιωματική καθορίζει αν κάποιος μπορεί να υποβληθεί σε φαρμακευτική θεραπεία. Αυτός ο συνδυασμός στη θεραπεία βοηθάει στο σωστό καθορισμό της δοσολογίας, και αυξάνει την αποτελεσματικότητα. Ένα φαρμακογονιδιωματικό τεστ που θα προβλέπει την ανταπόκριση στην θεραπεία που βασίζεται στο γονιδιωματικό προφίλ του ασθενούς θα συνοδεύει πολλά φάρμακα. Θεραπείες που θα στοχεύουν στη πρωταρχικό αίτιο της νόσου θα αντικαταστήσουν εκείνες που απλά θεραπεύουν τα συμπτώματα της νόσου. Οι φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις αφορούν σε ένζυμα, που επεξεργάζονται τα περισσότερα φάρμακα που συνταγογραφούνται και μεγάλο ποσοστό ασθενών που παρουσιάζουν γενετικές παραλλαγές σε αυτά. Οι γενετικές μεταλλάξεις των ενζύμων συντελούν σε τροποποίηση της λειτουργίας τους, ακόμα και σε έλλειψη τους οπότε και το θεραπευτικό αποτέλεσμα εκλείπει ή κάποιες φορές εμφανίζονται παρενέργειες. Επισημαίνεται, ότι η φαρμακογονιδιωματική στοχεύει και στην ανάλυση της φαρμακολογικής απόκρισης μετά τη λήψη φαρμάκου αλλά και στη συσχέτιση του αποτελέσματος με τη γενετική ποικιλομορφία. (Melzer et al., 2005)

### 3.5 Γενετικό αποτύπωμα (genetic fingerprint)

Το γενετικό αποτύπωμα (genetic fingerprint) ή γενετικό προφίλ (genetic profile) αναφέρεται στη γενετική ταυτότητα κάθε φυσικού προσώπου, η οποία προκύπτει από πληροφορίες που λαμβάνονται από το γενετικό του υλικό (DNA). Αποτελείται από τουλάχιστον δεκαέξι μη κωδικοποιημένα μέρη του γενετικού υλικού, που ονομάζονται γενετικοί δείκτες. Κάθε γενετικός δείκτης εμφανίζει μεγάλη ποικιλομορφία στον πληθυσμό ενώ οι συνολικές πληροφορίες που προκύπτουν από την ανάλυση δεκαέξι δεικτών χαρίζουν τη μοναδικότητα στο γενετικό αποτύπωμα του καθενός. Εξετάζονται λεπτομερώς οι μη κωδικοποιημένες περιοχές του DNA οι οποίες αποτελούνται από νουκλεοτίδια σε σειρές που επαναλαμβάνονται ακέραια πολλές φορές σε διαφορετικά τμήματα του ανθρώπινου γονιδιώματος. Ανάλογα με τον αριθμό των επαναλήψεων μεταξύ των ατόμων και το μήκος των κληρονομικών σειρών, η ανάλυση διαφορετικών σειρών καθιστά δυνατή τη διάκριση ενός ατόμου από το άλλο, αλλά και την ανακάλυψη ότι δύο άτομα σχετίζονται με δεσμό αίματος. Οι περιοχές που δεν κωδικοποιούνται, δεν αναλύουν και πληροφορούν για την λειτουργία του κυττάρου, παρά μόνο για τη δομή του γενετικού υλικού, ενώ συγκροτούν το 95% του ανθρώπινου γονιδιώματος. Τα γενετικά αποτυπώματα χρησιμοποιούνται ως αποδεικτικά στοιχεία σε αστικές και ποινικές διαδικασίες. Οι πληροφορίες που λαμβάνονται από ένα γενετικό αποτύπωμα δεν αποκαλύπτουν πληροφορίες σχετικά με την κατάσταση της υγείας του ατόμου, αλλά επιτρέπουν μόνο την ταυτοποίηση ενός ατόμου. Αντιθέτως οι μέθοδοι των γενετικών εξετάσεων βασίζονται στις κωδικοποιημένες περιοχές του DNA σκοπεύοντας στη μελέτη των γονιδίων που ευθύνονται για τα γενετικά νοσήματα. (Φίτσιαλος και Καραντζάλη, 2016).

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΤΕΤΑΡΤΟ

### ΜΟΡΙΑΚΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ TESTS

Η μοριακή βιολογία και γενετική, εξελισσόμενη ραγδαία τα τελευταία χρόνια προσφέρει προηγμένες αναλύσεις για έναν μεγάλο αριθμό γενετικών νοσημάτων. Η γενετική ανάλυση διακρίνεται σε μοριακή και κυτταρογενετική. Η μοριακή γενετική ανάλυση μελετά τις μεταλλάξεις και τους πολυμορφισμούς συγκεκριμένων γονιδίων σε χρωμοσώματα, ενώ η κυτταρογενετική ανάλυση διερευνά τις διαφοροποιήσεις που υπάρχουν στον αριθμό και τη δομή των χρωμοσωμάτων. Επιπροσθέτως οι γενετικοί έλεγχοι θεωρούνται πολύ σημαντικοί σε κάποιες καταστάσεις όπως όταν υπάρχουν προδιαθεσικοί παράγοντες εμφάνισης νόσου, κατά τον έλεγχο εγκυμοσύνης για πιθανότητα χρωμοσωμικών ανωμαλιών στο έμβryo, διάγνωση μιας ασθένειας, πρόβλεψη της ασθένειας καθώς και υπολογιστική μέτρηση της ανταπόκρισης του οργανισμού στην φαρμακευτική θεραπεία. (Γιαννουρή, 2016)

#### 4.1 Τύποι γενετικών εξετάσεων

Υπάρχουν τέσσερις τύποι γενετικών εξετάσεων που χρησιμοποιούνται. Η *φαινοτυπική γονιδιακή ανάλυση*, η οποία στηρίζεται στην αναγνώριση μιας έντονα διαφοροποιημένης εξωτερικής εμφάνισης που διακρίνεται με ακτινογραφίες και υπερηχογραφήματα. Με τέτοια εξέταση μπορεί να διαπιστωθούν παθήσεις οφθαλμών όπως για παράδειγμα η αχρωματοψία. Επιπλέον χρησιμοποιείται η *βιοχημική γονιδιακή ανάλυση*, σε ασθένειες όπως η φαινυλκετονουρία στην οποία εντοπίζονται βιοχημικά τροποποιημένα ή ελλείποντα μόρια ενός τροποποιημένου γονιδίου. Τα βιοχημικά τεστ ανιχνεύουν τα επίπεδα πολλών πρωτεϊνών και ελέγχουν αν λειτουργούν φυσιολογικά τα γονίδια.

Η *ανάλυση των χρωματοσωμάτων* προσδιορίζει τον αριθμό και τη δομή τους και είναι ιδιαίτερα χρήσιμη στη διάγνωση παθήσεων όπως το σύνδρομο DOWN. Τα χρωμοσωμικά tests ανιχνεύουν τα χαρακτηριστικά του ανθρώπινου χρωμοσώματος δηλαδή τον αριθμό, τη δομή και τη διάταξη τους. Τα τεστ αυτά αναζητούν αλλαγές, σε τμήματα χρωμοσωμάτων που βρίσκονται σε διαφορετική θέση. Η εξέταση αυτή περιλαμβάνει τον καρυότυπο δηλαδή την απεικόνιση όλων των χρωμοσωμάτων και

την ανάλυση FISH (fluorescent in situ hybridization- φθορίζουσα υβριδοποίηση μέσα στο χρωμόσωμα).

Τέλος η *εξέταση DNA* με την οποία ελέγχεται η μοριακή δομή μεμονωμένων γονιδίων και η ύπαρξη μετάλλαξης. Ερευνώνται ενδείξεις ύπαρξης μιας νόσου ή διαταραχής στο DNA αίματος, σωματικών υγρών ή ιστών. Τα μοριακά τεστ μπορούν να εντοπίσουν είτε μεγάλες αλλαγές, όπως ένα γονίδιο που ένα τμήμα του έχει προστεθεί ή λείπει, είτε μικρές αλλαγές όπως η προσθήκη, έλλειψη ή η τροποποίηση της χημικής βάσης της αλυσίδας DNA. Τα γονιδιακά τεστ γίνονται με ανιχνευτές τα οποία είναι ινίδια DNA με αλληλουχίες βάσεων που είναι συμπληρωματικές για το γονίδιο που αποτελεί το στόχο. Οι ανιχνευτές αναζητούν τα συμπληρωματικά τους μέσα στο γονιδίωμα και αν βρεθεί, ο ανιχνευτής συνδέεται με αυτό και σημαδεύεται έτσι η μετάλλαξη. Η χορεία Huntington και κυστική ίνωση είναι ασθένειες που εντοπίζονται με αυτό τον τρόπο.

Η διάγνωση και ο εντοπισμός των φορέων μιας ασθένειας με τη ανάλυση DNA είναι σπουδαία. Θεωρείται όμως σημαντικό να γνωρίζουμε το γονιδιακό τόπο για να μπορούμε να εντοπίσουμε όλα τα νοσήματα. Επιπλέον σημαντικό ρόλο παίζει η μοριακή ετερογένεια της νόσου καθώς και η ύπαρξη δειγμάτων όλων των πιθανών φορέων.

Στα μονογονιδιακά νοσήματα χρησιμοποιούνται αιματολογικές και βιοχημικές μέθοδοι και κυρίως ανάλυση DNA για τον εντοπισμό φορέων της νόσου. Η ανάλυση DNA είναι η επικρατέστερη μέθοδος αν είναι γνωστό το γονίδιο που ενοχοποιείται για την συγκεκριμένη ασθένεια.

Όταν έχει εντοπισθεί το γονίδιο που ευθύνεται για τη διαταραχή καθώς και οι μεταλλάξεις του, χρησιμοποιούνται γενετικά tests στοχευμένης ή άμεσης ανάλυσης μετάλλαξης. Όταν όμως το γονίδιο είναι άγνωστο, όπως και η λειτουργία του τότε χρησιμοποιούνται γενετικά tests έμμεσης συνδεδεμένης ανάλυσης ή μετάλλαξης. Η δεύτερη κατηγορία απαντάται συχνά στο προγεννητικό έλεγχο.

## 4.2 Μέθοδοι μοριακών γενετικών tests

### 4.2.1 Η Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (Polymerase Chain Reaction, PCR)

Η Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (Polymerase Chain Reaction, PCR) είναι μια τεχνική όπου η προεπιλεγμένη αλληλουχία DNA μετατρέπεται σε πολλαπλά αντίγραφα σε μικρό χρονικό διάστημα μέσω του πολλαπλασιασμού. Η PCR είναι μια καινούρια μέθοδος της μοριακής βιολογίας που χρησιμοποιείται ευρέως στον τομέα της βιοϊατρικής. Η εφεύρεση της μεθόδου αυτής ανήκει στον Kerry Mullis, ο οποίος γνωστοποίησε την εφεύρεση του το 1984 και κέρδισε το βραβείο Νόμπελ το 1993. Συγκεκριμένα, η τεχνική της PCR στηρίζεται στην συνεχόμενη επανάληψη ενός κύκλου που διακρίνεται σε τρία διαδεχόμενα στάδια. Τα στάδια που ορίζουν τον επαναλαμβανόμενο κύκλο είναι:

α) Αποδιάταξη στο δίκλωνο DNA (denaturation)

β) Ένωση των εκκινητών (primer annealing) στις στοχευόμενες αλληλουχίες του DNA,

γ) Σύνθεση νέων μορίων DNA (extension) με τη βοήθεια του ενζύμου ταq πολυμεράση.

Η μοναδική ευαισθησία της μεθόδου επιτρέπει την ανίχνευση ελάχιστου DNA. Η μέθοδος αυτή πλεονεκτεί γιατί παρέχει τη δυνατότητα εφαρμογής σε κάθε είδους βιολογικό υλικό ( αίμα, βιοψία ιστού, τρίχες, σάλιο, σπέρμα κ.α.). Με τη μέθοδο της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης μετατροπή ακόμα και σε μια βάση γονιδίου ανιχνεύεται και είναι δυνατή και η εξακρίβωση της αν είναι δηλαδή ομόλογη ή ετερόζυγη. Σημαντικότερη εφαρμογή της PCR που εφαρμόζεται κατά τον προγεννητικό έλεγχο είναι η λήψη δείγματος από το αμνιακό υγρό ή δείγμα από τις χοριακές λάχνες για εξακρίβωση πιθανών γενετικών προβλημάτων, κυρίως αιμοσφαιρινοπάθειες, θαλασσαιμία, κυστική ίνωση αλλά και θρομβοφιλική ευπάθεια. Μειονέκτημα της μεθόδου αποτελεί η μεγάλη ευαισθησία της η οποία μπορεί να δώσει ψευδή αποτελέσματα. Στη σημερινή εποχή, η τεχνολογική πρόοδος καθιστά την PCR

χρήσιμο ερευνητικό και διαγνωστικό εργαλείο για τη βελτίωση της ανθρώπινης υγείας και της ποιότητας ζωής. (Αναστασιάδου και Καπράνος, 1998)

#### **4.2.2 Στύπωμα κατά Southern**

Το στύπωμα κατά Southern είναι μία τεχνική που επινοήθηκε από τον Edwin Southern το 1975. Συνδυάζει την ηλεκτροφόρηση σε ένα πηκτό (gel) και την υβριδοποίηση με σκοπό την ανίχνευση συγγένειας νουκλεοτιδικών αλληλουχιών. Αρχικά, το υπό εξέταση DNA κόβεται σε συγκεκριμένα κομμάτια με την βοήθεια ενός ειδικού ενζύμου (*περιοριστική ενδονουκλεάση*), το οποίο κόβει το DNA με αναπαραγόμενο τρόπο, έτσι ώστε κάθε μόριο να δίνει τον ίδιο αριθμό θραυσμάτων. Το μείγμα των θραυσμάτων ηλεκτροφορεύεται σε ειδικό (gel), μια διαδικασία που διατάσει τα θραύσματα με βάση το μέγεθος τους. Με αυτήν την τεχνική παρέχονται πληροφορίες για την παρουσία μιας συμπληρωματικής αλληλουχίας προς τον ανιχνευτή και σε περίπτωση που αυτή είναι παρούσα, σε ποιού μεγέθους περιοριστικό θραύσμα βρίσκεται (Reed et al., 2010).

#### **4.2.3 FISH (Fluorescence in situ hybridization)**

Ανήκει στις μεθόδους άμεσης οπτικοποίησης συγκεκριμένων γενετικών στόχων και στηρίζεται στην ιδιότητα που έχουν τα νουκλεϊνικά οξέα να σχηματίζουν, (όπως ορίζεται για τη συμπληρωματικότητα βάσεων), αμετάβλητα διμερή στοιχεία που χαρακτηρίζονται ως υβρίδια. Η οπτικοποίηση γίνεται με DNA ή RNA ανιχνευτές (probes) συνδεδεμένους είτε με φθοριοχρώματα (Fluorescent In Situ Hybridization-FISH), είτε με ανοσοχρωμογόνα ενώ ακολούθως τα σήματα μπορούν να ενισχυθούν και να επεξεργαστούν με ειδικά λογισμικά. Ο υβριδισμός in situ φθορισμού (FISH) σαν μέθοδος χρησιμοποιεί εφαρμογές από την κλασική κυτταρογενετική και τη μοριακή γενετική για να εντοπίσει συγκεκριμένες αλληλουχίες DNA στα χρωμοσώματα. Κατά τη μέθοδο αυτή τα χρωμοσώματα εκθέτονται σε μικρή αλληλουχία DNA που ορίζεται ως ανιχνευτής (probe), ενώ ένα φθορίζον μόριο εγκολλάται σε αυτήν. Η αλληλουχία ανιχνευτή συνδέεται με την αντίστοιχη συμπληρωματική αλληλουχία DNA στο χρωμόσωμα. Δηλαδή, η αρχή βασίζεται στην ικανότητα συγκεκριμένων τμημάτων DNA να ενώνονται με συμπληρωματικές αλληλουχίες στόχους, ανεξάρτητα από το πού

βρίσκονται και να ανιχνεύουν την αναζητούμενη αλληλουχία (εάν υπάρχει) σύμφωνα με τη θεωρία της συμπληρωματικότητας.. Για να δημιουργηθεί ένας ανιχνευτής, οι αλληλουχίες του DNA τονίζονται, με φθορίζουσα χρωστική. Σε κάθε υβριδισμό υπάρχει δυνατότητα για χρησιμοποίηση αρκετών ανιχνευτών. (Levsky et al., 2003).



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΠΕΜΠΤΟ

### ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

#### 5.1 Εισαγωγή στη Γενετική συμβουλευτική

Πολλοί ορισμοί της γενετικής συμβουλευτικής έχουν δημοσιευθεί από το 1948, οπότε και αναφέρθηκε για πρώτη φορά σε ιατρικό επιστημονικό άρθρο του Sheldon Reed «Counseling in Medical Genetics» ως ένα είδος γενετικής κοινωνικής εργασίας. Το (2006) στο περιοδικό «Journal of Genetic Counseling» η Εθνική Εταιρεία Συμβούλων Γενετικής στη δήλωση της, διατύπωσε: *«Γενετική συμβουλευτική είναι η διαδικασία παροχής βοήθειας στους ανθρώπους με σκοπό να κατανοήσουν και να προσαρμοστούν στις ιατρικές, ψυχολογικές και οικογενειακές επιπτώσεις μιας γενετικής ασθένειας»*. Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει :

- Την αναλυτική έκθεση του οικογενειακού και ιατρικού ιστορικού με σκοπό την εκτίμηση της πιθανότητας εμφάνισης ή επανεμφάνισης μιας νόσου.
- Την κατάλληλη εκπαίδευση που αφορά τον τρόπο κληρονομικότητας, τις μεθόδους γενετικού ελέγχου και τις υπάρχουσες γενετικές εξετάσεις, τους τρόπους πρόληψης και τις θεραπευτικές δυνατότητες.
- Τη συμβουλευτική όσων αφορά την προώθηση επιλογών μέσα από την ολοκληρωμένη ενημέρωση.

Ο Bosk (1992) θεωρεί ότι η γενετική συμβουλευτική είναι διαδικασία επικοινωνίας που ασχολείται με τα ανθρώπινα προβλήματα που σχετίζονται με την πιθανότητα ή την επικινδυνότητα εμφάνισης ενός γενετικού νοσήματος στην οικογένεια. Ειδικότερα, παρατηρεί ότι η διαδικασία αυτή επηρεάζει και την προσπάθεια να βοηθηθούν το ενδιαφερόμενο άτομο και η οικογένειά του ώστε να κατανοήσουν γενετικές και βιολογικές πληροφορίες, όπως την διάγνωση και την πρόγνωση της ασθένειας. (Μουτζούρη ,2009)

Επιπλέον, σύμφωνα με τον Harper (1998) ως γενετική συμβουλευτική ορίζεται *«η διαδικασία κατά την οποία παρέχονται πληροφορίες σε ασθενείς ή άτομα που*

*βρίσκονται σε κίνδυνο για γενετικό νόσημα και σχετίζονται με την κλινική εικόνα του νοσήματος, την πορεία του, τις θεραπευτικές δυνατότητες, τον κίνδυνο επανεμφάνισης ή μεταβίβασής του και τους τρόπους πρόληψης».* (Resta R., 2006)

Είναι αντιληπτό λοιπόν ότι η γενετική συμβουλευτική δεν ασχολείται μόνο με τους ασθενείς αλλά και με το οικογενειακό και συγγενικό περιβάλλον τους.

Η Διεθνής Επιτροπή Βιοηθικής της Unesco (1995) προσδιόρισε την γενετική συμβουλευτική ως την *«επικοινωνία των πληροφοριών σχετικά με γενετικές ασθένειες που έχουν διαγνωσθεί, με τρόπο ο οποίος επιτρέπει τη λήψη όσο το δυνατόν πιο αυτόνομων αποφάσεων καθώς και τη διαφύλαξη των συναισθηματικών και ηθικών στοιχείων του χαρακτήρα του ατόμου που προσφεύγει στη συμβουλευτική».*

Η Διακήρυξη της UNESCO για τα Γενετικά Δεδομένα (2003), ορίζει ότι η γενετική συμβουλευτική είναι *«μία διαδικασία, που λαμβάνει χώρα πριν και μετά την γενετική εξέταση, με σκοπό να εξηγηθούν οι πιθανές συνέπειες των ευρημάτων μιας γενετικής εξέτασης ή ενός γενετικού ελέγχου, τα πλεονεκτήματα και οι κίνδυνοι αυτών καθώς και όπου είναι εφαρμοστέο να υποστηριχθεί το άτομο ώστε να μπορέσει μακροπρόθεσμα να διαχειριστεί τις επιπτώσεις».* (Μουτζούρη, 2009)

Ο Pilnick (2001) αναφέρει πως από δημοσιευμένες μελέτες διαφαίνεται πως η γενετική συμβουλευτική σαν υπηρεσία μπορεί να παρέχει πληροφορίες, υποστηρικτικό υλικό και βοήθεια στους ανθρώπους σε αποφάσεις όπως:

- Γενετική και μοριακή αιτιολογία της νόσου.
- Τη σχέση που υπάρχει ανάμεσα στα γενετικά χαρακτηριστικά του ασθενή με τη βαρύτητα των συμπτωμάτων της νόσου.
- Την προοπτική για πιθανή διαταραχή στον ίδιο ή τα τέκνα του.
- Το προγεννητικό έλεγχο σε ζευγάρια με ιστορικό ασθενείας .
- Τις σύγχρονες γενετικές εξετάσεις που ταιριάζουν στον καθένα.
- Τους πιθανούς εκθετικούς σε τερατογένεση παράγοντες .
- Τη διακοπή κύησης, τα ποσοστά σφάλματος και τους παράγοντες κινδύνου σε περίπτωση χρωμοσωμικής ανωμαλίας.
- Τη δυνατότητα χρονικά για την θεραπευτική αντιμετώπιση

εμβρύου που φέρει ειδική μετάλλαξη ή χρωμοσωμική ανωμαλία τόσο κατά τη γέννηση όσο και κατά την βρεφική ανάπτυξη.

- Την επίδραση της ασθένειας στη ψυχική και σωματική υγεία.
- Την υποβοηθούμενη αναπαραγωγή. (Aalfs, et al., 2007)

Σύμφωνα με το Harper (2004) και τον Aalfs (2004) για την παροχή σωστής γενετικής συμβουλευτικής είναι χρήσιμο να πληρούνται κάποιες προϋποθέσεις. Είναι πολύ σημαντικός παράγοντας η πλήρης και σε βάθος γνώση του νοσήματος από τον γενετικό σύμβουλο καθώς και η ακριβής διάγνωση του νοσήματος. Ιδιαίτερα εάν πρόκειται για παιδί που πάσχει από γενετική διαταραχή, η γενετική συμβουλευτική θα πρέπει να παρέχεται και στους δύο γονείς με γλώσσα απλή και κατανοητή, σε περιβάλλον κατάλληλο και με επαρκή χρόνο. Η διαδικασία θα πρέπει να αποφεύγεται μετά από απώλεια ασθενούς ή μετά την αναστάτωση που προκαλεί η διάγνωση σοβαρού νοσήματος. Επιπλέον, είναι απαραίτητη η συζήτηση της κλινικής εικόνας, του τρόπου κληρονομικότητας, των μεθόδων πρόληψης, των θεραπευτικών δυνατοτήτων καθώς και ο προσδιορισμός του κινδύνου εμφάνισης ή επανεμφάνισης της νόσου.

Μια άλλη βασική αρχή και προϋπόθεση της γενετικής συμβουλευτικής αποτελεί η εχεμύθεια η οποία όμως πρέπει να συνοδεύεται από προσπάθεια να καταλάβουν οι συμβουλευόμενοι και να πεισθούν για την ανάγκη γνωστοποίησης της πληροφορίας στα άτομα του άμεσου οικογενειακού περιβάλλοντος, με στόχο τον έλεγχο και την ανίχνευση όλων όσων έχουν πιθανότητα μετάδοσης του συγκεκριμένου γενετικού νοσήματος. Επιπροσθέτως η γενετική συμβουλευτική δεν πρέπει να είναι επικριτική, έτσι ώστε οι συμβουλευόμενοι να μη νιώθουν αισθήματα ενοχής ή στιγματισμού και να αντιμετωπίσουν με νηφαλιότητα την ασθένεια τους. Κυρίαρχο ζήτημα αποτελεί η γενετική συμβουλευτική να χαρακτηρίζεται από αντικειμενικότητα και να μην είναι κατευθυνόμενη, αφού η επιλογή σχετικά με τη δημιουργία οικογένειας είναι ένα θέμα ιδιαίτερος προσωπικό. Αποτελεί όμως υποχρέωση του γενετικού συμβούλου η ενημέρωση των συμβουλευομένων σε θέματα που αφορούν την προγεννητική διάγνωση ή τις μεθόδους υποβοηθούμενης αναπαραγωγής. Η παροχή ψυχολογικής υποστήριξης από τον γενετικό σύμβουλο και η παραπομπή τους σε κοινωνικές ή άλλες υπηρεσίες υποστήριξης αποτελούν μια ακόμα βασική προϋπόθεση της γενετικής συμβουλευτικής. Τέλος η προαγωγή της αυτονομίας των

συμβουλευομένων αποτελεί βασικό συστατικό της γενετικής συμβουλευτικής. (Μουτζούρη, 2009)

Όπως επεσήμανε η Ειδική Επιτροπή της Αμερικανικής Εταιρείας Ανθρώπινης Γενετικής (1975), ο σκοπός της γενετικής συμβουλευτικής είναι:

α. Η πλήρης ενημέρωση για τη φύση, τη μορφή και την πρόγνωση ασθενειών σε άτομα που φέρουν νοητική ή σωματική αναπηρία.

β. Η γνώση για τον πιθανό κίνδυνο επανεμφάνισης της ασθένειας στο οικογενειακό περιβάλλον.

γ. Η πληροφόρηση για όλες τις δυνατές λύσεις σχετικά με την πρόληψη και την θεραπευτική προσέγγιση.

Πρέπει να επισημανθεί ότι η παροχή γενετικής συμβουλευτικής περιλαμβάνει βασικές αρχές όπως: το δικαίωμα του ασθενή να λάβει επαρκείς πληροφορίες, τη γραπτή συγκατάθεση, το σεβασμό της αυτονομίας, την ελευθερία επιλογής, την αποκάλυψη γενετικών πληροφοριών, και τη συμμόρφωση με το ιατρικό απόρρητο.

Η πρωτοβάθμια γενετική συμβουλευτική περιλαμβάνει την πρώτη επικοινωνία του θεράποντος ιατρού με την οικογένεια που έχει κληρονομικό νόσημα ή συγγενείς ανωμαλίες. Οι στόχοι της πρωτοβάθμιας γενετικής συμβουλευτικής περιλαμβάνουν πρώτα την έγκαιρη εντόπιση του γενετικού νοσήματος, σε δεύτερο χρόνο και μέσω της τακτικής ιατρικής παρακολούθησης την ενημέρωση των συγγενών, την πληροφόρηση για νέες θεραπευτικές προοπτικές και την παρακίνηση για έγκαιρο προγεννητικό έλεγχο και τέλος την ψυχολογική υποστήριξη κάθε οικογένειας, λαμβάνοντας υπ' όψιν όλες τις παραμέτρους, όπως το οικογενειακό ιστορικό, το μορφωτικό-κοινωνικό-οικονομικό επίπεδο, τη συναισθηματική φόρτιση και τις θρησκευτικές- ηθικές πεποιθήσεις τους.

Μετά την πρωτοβάθμια γενετική συμβουλευτική, είναι απαραίτητη η παραπομπή των ενδιαφερομένων σε Κέντρα Γενετικής που διαθέτουν Υπηρεσία Γενετικής Συμβουλευτικής. Εκεί γίνεται η συνολική εκτίμηση, ο συντονισμός των οικογενειών με γενετικά νοσήματα και η παροχή ολοκληρωμένης γενετικής συμβουλευτικής από τον ειδικό κλινικό γενετιστή και ομάδα έμπειρων εκπαιδευμένων επιστημόνων που αποτελείται από βιολόγο γενετιστή, ψυχολόγο, κοινωνική λειτουργό

και νοσηλεύτρια. Η παραπάνω διαδικασία αποτελεί την δευτεροβάθμια γενετική συμβουλευτική και είναι ιδιαίτερα απαραίτητη όταν:

- Η διάγνωση δεν είναι ολοκληρωμένη.
- Πρόκειται για νοσήματα με πολύπλοκο γενετικό υπόβαθρο.
- Υπάρχουν ειδικά προβλήματα, π.χ. αμφισβητούμενη πατρότητα, γάμος μεταξύ συγγενών.
- Πρέπει να γίνει προγεννητικός ή προεμφυτευτικός έλεγχος.
- Κρίνεται αναγκαίος ο προσυμπτωματικός έλεγχος.
- Έγκυος πάσχει από χρόνια νόσημα ή εκτέθηκε σε φάρμακα ή μεγάλες εμβρυοτοξικές δόσεις ακτινοβολίας.

Οι στόχοι της δευτεροβάθμιας γενετικής συμβουλευτικής αφορούν τη διάγνωση ή την επικύρωση της διάγνωσης καθώς και στην αξιολόγηση γενετικών και άλλων διαγνωστικών εξετάσεων, στην παροχή έγκυρων πληροφοριών για τη γενετική νόσο, στον καθορισμό του γενετικού κινδύνου και στην υποστηρικτική διευκόλυνσή τους στη λήψη αποφάσεων. Όμως ο σημαντικότερος στόχος είναι η πρόληψη, με την παράθεση όλων των προοπτικών αναπαραγωγής (προγεννητική ή προεμφυτευτική διάγνωση, προσυμπτωματική διάγνωση, αποκάλυψη φορέων, αντισύλληψη, υιοθεσία). Η γενετική συμβουλευτική παρέχεται πριν αλλά και μετά την γενετική εξέταση.

Η γενετική συμβουλευτική κατηγοριοποιείται σε:

- παιδιατρική συμβουλευτική στην οποία προσέρχονται νεογνά, βρέφη ή παιδιά τα οποία πάσχουν από δυσμορφικά σύνδρομα (π.χ. σύνδρομο Down), συγγενείς ανωμαλίες (δισχιδής ράχη), μεταβολικά νοσήματα (φαινυλκετονουρία) και κληρονομικά μονογονιδιακά νοσήματα (δρεπανοκυτταρική αναιμία)
- συμβουλευτική ενηλίκων – προσυμπτωματική διάγνωση, η οποία ασχολείται με κοινά πολυπαραγοντικά νοσήματα (στεφανιαία νόσος, διαβήτης), νευρολογικά νοσήματα (χορεία Huntington) και κακοήθη οικογενή νοσήματα (καρκίνος μαστού)
- προγεννητική συμβουλευτική στην οποία προσέρχονται οικογένειες πριν και μετά τον προγεννητικό ή τον προεμφυτευτικό έλεγχο, καθώς και οικογένειες με ιστορικό χρόνιας νόσου της εγκύου ή σε υπόνοια για πιθανή τερατογένεση ή τέλος

οικογένειες με υπογονιμότητα, συγγένεια μεταξύ των γονέων ή πολλαπλές αποβολές. (Καναβάκης, 2005).

Η αποτελεσματικότητα της γενετικής συμβουλευτικής μπορεί να αξιολογηθεί με βάση την κατανόηση του συμβούλου σχετικά με τις πληροφορίες που παρέχονται στη διαδικασία πληροφόρησης ή από τον τρόπο που οι ενδιαφερόμενοι χρησιμοποιούν τις πληροφορίες. Κρίνεται σκόπιμο να διερευνηθεί εάν ένα άτομο λαμβάνει μια απόφαση βάσει των γνώσεων που έχει αποκτήσει στα συμβουλευτικά προγράμματα και σε ποιο βαθμό.

Συνήθως, η θρησκεία αποτελεί ένα από τα κυριότερα εμπόδια για τη γενετική συμβουλευτική. Έχει παρατηρηθεί ότι άτομα με ακραίες θρησκευτικές πεποιθήσεις απευθύνονται σε γενετικούς συμβούλους για βοήθεια, αλλά δεν εφαρμόζουν τις γνώσεις που αποκομίζουν από τη συμβουλευτική όπως για παράδειγμα: στον οικογενειακό προγραμματισμό ή στον τερματισμό κάποιας εγκυμοσύνης. Στην Αμερική μετά το 1970 από έρευνες που διεξήχθησαν φάνηκε πως θρησκόληπτοι άνθρωποι χρησιμοποιούσαν τεχνικές διακοπής εγκυμοσύνης προσβεβλημένων από γενετική ασθένεια εμβρύων. (Leonar, Chase and Clilds, 1972)

Ένα άλλο εμπόδιο στην αποτελεσματικότητα της γενετικής συμβουλευτικής και στην κατανόηση του μηνύματος που προσπαθεί να μεταδώσει ο σύμβουλος, είναι η αρνητικότητα που επιδεικνύουν πολλοί ενδιαφερόμενοι που καταφεύγουν σε γενετικό σύμβουλο. Η άρνηση της πραγματικότητας οφείλεται σε συναισθηματική φόρτιση και παρουσιάζεται συνήθως όταν οι άνθρωποι πληροφορούνται κάτι εξαιρετικά δυσάρεστο. Τα εμπόδια αυτά μπορούν να ξεπεραστούν με τη συμβολή των ειδικών επιστημόνων.

Επιπλέον σύμφωνα με τους Leonard, Chase and Clilds (1972) το τρίτο εμπόδιο επίσης είναι η μη κατανόηση του κινδύνου. Αυτή η αδυναμία αφορά σε άτομα χαμηλού μορφωτικού καθώς και στην έλλειψη ειδικών εμπειριών που σύμφωνα με μελέτες ψυχολογίας συμβάλλουν στην ικανότητα αντίληψης. Μία ομάδα ερευνητών η οποία έλεγξε την ικανότητα αντίληψης των κινδύνων με ειδικά τεστ βρήκε ότι με τους χαμηλότερους βαθμούς αξιολογήθηκαν γονείς χωρίς στοιχειώδεις γνώσεις βιολογίας και γενετικής και ότι το κυριότερο εμπόδιο στην αποτελεσματική μετάδοση της γενετικής συμβουλής είναι η έλλειψη στοιχειώδους γνώσεις βιολογίας. Ακόμη μελέτες έδειξαν ότι μέσα ενημέρωσης όπως ραδιόφωνο, τηλεόραση, περιοδικά και

ενημερωτικά φυλλάδια διαφόρων φορέων απλώς αυξάνουν και εξειδικεύουν τις γνώσεις που ήδη υπάρχουν και ότι η στοιχειώδης γνώση του θέματος είναι απαραίτητη.

## **5.2 Υπηρεσίες Γενετικής στην Ελλάδα**

Μετά το 1980 στην Ελλάδα θεσπίστηκε το Εθνικό Σύστημα Υγείας το οποίο αναλαμβάνει, εξ ολοκλήρου την ιατρική περίθαλψη των πολιτών ή ένα μέρος αυτής. Παρά το γεγονός αυτό, δεν είναι λίγοι οι άνθρωποι που προτιμούν να χρησιμοποιούν ιδιωτική ασφάλιση, η οποία παρέχει μεγαλύτερο εύρος ιατρικών υπηρεσιών στην Ελλάδα, ιδιαίτερος δε σε ιδιωτικά νοσοκομεία και κλινικές. Η κάλυψη για ιατρική περίθαλψη στο εξωτερικό ή η διάγνωση πρέπει να εγκρίνεται από τις ειδικές επιτροπές. Ιδιωτικά θεραπευτήρια με πολύ καλή ποιότητα παρεχόμενων υπηρεσιών λειτουργούν στο μεγαλύτερο μέρος της χώρας.

Οι πρώτες γενετικές μονάδες εμφανίστηκαν στην Αθήνα στις αρχές της δεκαετίας του 1960 στο Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία» και στο μαιευτήριο «Αλεξάνδρα». Τα εργαστήρια κυτταρογενετικής ήταν τα πρώτα που προσέφεραν τις υπηρεσίες τους. Το 1973, το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού στην Αθήνα ξεκίνησε το πρόγραμμα ελέγχου των νεογέννητων για φαινυλκετονουρία αρχικά και αργότερα για υποθυρεοειδισμό και έλλειψη ενζύμου G6PD. Αυτό το πρόγραμμα λειτουργεί καλά, βρίσκεται στο επίκεντρο των δραστηριοτήτων του Ινστιτούτου ενώ στηρίζεται στην εθελοντική συμμετοχή όλων των δημόσιων και ιδιωτικών μαιευτικών μονάδων. Η προγεννητική διάγνωση των χρωμοσωμικών διαταραχών μέσω της αμνιοπαρακέντησης ξεκίνησε από το πρώτο Τμήμα Παιδιατρικής του Πανεπιστημίου Αθηνών και του «Αλεξάνδρα και ακολούθησε η προγεννητική διάγνωση των αιμοσφαιρινοπαθειών από το πρώτο Τμήμα Παθολογίας και Μαιευτικής του Πανεπιστημίου Αθηνών.

Το 1978 με το Ν. 821 «περί αφαιρέσεων και μεταμοσχεύσεων βιολογικών ουσιών ανθρώπινης προελεύσεως» θεσπίζεται για πρώτη φορά η λεγόμενη «ευγονική ένδειξη», με την οποία προβλέπεται για την αποφυγή της γέννησης παθολογικού νεογνού και υπό προϋποθέσεις η θανάτωση του εμβρύου μέχρι και την 20ή εβδομάδα της κύησης. Ο νόμος προσέφερε μια ευκαιρία για την ανάπτυξη κέντρων

προγεννητικής διάγνωσης. Το Υπουργείο Υγείας υποστήριξε τη δημιουργία τέτοιων κέντρων με την παροχή κεφαλαίων για την αγορά του αναγκαίου εξοπλισμού και την πρόσληψη προσωπικού. Το 1983 πραγματοποιήθηκε για πρώτη φορά προγεννητική διάγνωση μέσω της λήψεως χοριακής λάχνης. Είναι γεγονός ότι οι κυριότερες εξελίξεις στη μοριακή γενετική στη δεκαετία του 1980 και του 1990 εφαρμόστηκαν και στην Ελλάδα, αρχικά κυρίως από τα κέντρα, που προσέφεραν διάγνωση και ανίχνευση διαφόρων γενετικών διαταραχών.

Δυστυχώς δεν υπάρχουν ενημερωμένοι κατάλογοι μητρώων που να αφορούν τις γενετικές διαταραχές, τις κληρονομικές νεοπλασίες, τις κυτταρογενετικές ανωμαλίες ή τις συγγενείς δυσμορφίες.

Ο Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (Σ.Ι.Γ.Ε) είναι ο μόνος ενεργός επαγγελματικός οργανισμός για τη γενετική στη χώρα μας. Μετά την ίδρυση του (1982) από επιστημονική ομάδα αποτελούμενη από ιατρούς και βιολόγους εδράζεται στην Αθήνα. Τα μέλη του (Σ.Ι.Γ.Ε) είναι περισσότεροι από 170 επιστήμονες που ασχολούνται με την ιατρική γενετική. Ο σκοπός του συλλόγου είναι η προώθηση και η καθιέρωση της γενετικής επιστήμης, η διεξαγωγή έρευνας, η μελέτη γενετικών ασθενειών και η συμβουλευτική. Επιπλέον, αναδεικνύει το επιστημονικό υπόβαθρο που διακατέχει τους Έλληνες επιστήμονες. Τέλος, η επιστημονική και επαγγελματική αναγνώριση των επιστημόνων της Γενετικής αφορά ένα ακόμα στόχο για το (Σ.Ι.Γ.Ε) στην Ελλάδα. (Arar and Petersen, 2003)

### **5.3 Γενετικά και Ιατρικά δεδομένα**

Οι εξειδικευμένες γενετικές εξετάσεις προσφέρουν μεγάλη διευκόλυνση στη διάγνωση, την πρόληψη και θεραπεία γενετικών ασθενειών αφού μέσω αυτών μπορεί να προσδιορισθεί επακριβώς το γενετικό υπόβαθρο των νόσων. Ως εκ τούτου, θεωρητικά τουλάχιστον, η ανθρώπινη ζωή βελτιώνεται, επειδή η νοσηρότητα ως δείκτης ενός πληθυσμού μειώνεται. Διαφαίνεται λοιπόν, πως η γενετική έρευνα μαζί με την τεχνολογική εξέλιξη της βιοϊατρικής μπορούν να επιφέρουν μεγάλα οφέλη στην κοινωνία και να διαμορφώσουν μια νέα πραγματικότητα στην καθημερινή κλινική πράξη αλλά και στην ιατρική επιστήμη.



Είναι σαφές ότι οι γενετικοί έλεγχοι μπορούν να προσδιορίσουν το βαθμό στον οποίο οι μεταλλάξεις στα συγκεκριμένα γονίδια διαφοροποιούν την κλινική εικόνα που εμφανίζει ο ασθενής καθημερινά αλλά και την πιθανότητα σε ένα υγιή να εκδηλώσει μια νόσο μελλοντικά. Επίσης θα πρέπει να εξακριβωθεί με τις γενετικές εξετάσεις ιδιαίτερα για εκείνους που είναι φορείς γενετικών νόσων η περίπτωση απόκτησης απογόνων φορέων ή ακόμα και νοσούντων. Η προσωπική εκτίμηση πολλών πως τα γενετικά δεδομένα πρέπει να προστατεύονται νομικά αλλά και ηθικά διότι διαφορετικά καταλήγουν να επιφέρουν στα άτομα συνέπειες που τα στιγματίζουν κοινωνικά και ψυχικά, είναι σημαντικότερη. Όμως και στο πεδίο της υγειονομικής περιθαλψης, της εργασίας, της ασφάλισης η γνώση ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων μπορεί να σταθεί τροχοπέδη. (Ακριτίδου, 2015)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΚΤΟ**

### **ΑΡΧΕΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ ΚΑΙ ΒΙΟΤΡΑΠΕΖΕΣ**

Η λέξη «βιοτράπεζα» αναφέρεται στην οργανωμένη συλλογή, φύλαξη και χρήση βιολογικών δειγμάτων που συνοδεύονται από λεπτομερή δημογραφικά και κλινικά και προσωπικά δεδομένα εκείνων που προσφέρουν τα δείγματα, για λόγο ερευνητικό, διαγνωστικό και θεραπευτικό. (Kang et al., 2013)

Οι βιοτράπεζες, που συνήθως ονομάζονται κέντρα βιολογικών πόρων, βασίζουν τη λειτουργία τους στη φύλαξη υλικού για την αντιμετώπιση ιατρικών ή βιολογικών προβλημάτων, ενώ δεν πρόκειται για εθνικές βάσεις DNA. Η συλλογή γενετικού υλικού, η επεξεργασία, η ανάλυση και παρουσίαση των ευρημάτων τους αποτελεί τη συνήθη διαδικασία που τις χαρακτηρίζει. Η αποθήκευση του γενετικού υλικού των δοτών γίνεται για πιθανή μελλοντική χρησιμοποίηση του καθώς και για κλινική έρευνα για τον τομέα της διάγνωσης. Χαρακτηριστικό είναι το διαδεδομένο φαινόμενο στην Ελλάδα, της συλλογής αίματος του πλακούντα με σκοπό την απομόνωση των προγονικών αιμοποιητικών κυττάρων για μια πιθανή θεραπευτική χρήση μελλοντικά. Κατά συνέπεια, εξακριβώνεται η πιθανότητα προδιάθεσης σε κάποια νόσο, ενώ η αναπαραγωγή κυττάρων στον ίδιο οργανισμό επιτυγχάνεται και εξασφαλίζεται με τη χρησιμοποίηση του βιολογικού υλικού. Το βιολογικό υλικό που συλλέγεται από τις βιοτράπεζες προέρχεται από δείγμα τρίχας και δέρματος, οργανικοί ιστοί, αίμα, πλάσμα, διάφορες εκκρίσεις.

Το βιολογικό υλικό που περιέχεται σε κάθε δείγμα συνοδεύεται από αρχείο με προσωπικά δεδομένα του δότη που αφορούν τον ιατρικό του φάκελο. Τα προσωπικά δεδομένα είναι καταχωρημένα με μορφή λέξεων και εικόνων ως αλληλουχίες βάσεων DNA, ως αντισώματα ή αντιγόνα ή ακόμα με βιοχημικά στοιχεία.. Τα γενετικά δεδομένα είναι δηλαδή μέρος των προσωπικών δεδομένων και αναφέρονται σε πληροφορίες που συλλέγονται μετά από γενετική ανάλυση του βιολογικού υλικού που είναι αποθηκευμένο στις βιοτράπεζες.

Οι βιοτράπεζες διακρίνονται α) σε εκείνες που συλλέγουν ιστούς και στοιχεία για θεραπευτικούς λόγους, για να χρησιμοποιηθούν αργότερα (π.χ. από το ενδιαφερόμενο άτομο) για σκοπούς θεραπευτικούς ή διαγνωστικούς, β) σε εκείνες που συλλέγουν γενετικά δεδομένα και βιολογικά δείγματα σε συνδυασμό με στοιχεία γενεαλογικού χαρακτήρα με σκοπό να δημιουργήσουν αρχεία χρήσιμα για την ιατρική (πχ επιδημιολογική και φαρμακευτική έρευνα).

Για να διασφαλιστεί η εμπιστευτικότητα των γενετικών δεδομένων, είτε πρόκειται για ένα υποσύνολο ιατρικών δεδομένων σε βιοτράπεζες είτε για ένα αυτόνομο σύνολο δεδομένων, προσδιορίστηκαν τρεις ομάδες αρχείων:

Στην πρώτη κατηγορία ανήκουν τα μη ταυτοποιημένα ή αλλιώς ανώνυμα αρχεία, δηλαδή (αρχεία που τα δεδομένα των ατόμων που οδηγούν σε μια πιθανή ταυτοποίηση έχουν καταστραφεί). Στα ανώνυμα αρχεία διασφαλίζεται το απόρρητο των πληροφοριών, αλλά μειονεκτούν με την απόλυτη στατικότητα αφού κανένα άλλο στοιχείο δεν δύναται να συμπληρωθεί.

Στη δεύτερη ανήκουν τα κωδικοποιημένα αρχεία, εκείνα δηλαδή που το όνομα του ατόμου αντικαθίσταται από έναν αριθμό με την αντιστοιχία αριθμού-ονόματος να αποτελεί νέο διαφορετικό αρχείο. Αυτά τα αρχεία μπορούν να είναι επιλεκτικά ανώνυμα (δεν υπάρχει πρόσβαση στο αρχείο, χωρίς κωδικό αριθμό και όνομα) ενώ μπορούν να δέχονται συμπληρωματικά στοιχεία και ενημερώσεις.

Τέλος, η τρίτη αφορά κρυπτογραφημένα αρχεία, όπου όλα τα δεδομένα με μετατροπή γίνονται μια ακολουθία από αριθμούς ή γράμματα άνευ νοήματος ενώ δεν υπάρχει πρόσβαση σε αυτά χωρίς το σωστό κλειδί αποκρυπτογράφησης. Η κρυπτογράφηση βοηθάει στη διασφάλιση των αρχείων και η χρησιμοποίηση της γίνεται για να αποδεικνύεται ο χρήστης του συστήματος.

Μετά το τέλος της δεκαετίας του 1990, η ιατρική και φαρμακευτική έρευνα στηρίχθηκε στις βιοτράπεζες, ιδιαίτερα βέβαια στη γονιδιακή και εξατομικευμένη ιατρική. Τα δεδομένα που παρέχουν αντιπροσωπεύουν μεγάλο πληθυσμό, ενώ δίνουν τη δυνατότητα στους επιστήμονες με τη χρησιμοποίηση των δειγμάτων να επιτελούν έρευνες υψηλών προδιαγραφών σε ακαδημαϊκό ή βιομηχανικό επίπεδο με πρωταρχικό σκοπό τη θεραπεία διάφορων ασθενειών. Οι βιοτράπεζες δημιουργούνται σε ακαδημαϊκά, ιατρικά ή ερευνητικά κέντρα, νοσηλευτικά ιδρύματα, φαρμακευτικές ή βιοϊατρικές εταιρείες αλλά υφίστανται και ως ανεξάρτητοι οργανισμοί.

Στην Ελλάδα βρίσκεται σε λειτουργία η πιστοποιημένη διεθνώς, Τράπεζα Ομφαλοπλακουντιακού Αίματος (Ελ.Τ.Οπ.Α) από το 2003 που συλλέγει, επεξεργάζεται και κρυοκαταψύχει μονάδες από ομφαλοπλακουντιακό αίμα. Πρόκειται για δημόσια τράπεζα, η μοναδική που υπάρχει στην Ελλάδα, η οποία διατηρεί μονάδες

σε κατάψυξη έτοιμα για χρήση σε όποιον νοσεί και χρειάζεται μεταμόσχευση από αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα.

Εντούτοις, είναι συνήθως απαραίτητο να λάβουμε τη συγκατάθεση του ατόμου που ανήκει το δείγμα και να το ενημερώσουμε για το λόγο της επεξεργασίας του δείγματος του, τον τύπο των πληροφοριών που θα δημιουργηθούν από το δείγμα και τις πληροφορίες που εμπλέκονται στην όλη επεξεργασία δείγματος. Επιπλέον, είναι απαραίτητο να προστατευθούν τα γενετικά δεδομένα του δότη, και αυτή η διαδικασία επιτυγχάνεται με το ανώνυμο ή κωδικοποιημένο δείγμα κάτι που τις περισσότερες φορές δεν ενοχλεί το δότη και εξασφαλίζει τη χρήση. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΒΔΟΜΟ**

## **ΧΡΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ**

Η ιατρική σήμερα, και ιδιαίτερα η γενετική προσφέρει στην επιστημονική κοινότητα τη δυνατότητα να προβλέπει σε ασυμπτωματικούς ασθενείς, την πιθανότητα για μελλοντική νόσηση. Γενετικές εξετάσεις, είναι για την ακρίβεια ο γενετικός έλεγχος που πραγματοποιείται με τα σύγχρονα τεχνολογικά εργαλεία για να εξακριβωθεί ο γονότυπος του ατόμου μέσω της επεξεργασίας του γενετικού υλικού δηλαδή του DNA και RNA. Ο Burke (2014) αναφέρει πως το σύνολο των μεθόδων που χρησιμοποιούνται με σκοπό την εύρεση και εξακρίβωση του ανθρώπινου γονότυπου χαρακτηρίζονται γενετικές εξετάσεις.

Οι γενετικοί έλεγχοι χρησιμοποιούνται για την επιβεβαίωση της κλινικής διάγνωσης ή για ιχνηλάτηση με βάση τα κλινικά συμπτώματα (διαγνωστικός γενετικός έλεγχος) ή για την εξέταση σε άτομα που δεν εμφανίζουν συμπτώματα. Ο κύριος σκοπός της διενέργειας του γενετικού ελέγχου είναι η πρόγνωση (ειδικά σε ασθένειες ενός μόνο γονιδίου) σχετικά με την πιθανότητα ασθένειας, όπως και σε ασθένειες που ενοχοποιούνται πολλά γονίδια και επιπλέον στην εύρεση φορέων που είναι ασυμπτωματικοί. Πιο συγκεκριμένα, άτομα-φορείς που δεν εκδηλώνουν συμπτώματα είναι πιθανό να κληρονομήσουν τα γονίδια αυτά στα παιδιά τους, ιδιαίτερα αν βρίσκονται σε αναπαραγωγική ηλικία.

Η ικανότητα προσδιορισμού του γενετικού κινδύνου μιας ασθένειας έχει τόσο θετικά όσο και αρνητικά αποτελέσματα. Η γνώση του αυξημένου γενετικού κινδύνου μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη συνειδητή μείωση του σχετικού κινδύνου μέσω προληπτικών μέτρων ή για τη μείωση των επιπτώσεων της έναρξης της νόσου. Επομένως, ο τρόπος ζωής, το περιβάλλον είναι συνθήκες που μπορούν να επιδράσουν θετικά, ανάλογα με την ασθένεια πάντα και τα γονίδια με συνέπεια ο κίνδυνος ασθένειας να απομακρυνθεί εντελώς ή ακόμα να ελαχιστοποιηθεί. Για κάποιες ασθένειες, μπορεί να πραγματοποιηθεί προληπτική θεραπεία (φάρμακα ή χειρουργική επέμβαση), ενώ για άλλες ασθένειες, μπορούν να οργανωθούν απαραίτητες διαγνωστικές εξετάσεις έτσι ώστε η ασθένεια να μπορεί να ανιχνευθεί νωρίτερα πριν εκδηλωθεί πλήρως η ασθένεια.

## 7.1 Οφέλη γενετικών εξετάσεων

Οι διαγνωστικές γενετικές εξετάσεις δίνουν απαντήσεις που αφορούν το γενετικό προφίλ του ατόμου. Όλοι οι άνθρωποι δεν αντιδρούν με τον ίδιο τρόπο. Οι απαντήσεις του ελέγχου προσφέρουν σε κάποιους λύση και σε άλλους χαρά. Όποιο και αν είναι, όμως, το αποτέλεσμα η ψυχολογία του ατόμου επηρεάζεται και εκδηλώνονται έντονα συναισθήματα.

Η απόφαση βέβαια για γενετικό έλεγχο είναι προσωπική επιλογή του ατόμου. Τα οφέλη μέχρι και σήμερα από τις γενετικές εξετάσεις που γίνονται είναι:

- 1) ο εντοπισμός και η έρευνα για γονίδια που σχετίζονται με μονογονιδιακές και πολυγονιδιακές ασθένειες.
- 2) η πρόληψη ασθενειών.
- 3) η διάγνωση ασθενειών στην προκλινική περίοδο.
- 4) ο καθορισμός κινδύνου πιθανότητας νόσησης.
- 5) η εξακρίβωση του γονότυπου μέσω ανίχνευσης πολυμορφικών σημείων (SNPS).
- 6) η θεραπεία (φαρμακογενετική, γονιδιακή θεραπεία )
- 7) η έρευνα για την κυτταρική αλληλεπίδραση με πρωτεϊνικά παράγωγα γονιδίων.

## 7.2 Πιθανοί κίνδυνοι και περιορισμοί

Το στρες, ο φόβος, η λύπη ή η χαρά, η ανακούφιση, η ηρεμία είναι μεικτά συναισθήματα που απελευθερώνονται κατά τη διάρκεια των γενετικών εξετάσεων. Ακόμη, η νόσος, τα συμπτώματα, η θεραπεία και κυρίως ο φόβος για το άγνωστο είναι θέματα που προβληματίζουν και απασχολούν τους ανθρώπους.

Οι μεταλλάξεις σε χρωμοσώματα ή γονίδια δεν είναι πάντα ανιχνεύσιμες ακόμη και σήμερα που υπάρχουν πληθώρα τεχνικών και διαδικασιών στα εργαστήρια μοριακής γενετικής. Το γεγονός αυτό δεν είναι εύκολα διαχειρίσιμο και δημιουργεί στα άτομα επιπλέον επιβάρυνση στην ψυχολογική τους κατάσταση. Οι αλλαγές σε χρωμοσώματα και γονίδια δεν αποδεικνύουν για όλους πιθανή βαριά νόσηση.

Δεδομένου ότι η γενετική μετάλλαξη κληρονομείται από τη μια γενιά στην άλλη υπάρχει πιθανότητα οι γενετικές εξετάσεις να φέρουν στο φως απαντήσεις και δεδομένα εκτός από τον ενδιαφερόμενο και στους υπόλοιπους που απαρτίζουν το οικογενειακό του περιβάλλον και να αφορούν μια πιθανή εκδήλωση ασθένειας. Η γνώση αυτή είναι αποδεκτή σε όλους; Θέματα σχετικά με την υιοθεσία, την πατρότητα αναδεικνύονται και κλονίζουν το θεσμό της οικογένειας.

Επιπροσθέτως, πολλές φορές η γνώση των γενετικών δεδομένων εγείρει ηθικά ζητήματα και επιδρά αρνητικά στην ασφαλιστική ικανότητα και την εργασία των ατόμων που επιθυμούν να προβούν σε γενετικό έλεγχο, οπότε είναι χρήσιμο να γνωρίζουν ότι μπορεί να βρεθούν αντιμέτωποι και με αυτό το πρόβλημα.

Τέλος, αν εξαιρέσει κανείς την επιβάρυνση του ψυχολογικού τομέα, η κληρονομιά της σοβαρής ασθένειας προκαλεί ποικίλα και πολλά προβλήματα με αντίκτυπο στο κοινωνικό περιβάλλον. Το άτομο που είναι φορέας κάποιας ασθένειας συχνά εντάσσεται σε μια μειονότητα που υφίσταται διακρίσεις, τόσο στο εργασιακό όσο στο κοινωνικό του περιβάλλον. Θεωρητικά είναι ασθενής ενώ υφίσταται η πιθανότητα να μην εκδηλώσει ποτέ τη νόσο. Παρά τη μεγάλη τεχνολογική πρόοδο, ο γενετικός έλεγχος δεν μπορεί να εξακριβώσει με ακρίβεια τη νόσηση ιδιαίτερα για γονίδια που ευθύνονται για ασθένειες πολυγονιδιακές κάτι που συμβαίνει με τις βιοχημικές εξετάσεις που ανιχνεύουν μια ασθένεια όπως για παράδειγμα ο διαβήτης. (Καναβάκης και Ξαϊδάρα, 2001)

### **7.3 Γενετικά κληρονομικά νοσήματα**

Τα γονίδια που ελέγχονται πληθαίνουν χρόνο με το χρόνο και ίσως κάποια στιγμή στο μέλλον να μπορούμε να προσδιορίσουμε με ακρίβεια, πιθανόν όχι τόσο δαπανηρά, το συνολικό αριθμό τους. Ενδεικτικά αναφέρονται κάποιες γενετικές κληρονομικές νόσοι που οφείλονται στην ύπαρξη συγκεκριμένων γονιδίων:

-Ασθένειες που αφορούν το αιμοποιητικό σύστημα όπως αναιμία δρεπανοκυτταρική, λέμφωμα Burkitt, νόσος Gaucher, αιμορροφιλία Α, λευχαιμία χρόνια μυελογενής, νόσος Niemann– Pick, παροξυσμική αιμοσφαιρινουρία, πορφυρία, θαλασσαιμία.

-Καρκινικές ασθένειες: Καρκίνος μαστού, ωθηκών, παχέος εντέρου, πνεύμονα, παγκρέατος, νεφρών, προστάτη.

-Ασθένειες που αφορούν το πεπτικό σωλήνα όπως: η νόσος Crohn ,η κυστική ίνωση, ο διαβήτης τύπου 1, το σύνδρομο δυσαπορρόφησης της γλυκόζης και γαλακτόζης, η νόσος Wilson.

-Ασθένειες του καρδιαγγειακού συστήματος όπως: η αταξία / τελαγγειεκτασία, αθηρωμάτωση, το σύνδρομο μακρού QT, του Von Hippel-Lindau, του Williams.

- Ασθένειες που αφορούν τους ενδοκρινείς αδένες και τις ορμόνες όπως η απλασία επινεφριδίων, η συγγενής λευκοδυστροφία επινεφριδίων, το αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο, το σύνδρομο Cockayne, η πολλαπλή ενδοκρινής νεοπλασία (σύνδρομο MEN), το σύνδρομο Pendred.

- Ασθένειες που εμφανίζουν τα βρέφη η αχονδροπλασία και τα σύνδρομα Angelman, Cockayne, DiGeorge, Εύθραυστου X ,Marfan, Prader-Willi, Waardenburg, Werner, Williams, Zellweger.

- Ασθένειες που αναφέρονται στο νευρικό σύστημα όπως η νόσος Alzheimer, η πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση, το σύνδρομο Angelman, Charcot –Marie– Tooth, Cockayne, η κώφωση, η μυϊκή δυστροφία Duchenne, η επιληψία, ο ιδιοπαθής τρόμος, το σύνδρομο Εύθραυστου X , η αταξία Friedreich, η νόσος Gaucher, η νόσος Huntington, το σύνδρομο Lesch-Nyhan, Menkes, η μυοτονική δυστροφία, η νευροϊνωμάτωση, η νόσος Niemann– Pick, η νόσος Parkinson, η φαινυλκετονουρία και το σύνδρομο Prader-Willi.

- Ασθένειες του οφθαλμικού συστήματος όπως η νόσος Best, το γλαύκωμα, η γυροειδής ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς, το ρετινοβλάστωμα.

-Ασθένειες του δέρματος και συνδετικού ιστού όπως η ανδρική αλωπεκία, η διαστροφική δυσπλασία, κακόηθες μελάνωμα, σύνδρομο Menkes, πορφυρία και άλλα. (Lander et al ., 2001)



## 7.4 Παραδείγματα εφαρμογών

Πολλά παραδείγματα στη βιβλιογραφία για τα οφέλη των γενετικών εξετάσεων: Ενδεικτικά αναφέρονται:

Ο αριθμός των γενετικών μεταλλάξεων που εμπεριέχεται στα κύτταρα των γαμετών κληρονομείται από τον πατέρα και τη μητέρα, αντίθετως με εκείνες που εμφανίστηκαν στην πορεία της ανθρώπινης ζωής που χαρακτηρίζονται ως σωματικές μεταλλαγές. Οι περισσότερες γενετικές παραλλαγές είναι υπεύθυνες για τη διαφοροποίηση στα εξωτερικά γνωρίσματα του ατόμου δηλαδή το ύψος, το χρώμα οφθαλμών και δέρματος αλλά και των μαλλιών. Εντούτοις, κάποιες μεταλλάξεις γονιδίων μπορεί να ευθύνονται για την εκδήλωση νόσων, όπως για παράδειγμα στο διαβήτη (Janipalli et al., 2012), στην εμφάνιση της υπέρτασης σύμφωνα με (Gong et al., 2012), αλλά και για τον καρκίνο (Link et al., 2011) και (Beroukhim et al., 2010). Ακόμη ο αυτισμός μπορεί να έχει κληρονομικό υπόβαθρο (Casey et al., 2012).

Ο καρκίνος αποτελεί συχνότατη νόσο και έχει παρατηρηθεί να ασθενούν περισσότεροι από ένας άνθρωποι στην ίδια οικογένεια. Φαίνεται, ότι κάποιοι καρκίνοι είναι πιο συχνοί σε σχέση με άλλους μέσα στο οικογενειακό περιβάλλον. Οι ίδιοι εκθετικοί παράγοντες όπως είναι η παχυσαρκία και το κάπνισμα ευθύνονται πολλές φορές για την εμφάνιση καρκίνου στις οικογένειες.

Τα μεταλλαγμένα γονίδια που λειτουργούν με τρόπο διαφορετικό από το σύνθητες φυσιολογικό και είναι κληρονομούμενα μπορεί να είναι υπεύθυνα για την εμφάνιση του καρκίνου. Η μεταφορά αυτή των γονιδίων στις επόμενες γενιές χαρακτηρίζεται κληρονομικός καρκίνος.

Στη βιβλιογραφική έρευνα επισημαίνεται πως ο μοριακός ορισμός του καρκίνου από τις διάφορες γενετικές μεθόδους στηρίζεται στην εξέταση ενός και περισσότερων γενετικών δεικτών στα κύτταρα όγκου που υφίσταται. Η ενδεδειγμένη θεραπευτική προσέγγιση επιτυγχάνεται με χρήση συγκεκριμένων μεθόδων προκειμένου να προσδιορισθεί το είδος του καρκινικού όγκου ιδιαίτερα για το μαστό, το παχύ έντερο, ή τον πνεύμονα έτσι ώστε να ακολουθήσει μετέπειτα θεραπεία που στοχεύει στη γονιδιακή περιοχή και στα SNP's.

Στις μέρες μας, η ανάπτυξη της τεχνολογίας NGS προσφέρει άμεσα πληροφορίες για τις γενετικές παραλλαγές των γονιδίων που υπάρχουν στο ανθρώπινο

σώμα και δεδομένου ότι ο καρκίνος δημιουργείται από νέες μεταλλάξεις, αποδεικνύεται σημαντική τεχνολογική εξέλιξη για την έρευνα των περιπτώσεων αυτών. Ο MacConaill (2013) υποστήριξε ότι με τη μέθοδο αυτή οι όγκοι μπορούν να χαρακτηρισθούν ανάλογα, αφού ανιχνεύεται μοριακά η γένεση τους, με συνέπεια να είναι ευκολότερη και περισσότερο στοχευμένη η θεραπευτική αντιμετώπιση. Σε έρευνα που διενεργήθηκε με τη μέθοδο NGS έγινε αποκωδικοποίηση των γονιδίων γυναίκας που έπασχε από καρκίνο στο μαστό, τις ωοθήκες αλλά και λευχαιμία. Σύμφωνα με τους Link et al., (2011), αν και η γυναίκα είχε ελεύθερο οικογενειακό ιστορικό εμφάνισε καρκίνο, ενώ ο γενετικός έλεγχος για μεταλλάξεις στα υπεύθυνα γονίδια ήταν αρνητικός. Η μέθοδος NGS εφαρμόστηκε στην αλληλουχία όλου του γονιδιώματος σε κύτταρα του δέρματος που απεδείχθησαν ότι παρουσίαζαν φυσιολογική δομή και σε κύτταρα του μυελού των οστών που είχαν καρκίνο. Η άποψη των ερευνητών συνοψίζεται στο αποτέλεσμα πως για την εκδήλωση τελικά του καρκίνου ευθύνεται η έλλειψη από συγκεκριμένα εξόνια. Με τον ίδια μέθοδο, οι Berger et al., (2011) προέβησαν στην περιγραφή μιας νέας περιοχής από γονίδια για τον καρκίνο του προστάτη εφαρμόζοντας αλληλούχιση όλων των γονιδίων για καρκινικούς όγκους του προστάτη πάντα σε αντιστοιχία με τα φυσιολογικά γονίδια. Επιπλέον, ο καρκίνος του πνεύμονα οφείλεται σε απώλεια ετεροζυγωτίας στις χρωμοσωμικές θέσεις. Η έγκαιρη ανίχνευση των γονιδίων που ευθύνονται για την καρκινογένεση προσδιορίζει το είδος της θεραπείας που θα ακολουθήσει. (Mitsuuchi and Testa, 2002). Η μοριακή διάγνωση στο θυρεοειδικό καρκίνο μπορεί να βελτιώσει την ακρίβεια της κυτταρολογικής διάγνωσης των οζιδίων του θυρεοειδούς. Το πλεονέκτημα αυτής της μεθόδου είναι ότι δεν απαιτείται χειρουργική αποκατάσταση, ειδικά όταν δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί παρακέντηση και όταν έχει προσδιοριστεί η κακοήθεια του όγκου, η χειρουργική επέμβαση μπορεί να οριστεί από την αρχή. (Yip, et all., 2009).

Σημαντική η συμβολή των γενετικών εξετάσεων και στη νόσο Huntington που είναι μία κληρονομική ασθένεια. Τα γονίδια κληρονομούνται συνήθως ανά ζεύγος, ένα από τη μεριά του πατέρα και ένα από μεριά της μητέρας. Στη νόσο Huntington, όμως αρκεί να κληρονομηθεί ένα γονίδιο που φέρει τη μετάλλαξη από έναν από τους δύο γονείς. Αν για παράδειγμα ο πατέρας φέρει στο γονίδιο του τη μετάλλαξη η πιθανότητα να κληρονομηθεί στο τέκνο του είναι 50%, γι αυτό και πρέπει να δοθεί ιδιαίτερο βάρος στην πρόληψη και ειδικότερα να διενεργηθούν γενετικές εξετάσεις για εξακρίβωση της νόσου. (Caron, et all., 2018)

Το ίδιο σημαντικό είναι ο γενετικός έλεγχος για τη νόσο Alzheimer που συμπτώματα όπως η δυσавтоνομία ή η δυσλειτουργία του νευρικού συστήματος ταλαιπωρούν τους ασθενείς. Χαρακτηριστικά της είναι ο ίλιγγος, η ορθοστατική υπόταση, η δυσκοιλιότητα και η ακράτεια ούρων που αποδίδονται στο χολινεργικό έλλειμμα. Οι Anand, et al., (2014) πρότειναν ορισμένους τρόπους με τους οποίους οι νοσούντες έχουν τη δυνατότητα να απομακρύνουν διαταραχές στην καθημερινή κλινική τους εικόνα έτσι ώστε να βελτιωθεί η υγεία τους.

Η β-θαλασσαιμία ως ασθένεια μπορεί να προσεγγιστεί θεραπευτικά με τη γονιδιακή θεραπεία και αντιμετωπισθεί αποτελεσματικά.. Η γενετική ανωμαλία δύναται να διορθωθεί μέσω των αυτόλογων αιμοποιητικών κυττάρων του ασθενή τα οποία εισέρχονται εκ νέου στον οργανισμό και μπορούν να αποτελέσουν τη θεραπεία του χωρίς να προκύπτουν προβλήματα με τη συμβατότητα του δότη ή ανοσολογικά ζητήματα. Η γονιδιακή θεραπεία συντελείται με τη μεταφορά και εναποθέτηση του διαγονιδίου στο γενετικό υλικό του κυττάρου-στόχου, τα οποία στην περίπτωση της β-θαλασσαιμίας είναι τα αρχέγονα αιμοποιητικά κύτταρα με αποτέλεσμα να είναι επιτυχημένη η όλη διαδικασία. (Γεωργομανώλη και συν., 2011)

Η Ευθυμιάδου (2008) αναφέρει πως στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης εκτός από τα κλινικά συμπτώματα η νόσος επιβεβαιώνεται μέσω εργαστηριακών δοκιμασιών. Ενδεικτικές εξετάσεις αποτελούν η υψηλή τιμή Cl<sup>-</sup> στον ιδρώτα, η διαφορά ηλεκτρικού δυναμικού στο ρινικό βλεννογόνο και η ανίχνευση δύο γονιδίων μετάλλαξης της κυστικής ίνωσης. (Επιπλέον, η μέση ηλικία διάγνωσης παιδιών που νοσούν από την κυστική ίνωση είναι περίπου έξι μήνες στην περίπτωση της κλασικής κυστικής ίνωσης, ενώ στη μη κλασική κυστική ίνωση ο ακριβής προσδιορισμός της διάγνωσης ενδέχεται να γίνει με καθυστέρηση. Ένα ποσοστό ασθενών 5-10% με κυστική ίνωση θα εμφανίσουν άτυπα συμπτώματα και οι εξετάσεις τους θα είναι άτυπες για τη νόσο που διερευνάται οπότε ο διαγνωστικός έλεγχος είναι αργός. Εντούτοις, επειδή σχεδόν εφαρμόζεται μαζικά η αλληλούχιση του γονιδιώματος στη νεογνική ηλικία, η κυστική ίνωση ακόμη και αν εμφανίζει άτυπα συμπτώματα σύντομα θα μπορεί να διαγνωσθεί και στις άλλες ηλικιακές περιόδους. (Farrell et al., 2008).

Πολλές έρευνες έχουν διεξαχθεί για την παχυσαρκία και τη συσχέτιση της με το ανθρώπινο γονιδίωμα κυρίως τη δεκαετία του 1990 και αργότερα. Πρώτοι αναφέρουν οι Montague et al., (1997) πως η παχυσαρκία οφείλεται στη μετάλλαξη σε

ένα γονίδιο και αργότερα οι Rao et al., (2014) το επιβεβαίωσαν. Οι Delrue et al, (2004) ανακάλυψαν περισσότερα από είκοσι σύνδρομα που οφείλονται σε γενετικές ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες, είναι αυτοσωμικού χαρακτήρα και έχουν στενή σχέση με την παχυσαρκία εξαιτίας της σύνδεσης τους με το χρωμόσωμα X. Επιπλέον σχεδόν όλα προσδιορίζονται από την ύπαρξη νοητικής στέρησης. Οι Jiang et al., (1998) ισχυρίζονται πως το συχνότερο όλων (1 στις 25.000 γεννήσεις) είναι το σύνδρομο (Prader– Willi syndrome-PWS). Η παχυσαρκία πολλών γονιδίων είναι η πιο συνηθισμένη κλινικά ενώ εμπεριέχει περισσότερες από 95% των περιπτώσεων της παχυσαρκίας. Οι μεταλλάξεις που αφορούν αυτόν τον τύπο παχυσαρκίας παρουσιάζουν μεγάλη διαφοροποίηση και είναι εξαιρετικά πολύπλοκες στη διερεύνηση τους σε σύγκριση με την παχυσαρκία που οφείλεται στην ύπαρξη ενός και μόνου γονιδίου. Πολλά γονίδια που έχουν σχέση με την παχυσαρκία ερευνώνται για την πιθανή συσχέτιση τους με όλο το ανθρώπινο γονιδίωμα.. Αυτά τα γονίδια έχουν συσχετιστεί με ρυθμιστικές λειτουργίες που αφορούν την αποθήκευση λίπους, την πρόσληψη ενέργειας και την κατανάλωση ενέργειας στο λιπώδη ιστό (Singh et al., 2017).

Πιστεύεται ότι η αναγνώριση των παθολογικών μοριακών μηχανισμών που προκαλούνται από μεταλλαγμένα γονίδια είναι εξαιρετικά σημαντική στη διάγνωση και θεραπεία καρδιαγγειακών παθήσεων. Γενετικοί έλεγχοι σε δείγματα αίματος εντοπίζουν διαφοροποιήσεις σε γενετικές πληροφορίες με τη μορφή μεταλλάξεων και παρέχουν πληροφορίες για την εφαρμογή ιατρικής ακρίβειας. Η κληρονομική καρδιακή νόσος, όπως ανεύρυσμα αορτής, οικογενής αρρυθμία, διατακτική καρδιομυοπάθεια, σύνδρομο Brugada και σύνδρομο παρατεταμένου QT, είναι οι κύριες αιτίες καρδιακών παθήσεων και είναι συνήθως η αιτία ξαφνικού θανάτου σε νεαρές ηλικίες. Ο Khera (2019) αναφέρει πως η ανίχνευση γενετικών ανωμαλιών στα μέλη της οικογένειας μπορεί να επιτρέψει σε κάποιους άλλους να νιώσουν κίνδυνο και να τους δώσουν την ευκαιρία να το αποτρέψουν παίρνοντας προληπτικά μέτρα.

Οι γενετικές ασθένειες που σχετίζονται με τα μάτια είναι σχετικά συχνές και αποτελούν την κύρια αιτία τύφλωσης σε παιδιά και ενήλικες, και παρουσιάζουν σημαντική κλινική και γενετική ετερογένεια. Οι Daiger et al., (2013) διαπίστωσαν ότι πολλές ασθένειες του αμφιβληστροειδούς, όπως για παράδειγμα η μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, η δυστροφία κωνίων, η αχρωματοψία κ.λπ., μπορούν να

προκαλέσουν εκφυλισμό του φωτοϋποδοχέα και συχνά είναι δύσκολο να γίνει διάκριση αυτού του τύπου. Έχουν αναφερθεί περισσότερες από 90 μορφές μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας και έχουν ανιχνευθεί περισσότερα από 60 υπεύθυνα γονίδια. Η γνώση για το συγκεκριμένο οφθαλμολογικό νόσημα μέσω του γενετικού ελέγχου, βοηθάει σημαντικά σε εξατομικευμένες θεραπευτικές παρεμβάσεις.

Αν και τα προβλήματα ακοής δεν είναι συνηθισμένα, είναι σοβαρά και μπορούν να αποκτηθούν από περιβαλλοντικούς παράγοντες και τότε αναφερόμαστε σε επίκτητες, αλλά και από εμβρυϊκές λοιμώξεις όπως τοξοπλάσμωση, οστρακιά άγνωστης αιτιολογίας δηλαδή γενετικές. Ανεξάρτητα από το αν υπάρχει σύνδρομο ή όχι, οι διαταραχές της ακοής μπορούν να συνδέονται με την κληρονομικότητα είτε πρόκειται για την υπολειπόμενη, επικρατή ή φυλοσύνδετη. Η διαταραχή ακοής για την οποία δεν ευθύνεται κάποιο σύνδρομο και ιδιαίτερα αυτή που εμφανίζεται πριν την ανάπτυξη ομιλίας στα παιδιά, χαρακτηρίζεται κυρίως γενετική ασθένεια, που οφείλεται περισσότερο σε μεταλλάξεις υπολειπόμενου χαρακτήρα με υψηλή συχνότητα φορέων στον πληθυσμό. Για να προκύψει σωστή διαχείριση των ασθενών, αλλά και για τη γενετική καθοδήγηση σε πιθανή μελλοντική εγκυμοσύνη, διαχωρίζονται οι κληρονομικές μορφές των διαταραχών από τις επίκτητες δηλαδή τις μη-γενετικές μορφές. Αυτό επιτυγχάνεται μέσω ενός συνδυασμού κλινικών και γενετικών εξετάσεων. Ο μοριακός γενετικός έλεγχος των γονιδίων που ευθύνονται, για άτομα με μη-συνδρομική διαταραχή της ακοής είναι εξαιρετικά σημαντικός. Σε περίπτωση που ο έλεγχος που διεξάγεται δεν εξακριβώνει τη γενετική αιτία της κώφωσης μπορεί να γίνει μαζική εφαρμογή για ανίχνευση μεταλλάξεων σε περισσότερα από 80 γονίδια, που εμπλέκονται με όλες τις μορφές διαταραχών της ακοής και ελέγχουν γονίδια που έχουν σχέση με σύνδρομο και μη σύνδρομο ως προς τη μορφή της ασθένειας (Sivakumaran et al., 2013). Οι στρατηγικές γενετικών ελέγχων έχουν σχεδιαστεί για τον αποτελεσματικό εντοπισμό γενετικών αιτιών και τα αποτελέσματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τον προσδιορισμό της αιτίας, την πρόβλεψη ακουστικών χαρακτηριστικών, την πρόληψη οικογενειακών ασθενειών, τη διαχείριση συμπτωμάτων και τον προσδιορισμό μεθόδων θεραπείας. Λόγω της ιδιαιτερότητας της νόσου, οι γενετικοί έλεγχοι είναι πολύ χρήσιμοι και η εφαρμογή τους αποτελεί εξαιρετικό διαγνωστικό εργαλείο για την επιστημονική κοινότητα.

Περίπου 50 στους 100.000 ανθρώπους αναπτύσσουν επιληψία κάθε χρόνο στις βιομηχανικές χώρες, ενώ περίπου 50 εκατομμύρια άνθρωποι παγκοσμίως θεωρείται ότι

έχουν επηρεαστεί από επιληψία και επιληπτικές κρίσεις. Η επιληψία είναι ένα πολυπαραγοντικό σύνδρομο και μια ποικιλία περιβαλλοντικών και γενετικών αιτιών συμβάλλει στην εμφάνισή της (McCormick and Contreras, 2001). Ο γενετικός έλεγχος για την επιληψία έχει σχεδιαστεί για τον ακριβή και αποτελεσματικό εντοπισμό γενετικών αιτιών. Τα αποτελέσματα είναι ιδιαίτερα χρήσιμα για τη διάγνωση αυτού του τύπου επιληψίας, την πρόβλεψη της εξέλιξης της νόσου, τον προσδιορισμό κατάλληλων φαρμάκων, τη διαχείριση συμπτωμάτων και την πρόληψη ασθενειών σε ευρύτερο φάσμα μέσα στο οικογενειακό περιβάλλον. (Wang et al., 2014).

Τέλος η λήψη δείγματος από χοριακές λάχνες ή αμνιακού υγρού ήταν μέχρι σήμερα η μέθοδος αναφοράς για την προγεννητική διάγνωση αμέτρητων χρωμοσωμικών αλλά και γονιδιακών ασθενειών, εντούτοις η αλληλούχιση ολόκληρου του γονιδιώματος παράλληλα επέφερε σημαντική πρόοδο στην καθημερινή κλινική πράξη και ανέδειξε τον μη επεμβατικό χρωμοσωμικό έλεγχο του εμβρύου. Ο έλεγχος αυτός που εφαρμόζεται απλά με λίγο δείγμα αίματος από τη μητέρα διερευνά το ελεύθερο εμβρυϊκό DNA, που κυκλοφορεί στο περιφερικό αίμα της εγκύου. Η τεχνική αυτή ελέγχει ένα μεγάλο ποσοστό περίπου 95% των χρωμοσωμικών ανωμαλιών που ευρίσκονται. (Καναβάκης και Ξαϊδάρα, 2001)

## **B ΜΕΡΟΣ**

### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΟΓΔΩΟ**

#### **ΒΙΟΗΘΙΚΗ, ΒΙΟΗΘΙΚΑ ΚΑΙ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΚΑ ΔΙΛΛΗΜΑΤΑ**

##### ***Βιοηθική***

Στη σημερινή εποχή με την τεράστια τεχνολογική εξέλιξη, η ανθρωπότητα κατάφερε περισσότερο από ποτέ να παρέμβει στην ανθρώπινη φύση και να δώσει μια νέα διάσταση στα γενετικά προβλήματα. Σοβαρότατες γενετικές ασθένειες πλέον αντιμετωπίζονται, προλαμβάνονται και θεραπεύονται. Συνέπεια της τεχνολογικής εξέλιξης και της βιοϊατρικής έρευνας ήταν η ανάπτυξη προηγμένων μεθόδων θεραπείας και πρόληψης που ξεπέρασαν κάθε ηθικό όριο και αναθεώρησαν βασικές αρχές και θεμελιώδη δικαιώματα. Έτσι σχεδόν ταυτόχρονα, προέκυψαν πολλά και δύσκολα ζητήματα αλλά και ανησυχίες κυρίως στον τομέα της ηθικής σφαίρας ως προς τα ανθρώπινα δικαιώματα. Οι γενετικές εξετάσεις δεν πρέπει να χρησιμοποιούνται ως μέσο διαλογής των ανθρώπων αλλά ως ένα εργαλείο πρόληψης και θεραπείας. Ωστόσο, πολλοί άνθρωποι πιστεύουν ότι οι γενετικές εξετάσεις θα χρησιμοποιηθούν για να διαχωρίσουν τους ανθρώπους στον τομέα της εργασίας και της ασφαλιστικής κάλυψης. (Μάλλιος, 2004)

##### **8.1. Γενετικές εξετάσεις στο τομέα της υγείας**

Οι γενετικοί έλεγχοι μπορούν να διεξάγονται μόνο για προβλήματα υγείας ή για έρευνα και με τη συγκατάθεση του ενδιαφερομένου.

###### **8.1.1. Προϋποθέσεις διενέργειας γενετικών εξετάσεων**

Το άρθρο 12 της Σύμβασης του Οβιέδο για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική (Ν. 2619/1998) διατυπώνει με σαφήνεια: «*Εξετάσεις επιτρέπεται να διενεργούνται μόνο για λόγους υγείας ή για επιστημονική έρευνα που σχετίζεται με λόγους υγείας, και υπό την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής*».

### *i.) Υγεία και επιστημονική έρευνα*

Οι λόγοι υγείας που αναφέρονται ως προϋπόθεση για τη διενέργεια των γενετικών εξετάσεων διαφοροποιούνται από τις θεραπευτικές παρεμβάσεις διότι ενώ για κάποιες ασθένειες είναι δυνατή η διάγνωση τους, δεν είναι δυνατή η θεραπεία τους, όπως η ασθένεια Alzheimer. Ο γενετικός έλεγχος δεν γίνεται να πραγματοποιείται μόνο και μόνο για στόχευση μιας θεραπείας.

Σκοπός των γενετικών εξετάσεων είναι να διαπιστωθεί η ύπαρξη μιας γενετικής ασθένειας ή ακόμα και να προβλεφθεί η μελλοντική εκδήλωση μιας νόσου. Η πρόσβαση στη γνώση των γενετικών χαρακτηριστικών ενός ατόμου δύναται να εκτιμήσει την πιθανότητα εκδήλωσης ασθένειας που σχετίζεται με την ύπαρξη ενός μεταλλαγμένου γονιδίου. Έτσι ένα άτομο που δεν νοσεί μέσω των γενετικών εξετάσεων μπορεί να μάθει εάν έχει την πιθανότητα να νοσήσει αλλά και να μεταφέρει το γονίδιο αυτό στους απογόνους του. Είναι αντιληπτό λοιπόν ότι υπάρχει ο χαρακτήρας της πρόληψης και της διάγνωσης στις εξετάσεις παρά της θεραπείας.

Οι γενετικές εξετάσεις ταυτίζονται με την έννοια της προγνωστικής ιατρικής η οποία διαδέχεται την έννοια της θεραπευτικής και προληπτικής ιατρικής (Testart, 1998). Ο παραδοσιακός ρόλος της ιατρικής είναι η θεραπεία μιας πάθησης που έχει εκδηλωθεί. Πιο πρόσφατη είναι η προληπτική ιατρική που προσπαθεί να διαπιστώσει μια φυσιολογική διαταραχή που δεν έχει εκδηλωθεί ακόμα και υποδεικνύει τη σωστή υγιεινή για να αντιμετωπισθεί η τυχόν μελλοντική εμφάνιση της βεβαρημένης κατάστασης. Αντίθετα η προγνωστική ιατρική που εξελίσσεται συνεχώς, προσπαθεί να ανιχνεύσει κινδύνους σε υγιή άτομα.

Επιπροσθέτως, ο κίνδυνος για αυτά τα άτομα μπορεί ακόμα και να αυξηθεί, συγκρίνοντας σε κάθε πληθυσμό που ερευνάται τον αριθμό των ασθενών που φέρουν έναν ή περισσότερους δείκτες γενετικού κινδύνου με τον αριθμό των ασθενών που δεν έχουν κάποιους ή κανέναν από αυτούς τους δείκτες. Διαφαίνεται λοιπόν πως, η προγνωστική ιατρική ερευνά τις πιθανότητες. Επειδή θεωρητικά οι κίνδυνοι πολλές φορές είναι σχεδόν βέβαιοι αυτό μπορεί να οδηγήσει σε υπερβολικούς φόβους ή πανικό. Όμως και η πρόγνωση είναι μια λέξη που μερικές φορές παρανοείται. Θα ήταν ίσως καλύτερα να αναφερόμαστε σε «εξατομικευμένη προληπτική ιατρική» σε αντίθεση με αυτό που θεωρούμαι ως τώρα μαζική προληπτική ιατρική, όπως γίνεται για παράδειγμα με τη χρήση των εμβολίων. (Μάλλιος, 2004)



## *ii) Γενετική συμβουλευτική*

Απαραίτητη προϋπόθεση για την διενέργεια γενετικών εξετάσεων είναι επίσης όπως ορίζει και η σύμβαση του Οβιέδο η κατάλληλη γενετική συμβουλευτική. Η ενημέρωση των ατόμων γίνεται αποκλειστικά για το λόγο καθώς και για τον τύπο των εξετάσεων, ενώ θα πρέπει να γίνει αναφορά στα πλεονεκτήματα ή στο κίνδυνο που πιθανότατα προκύψει. Επισημαίνεται πως οι γενετικές εξετάσεις, για να δώσουν τις σωστές πληροφορίες θα πρέπει να είναι αξιόπιστες ως προς την πιθανότητα εκδήλωσης σοβαρής ασθένειας στο άτομο που έχει γενετική προδιάθεση. Για την παροχή σωστής γενετικής συμβουλευτικής είναι απαραίτητο να πληρούνται κάποιες προϋποθέσεις.

Αρχικά είναι σημαντική η πλήρης και σε βάθος γνώση του νοσήματος από το γενετικό σύμβουλο καθώς και η ακριβής διάγνωση του νοσήματος. Επίσης εάν πρόκειται για παιδί που νοσεί από γενετική διαταραχή, η γενετική συμβουλευτική θα πρέπει να παρέχεται και στους δύο γονείς. Η ενημέρωση γίνεται με απλά και ξεκάθαρα λόγια, χωρίς να μπερδεύει τα άτομα αλλά να είναι επεξηγηματική και καθόλου βιαστική. Θα πρέπει να υπάρχει διάλογος και λεπτομερή ανάλυση του τρόπου διαχείρισης της ασθένειας, των συμπτωμάτων, του τρόπου κληρονομικότητας, των μεθόδων πρόληψης, του είδους της θεραπείας αλλά και του προσδιορισμού του κινδύνου εμφάνισης ή επανεμφάνισης της νόσου.

Μια άλλη βασική αρχή και προϋπόθεση της γενετικής συμβουλευτικής αποτελεί η εχεμύθεια, δηλαδή η εμπιστευτικότητα η οποία όμως πρέπει να συνοδεύεται από προσπάθειες να πεισθούν οι συμβουλευόμενοι για την ανάγκη γνωστοποίησης της πληροφορίας στα άτομα του άμεσου οικογενειακού περιβάλλοντος, με σκοπό τον έλεγχο και την ανίχνευση όλων όσων έχουν πιθανότητα μετάδοσης της συγκεκριμένης γενετικής ασθένειας.

Επιπλέον η γενετική συμβουλευτική δεν πρέπει να είναι επικριτική, έτσι ώστε οι συμβουλευόμενοι να απορρίψουν πιθανά αισθήματα ντροπής ή στιγματισμού που τους διακατέχουν για να μπορέσουν να αντιμετωπίσουν καλύτερα τη νόσο. Εξίσου σημαντικό είναι η γενετική συμβουλευτική να χαρακτηρίζεται από αμεροληψία και να μην ενεργεί προς μια κατεύθυνση. Αποτελεί όμως υποχρέωση του γενετικού συμβούλου η ενημέρωση των συμβουλευομένων σε θέματα που αφορούν την προγεννητική διάγνωση ή τις μεθόδους υποβοηθούμενης αναπαραγωγής.

Η ψυχολογική στήριξη της οικογένειας από το γενετικό σύμβουλο και η παραπομπή τους σε κοινωνικές ή άλλες υπηρεσίες υποστήριξης αποτελούν μια ακόμα βασική προϋπόθεση της γενετικής συμβουλευτικής η οποία προστατεύει και προάγει την αυτονομία του ατόμου και αποτελεί βασικό συστατικό της γενετικής συμβουλευτικής. (Harper P, 2004, Aalfs et all., 2004, Burgess et all., 1998)

### *iii) Συναίνεση*

Οι γενετικές εξετάσεις πραγματοποιούνται απαραίτητα με τη συναίνεση του ασθενούς. Η Σύμβαση του Οβιέδο ορίζει με σαφήνεια την υποχρέωση για ενημερωμένη συγκατάθεση του ασθενή ώστε οι γιατροί να μπορούν να πραγματοποιούν παρεμβάσεις. Για το σκοπό αυτό, η Σύμβαση έχει ένα ξεχωριστό κεφάλαιο που ασχολείται με τη συγκατάθεση και ταυτόχρονα εγγυάται το δικαίωμα γνώσης (άρθρο 10) προκειμένου να προστατευθεί ευρύτερα το δικαίωμα αυτοδιάθεσης του ασθενούς. Στο άρθρο 5, ορίζεται *«Επέμβαση σε θέματα υγείας μπορεί να υπάρξει μόνον αφού το ενδιαφερόμενο πρόσωπο δώσει την ελεύθερη συναίνεσή του, κατόπιν προηγούμενης σχετικής ενημέρωσής του. Το πρόσωπο αυτό θα ενημερώνεται εκ των προτέρων καταλλήλως ως προς το σκοπό και τη φύση της επέμβασης, καθώς και ως προς τα επακόλουθα και κινδύνους που αυτή συνεπάγεται. Το ενδιαφερόμενο πρόσωπο μπορεί ελεύθερα και οποτεδήποτε να ανακαλέσει τη συναίνεσή του»* (άρθρο 5 Ν. 2619/1998 ΦΔΚ Α'132).

Η Φραγκουδάκη (2008) θεωρεί ότι η συγκατάθεση μπορεί να είναι ισχυρή όταν τηρούνται και μόνο οι προϋποθέσεις για το σεβασμό της ανθρώπινης αξιοπρέπειας ενώ θα πρέπει πάντα να διαδέχεται, όπως ορίζει η νομοθεσία, σωστή ενημέρωση, άρα να προκύπτει ελεύθερα. Αυτό συμβαίνει επειδή η κατανόηση των ιατρικών διαδικασιών και των συνεπειών τους απαιτεί εξειδικευμένη γνώση και η προσωπική πείρα δεν είναι αρκετή. Ο Βιδάλης (2007) πάλι τονίζει πως η σωστή πληροφόρηση αποτελεί εγγύηση για τη σοβαρότητα της συγκεκριμένης βούλησης του ασθενή ο οποίος καλείται να λάβει μια απόφαση καθοριστική για τον εαυτό του.

Εύδηλο είναι, φυσικά, ότι στην περίπτωση των προγεννητικών εξετάσεων, καθώς και στην περίπτωση των γενετικών εξετάσεων αποθανόντος ατόμου, για την εξακρίβωση της συγγένειας, δεν μπορεί να ζητηθεί συγκατάθεση από το ίδιο το άτομο, αλλά μόνο από το συγγενή.

Επιπροσθέτως, ο Βιδάλης (2007) επεσήμανε ότι είναι σημαντικό να γίνει διάκριση μεταξύ «διαδικαστικής» συγκατάθεσης και «ουσιαστικής» συγκατάθεσης μετά από έγκυρη πληροφόρηση. Η συμπλήρωση της γραπτής "φόρμας συγκατάθεσης" από τον ενδιαφερόμενο μόνο δεν μπορεί να εγγυηθεί το ιδανικό της ουσιαστικής εθελοντικής συγκατάθεσης, κυρίως επειδή το τελευταίο εξαρτάται από τη σχέση ανάμεσα στο γιατρό και τον ενδιαφερόμενο και δεν μπορεί να έχει τυπική μορφή. Ωστόσο, προκειμένου να διασφαλιστεί και να αποδειχθεί αντικειμενικά η συγκατάθεση, θα πρέπει να ληφθούν ορισμένα μέτρα ώστε να εξασφαλίζεται και ο γιατρός.

Ο Μάλλιος (2004) ισχυρίζεται ότι η συναίνεση πρέπει να περιλαμβάνει τόσο την ίδια την παρέμβαση στη σωματική ακεραιότητα του ατόμου ως προς την επεξεργασία γενετικού υλικού όσο και το λόγο, τον οποίο επιδιώκει η συγκεκριμένη εξέταση στην οποία υποβάλλεται. Συνεπώς η συναίνεση δεν πρέπει να αφορά μόνο την πραγματοποίηση της γενετικής εξέτασης, αλλά και τον τρόπο διεξαγωγής της διάγνωσης καθώς και το σκοπό της γενετικής εξέτασης. Τέλος η συναίνεση εξασφαλίζεται νωρίτερα και εγγράφως ενώ η ανάκληση της από τον ενδιαφερόμενο είναι ελεύθερη.

Όλοι αντιλαμβάνονται πως η ρητή έγγραφη συναίνεση για τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων είναι βασική αρχή και αναγκαία στην ιατρική. Ο Beauchamp (1989), αναφέρει πως θεωρητικά κάποιοι κανόνες είναι απαραίτητοι όπως: α) οι πληροφορίες να είναι ακριβείς και κοινοποιούνται στον ασθενή αναλυτικά β) να γίνεται προσπάθεια για κατανόηση πληροφοριών από τον ασθενή γ) η συγκατάθεσή του να είναι νόμιμη και όχι αποτέλεσμα εκβιασμού. δ) ο ασθενής να έχει νοητική ικανότητα ε) να παρέχει την γραπτή συναίνεση του. (Μαρκεζίνη, 2002).

Όταν όμως απαιτείται συγκατάθεση στις περιπτώσεις όπου ένα άτομο αδυνατεί να συναινέσει ή είναι ανήλικο ή ακόμη στους προγεννητικούς ελέγχους ή σε γενετική εξέταση σε νεκρό για να ταυτοποιηθεί συγγενική σχέση, αυτή εξασφαλίζεται μόνο κατόπιν εξουσιοδότησης από τον αντιπρόσωπο του. Επομένως ενδείκνυται οι γενετικές εξετάσεις σε ανήλικα άτομα να περιορισθούν στις ασθένειες εκείνες, οι οποίες θα μπορούσαν να εκδηλωθούν πριν ενηλικιωθεί ή για τις οποίες θα μπορούσε να υπάρξει προληπτική θεραπεία, η οποία θα άρχιζε πριν την ενηλικίωση. Κάθε φορά που μια γενετική εξέταση μπορεί να μεταφερθεί αργότερα χωρίς κίνδυνο ή κάποιο άλλο

πρόβλημα για το παιδί, οι γονείς οφείλουν να μην το υποβάλλουν σε αυτή, αλλά να περιμένουν να φτάσει το ίδιο στην ηλικία εκείνη που θα του επιτρέψει να αποφασίζει ελεύθερα για τον εαυτό του.

Σχετικά με τα βρέφη υποστηρίζεται ότι το κράτος έχει τη δυνατότητα να ορίσει υποχρεωτικό γενετικό έλεγχο, εφόσον με αυτό είναι δυνατή η ανίχνευση νόσων που οφείλονται σε έλλειψη ενζύμων, οι οποίες αντιμετωπίζονται με κατάλληλη αγωγή ή δίαιτα. Στις αρχές αυτές ανταποκρίνεται η υφιστάμενη στην Ελλάδα ρύθμιση περί υποχρεωτικής εξέτασης των νεογέννητων για φαινυλκετονουρία μια ασθένεια που αν δεν αντιμετωπισθεί οδηγεί σε οξεία διανοητική καθυστέρηση. Αν τα παιδιά που έχουν αυτό το γενετικό «μειονέκτημα» ακολουθήσουν ένα ειδικό διαιτολόγιο, από τη γέννηση ως την εφηβεία τότε αναπτύσσονται σχεδόν φυσιολογικά. Συνεπώς έχουμε στη διάθεση μας μία επωφελή γενετική εξέταση (Κριάρη Κατράνη, 1999). Οι ειδικές διατάξεις των υποχρεωτικών εξετάσεων νεογέννητων απορρέουν από την υποχρέωση του κράτους να προστατεύει όσους δεν μπορούν να εκφράσουν τη θέλησή τους, δεν μπορούν να προστατευτούν από προβλεπόμενους κινδύνους και που θα κινδυνεύσουν χωρίς παρέμβαση. (άρθρο 21 παρ.1,3 του Συν), (Μάλλιος, 2004)

Η πολιτεία δύναται να επικαλεστεί ότι έχει λόγους για να επιβάλλει υποχρεωτικές γενετικές εξετάσεις στον πληθυσμό. Αυτό όμως θα αποτελούσε μια πατερναλιστική τακτική που αδιαφορεί για τη βούληση του ενδιαφερόμενου ατόμου και ισοδυναμεί με de facto διαφοροποίηση της προστασίας της ανθρώπινης ζωής και της αξίας που της αποδίδεται. (Κριάρη-Κατράνη,1999) Εξάλλου οι γενετικές ασθένειες είναι κληρονομικές και δεν μεταφέρονται, επομένως είναι αδύνατο για το κράτος να επικαλεστεί λόγους προστασίας της δημόσιας υγείας. Επομένως όσο επικερδής και αν είναι μια εξέταση για κάποιον, αυτό το άτομο δεν είναι επιθυμητό να υποχρεωθεί να υποβληθεί σε αυτήν. Ομοίως, κανείς δε θα έπρεπε να εμποδιστεί να κάνει κάποια εξέταση, έστω και αν αυτή γίνει για εντελώς ασήμαντο λόγο.

Στους γενετικούς ελέγχους πληθυσμού για ιατρικούς ή ερευνητικούς σκοπούς, προκύπτουν επίσης ερωτήματα σχετικά με τη διάσταση των πληροφοριών. Μερικοί άνθρωποι πιστεύουν ότι σε αυτήν την περίπτωση, η συναίνεση μπορεί να εξασφαλιστεί με οιονεί δημοψηφισματική μέθοδο. Φυσικά, οι πληροφορίες θα είναι πιο γενικές από ό,τι στην περίπτωση που ο γενετικός έλεγχος είναι εξατομικευμένος. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

Ο Μάλλιος (2004) αναφέρει ότι στις πληθυσμιακές εξετάσεις, η «δημοψηφισματική» εξασφάλιση της συναίνεσης, ενώ διευκολύνει τη διαδικασία, βρίσκει εμπόδιο στο βασικό κανόνα: η συγκατάθεση των πολλών δεν αντικαθιστά την αρνητική γνωμοδότηση εκείνων που αποτέλεσαν τη μειοψηφία σε ένα πληθυσμό. Διαφαίνεται λοιπόν πως η πλειοψηφική άποψη ομάδας ατόμων εμποδίζεται από την ισχύ των ατομικών ελευθεριών, αφού διαφορετικά δεν θα είχε ισχύ η αυτονομία και θα είχε καταργηθεί. Είτε πρόκειται για τη συλλογή βιολογικών υλικών είτε για τη διαχείριση γενετικών δεδομένων, εφόσον τα άτομα έχουν τη δυναμική να αποφασίζουν για τον εαυτό τους. Ελλείψει αυτής της ικανότητας, οι εκπρόσωποί τους πρέπει να δώσουν τη συγκατάθεσή τους σύμφωνα με την ισχύουσα νομοθεσία.

Επιπλέον ο Μάλλιος (2004) διατυπώνει δύο βασικά επιχειρήματα για την υποστήριξη της συναίνεσης του πληθυσμού. Το πρώτο ερώτημα περιλαμβάνει ένα ζήτημα αρχής, δηλαδή το αντικείμενο της έρευνας είναι ο ίδιος ο πληθυσμός, οπότε αυτά που εφαρμόζονται σε ατομικό επίπεδο αρμόζει να εφαρμόζεται και για τις πληθυσμιακές ομάδες. Είναι σαφές λοιπόν πως οι έρευνες στις ομάδες πληθυσμού πρέπει να γίνονται αφού εξασφαλιστεί η συναίνεση.

Το άλλο επιχειρήμα υπέρ προέρχεται από το γεγονός ότι οποιαδήποτε έρευνα στο πληθυσμό, προϋποθέτει συμμετοχή της κοινωνίας, επομένως είναι συχνά απαραίτητο να εξασφαλιστεί η συνεργασία πολλών τοπικών παραγόντων που θα βοηθήσουν προς τη σωστή κατεύθυνση.

Η έρευνα σε πληθυσμιακό επίπεδο στο παρελθόν χρησιμοποιήθηκε για τη διασφάλιση της κοινωνικής συναίνεσης, επειδή η συμμετοχή των μελών της τοπικής κοινότητας απαιτεί τουλάχιστον μια άτυπη συνεργασία των τοπικών αντιπροσώπων. Σε ορισμένες περιπτώσεις, αντιπρόσωποι μπορεί να είναι κυβερνητικά πρόσωπα ή σε κάποιες άλλες θρησκευτικοί αρχηγοί. Σημαντικό είναι το αντικείμενο της έρευνας και οι δείκτες αξιολόγησης που εμπλέκονται.

Ωστόσο, είναι κατανοητό ότι τουλάχιστον οι εκπρόσωποι της ομάδας πρέπει να εγκριθούν από την ομάδα. Όσοι υποστηρίζουν τη συναίνεση αναγνωρίζουν επίσης ότι σε ορισμένες περιπτώσεις, είναι δύσκολο, αν όχι αδύνατο, να προσδιοριστεί ο «σωστός εκπρόσωπος». Πιστεύουν, ωστόσο, ότι βάσει πρωτοκόλλου πρέπει να διασφαλισθεί ότι οι ερευνητές καταβάλλουν κάθε δυνατή προσπάθεια για να εξασφαλίσουν τη συγκατάθεση της κοινωνίας στην οποία σκοπεύουν να πραγματοποιήσουν την έρευνα,

και ακόμη και αν δεν βρουν έναν κατάλληλο εκπρόσωπο, έχουν τουλάχιστον συμβουλευτεί, λαμβάνοντας υπόψη τις απόψεις των σχετικών κοινωνικών ομάδων

Υπάρχουν τρία επιχειρήματα ενάντια στην πληθυσμιακή συναίνεση. Η έλλειψη συναίνεσης σε επίπεδο πληθυσμού περιορίζει παράνομα τα δικαιώματα των μελών αυτού του πληθυσμού, αποτελεί το πρώτο επιχείρημα. Όσοι υποστηρίζουν αυτό το επιχείρημα θεωρούν πως μόνη νόμιμη πηγή περιορισμού των δικαιωμάτων των ατόμων που συμμετέχουν σε έρευνες αποτελεί η απόρριψη του ερευνητικού πρωτοκόλλου από την επιτροπή επιθεώρησης δεοντολογίας των ερευνητικών προγραμμάτων.

Η εξακρίβωση της πληθυσμιακής ομάδας είναι το δεύτερο κατά σειρά επιχείρημα. Ο κατακερματισμός της «ταυτότητας» των ανθρώπων στις μέρες μας έχει ως συνέπεια όλοι να ανήκουμε σε πολλές διαφορετικές ομάδες, οπότε δεν είναι εφικτή η προσέγγιση επειδή ορισμένα και μόνο χαρακτηριστικά δεν μπορεί να είναι προσδιοριστικά. Έτσι, από τη μία πλευρά, δεν υπάρχει "κατάλληλος αντιπρόσωπος", και από την άλλη πλευρά, οι γενετικές πληροφορίες από μια ομάδα ανθρώπων περιέχουν κατά κάποιο τρόπο πληροφορίες για οποιαδήποτε άλλη ομάδα.

Τέλος το τρίτο επιχείρημα στηρίζεται στην έκβαση του αποτελέσματος της πληθυσμιακής συναίνεσης. Με άλλα λόγια, σύσσωμη η επιστημονική κοινότητα θεωρεί πως οι γενετικές διαφοροποιήσεις ανάμεσα σε αναγνωρισμένες ομάδες σε εθνικό επίπεδο είναι λιγότερες από τις διαφορές ανάμεσα στα άτομα που απαρτίζουν τις ομάδες, ενώ η αναζήτηση και η επιδίωξη συναίνεσης στο επίπεδο αυτό υπονομεύει την προσπάθεια και την επιδεινώνει. ειδικά όταν διεξάγουμε έρευνα και ανάλυση συγκεκριμένης συμπεριφοράς.

Επιπλέον είναι συνετό να υπάρξει διάκριση ανάμεσα στα ταυτοποιημένα και στα μη ταυτοποιημένα δείγματα.

Ο γενετικός έλεγχος ταυτοποιημένων βιολογικών δειγμάτων μπορεί να διεξαχθεί μόνο με συναίνεση. Επειδή η βούληση και οι προτιμήσεις του καθενός είναι αυστηρά προσωπική υπόθεση και εμπίπτουν στα ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα η πιθανή επεξεργασία τους κινδυνεύει από τον κακόβουλο έλεγχο γιατί δύναται να προκαλέσει κοινωνικό ρατσισμό ο οποίος συμβάλει στη μείωση της αυτονομίας. Παρά ταύτα επεξεργασία σε ειδικές κατηγορίες δεδομένων με προσωπικό χαρακτήρα όπως ορίζει ο ΓΚΠΔ (4624/2019) στο άρθρο 9 μπορεί να διενεργηθεί από δημόσιο ή ιδιωτικό

οργανισμό για συγκεκριμένες περιπτώσεις. Αναλυτικότερα: «η επεξεργασία διενεργείται, με κατάλληλες εγγυήσεις, στο πλαίσιο των νόμιμων δραστηριοτήτων ιδρύματος, οργάνωσης ή άλλου μη κερδοσκοπικού φορέα με πολιτικό, φιλοσοφικό, θρησκευτικό ή συνδικαλιστικό στόχο και υπό την προϋπόθεση ότι η επεξεργασία αφορά αποκλειστικά τα μέλη ή τα πρώην μέλη του φορέα ή πρόσωπα .... τα δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα δεν κοινοποιούνται εκτός του συγκεκριμένου φορέα χωρίς τη συγκατάθεση των υποκειμένων των δεδομένων»

Όμως επεξεργασία μπορεί να γίνει και για προληπτική ιατρική. Ειδικότερα: «η επεξεργασία είναι απαραίτητη για σκοπούς προληπτικής ή επαγγελματικής ιατρικής, εκτίμησης της ικανότητας προς εργασία του εργαζομένου, ιατρικής διάγνωσης, παροχής υγειονομικής ή κοινωνικής περίθαλψης ή θεραπείας ή διαχείρισης υγειονομικών και κοινωνικών συστημάτων και υπηρεσιών βάσει του ενωσιακού δικαίου ή του δικαίου κράτους μέλους ή δυνάμει σύμβασης με επαγγελματία του τομέα της υγείας»

Επεξεργασία προσωπικών δεδομένων σύμφωνα με το ΓΚΠΔ (4624/2019) γίνεται και «για λόγους δημόσιου συμφέροντος στον τομέα της δημόσιας υγείας, όπως η προστασία έναντι σοβαρών διασυννοριακών απειλών κατά της υγείας ή η διασφάλιση υψηλών προτύπων ποιότητας και ασφάλειας της υγειονομικής περίθαλψης και των φαρμάκων ή των ιατροτεχνολογικών προϊόντων....το οποίο προβλέπει κατάλληλα και συγκεκριμένα μέτρα για την προστασία των δικαιωμάτων και ελευθεριών του υποκειμένου των δεδομένων, ειδικότερα δε του επαγγελματικού απορρήτου». Τέλος επισημαίνεται πως «η επεξεργασία είναι απαραίτητη για σκοπούς αρχειοθέτησης προς το δημόσιο συμφέρον, για σκοπούς επιστημονικής ή ιστορικής έρευνας ή για στατιστικούς σκοπούς σύμφωνα με το άρθρο 89 παράγραφος 1 βάσει του δικαίου της Ένωσης ή κράτους μέλους»

Η γενετική εξέταση σε μη ταυτοποιημένα δείγματα δεν έχει ως προϋπόθεση τη συγκατάθεση του ατόμου, αφού συνήθως δεν κινδυνεύει η προσωπική αυτονομία. Εξάλλου μετά το καταργηθέν άρθρο 7 του ( Ν. 2472/1997) και την αντικατάστασή του από το (Ν.4624/2019) άρθρο 9 υπάρχει παρόμοια ρυθμιστική διάταξη. Συγκεκριμένα ο ΓΚΠΔ και ο Ν. 4624/2019 ορίζουν «μόνο για σκοπούς που σχετίζονται με την δημόσια υγεία ιδίως στο πλαίσιο της διαχείρισης των υπηρεσιών και συστημάτων υγειονομικής περίθαλψης και κοινωνικής μέριμνας, μεταξύ άλλων και της επεξεργασίας των δεδομένων αυτών από τις διαχειριστικές και τις κεντρικές εθνικές υγειονομικές αρχές για

τον σκοπό του ποιοτικού ελέγχου, της διαχείρισης των πληροφοριών και της συνολικής εθνικής και τοπικής εποπτείας του συστήματος υγείας». Συνάγεται λοιπόν από τα παραπάνω πως η συναίνεση για την επιστημονική έρευνα μη ταυτοποιημένων βιολογικών δειγμάτων δεν αποτελεί απαραίτητη προϋπόθεση για τη διεξαγωγή της. Για την εξέταση των συγκεκριμένων δειγμάτων απαιτείται εγγύηση για τα προσωπικά δεδομένα, ενώ ο υπεύθυνος επεξεργασίας οφείλει να μπορεί να αποδείξει, ότι δεν ενδέχεται να κινδυνεύσουν, ενώ αντιθέτως θα προστατευτούν τα δικαιώματα και οι φυσικές ελευθερίες του ατόμου. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

*iv) Ιατρική ευθύνη*

α) Είναι σημαντικό να γνωρίζουμε το εύρος που μπορεί να έχει η ιατρική ευθύνη όταν διεξάγονται γενετικές εξετάσεις αποκλειστικά για λόγους ιατρικής φύσεως σε ορισμένα άτομα. Η αποκάλυψη γενετικής νόσου, τα αίτια που την προκάλεσαν καθώς και η πιθανότητα εκδήλωσης της νόσου μελλοντικά με την επίδραση εξωτερικών παραγόντων είναι φλέγοντα ζητήματα για τον ιατρό που έχει αναλάβει τον ασθενή. Όμως το κυριότερο είναι αν νομιμοποιείται ο ιατρός να ζητήσει τη διεξαγωγή τους και κυρίως αν οφείλει να κατευθύνει τον ασθενή σε αυτή τη διαδικασία.

β) Το πεδίο εφαρμογής της ιατρικής ευθύνης σχετίζεται με την εκ των προτέρων συγκατάθεση του ατόμου μετά την κατάλληλη ενημέρωση του. Υπογραμμίζεται πως ο ιατρός δεν πρέπει να λειτουργεί χειριστικά και η ενημέρωση που παρέχει να μην είναι κατευθυνόμενη προς την πλευρά που επιθυμεί εκείνος. Επιπλέον πρέπει να τονισθεί η περίπτωση λάθους του γενετικού ελέγχου. Ιδιαίτερα σημαντική κρίνεται η ενημέρωση των υποψήφιων γονέων για την πιθανή ύπαρξη γενετικής ανωμαλίας, μέσω του προγεννητικού ελέγχου έτσι ώστε να είναι ενήμεροι για τη θεραπευτική αντιμετώπιση της νόσου, αλλά και για τη δυνατότητα που έχουν να αποφασίσουν οι ίδιοι για το αγέννητο παιδί τους. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

*v) Ευγονική*

Κατά τον προγεννητικό έλεγχο διαπιστώθηκε το ζήτημα που δημιουργείται στην ευγονική. Συγκεκριμένα, όταν γίνεται γονιμοποίηση με τεχνητό τρόπο υπάρχει η δυνατότητα για επιλεκτικότητα που αφορά γονιμοποιημένα ωάρια *in vitro* τα οποία μεταφέρονται στη μήτρα της γυναίκας που θα κυοφορήσει. Αν ο προγεννητικός έλεγχος έχει ανιχνεύσει γενετική ανωμαλία τότε θα επιλεγθούν εκείνα που δεν φέρουν μεταλλαγμένα γονίδια. Με αυτό τον τρόπο κάποιες περιπτώσεις αξίζει να



χαρακτηρίζονται ως γενετικές ανωμαλίες ιδιαίτερα για χαρακτηριστικά όπως παράδειγμα το φύλο; Είναι σωστό άραγε να επιλέγεται η ευγονική όταν δεν υφίστανται σοβαροί λόγοι ασθένειας του εμβρύου;

Το στάδιο μετά την εμφύτευση του γονιμοποιημένου ωαρίου στη μήτρα είναι επίσης ανησυχητικό. Αυτό το στάδιο περιλαμβάνει όχι μόνο την τεχνητή αναπαραγωγή, αλλά και κάθε κατάσταση αναπαραγωγής. Είναι λογικό να αποφασιστεί άμβλωση μέσω προγεννητικής εξέτασης που τυχόν αναφέρει γενετική μετάλλαξη; Πότε και σε ποιες καταστάσεις δικαιολογείται; Είναι λογικό όταν το τεστ φανερώσει εξωτερικά χαρακτηριστικά για το φύλο του εμβρύου; Τέλος, υπάρχει ένα πρότυπο ασφάλειας για την ευγονική; Τι ορίζεται φυσιολογικό και τι όχι; Ξεπερνάει την ανθρώπινη φύση η επιθυμία; (Ακριτίδου, 2015)

vi) *Γνώση των γενετικών δεδομένων*

Σε κάθε περίπτωση γενετικού ελέγχου ανακύπτει ένα ερωτηματικό που αφορά «ποιος» νομιμοποιείται να είναι ενήμερος για το αποτέλεσμα. Τα γενετικά δεδομένα αποτελούν το σύνολο των χαρακτηριστικών που συνθέτουν τη δομή ενός ατόμου που είναι μοναδική. Αυτό το «γενετικό «προφίλ» όπως ονομάζεται μαζί με τα υπόλοιπα δεδομένα του ατόμου που σχετίζονται με την εθνικότητα, το φύλο, τα πολιτικά φρονήματα, τις θρησκευτικές αντιλήψεις και όλα εκείνα που αφορούν την ιδιωτικότητα του είναι εντελώς προσωπικά. Εξάλλου αρκετές φορές μπορεί να προσδιοριστεί κατά ένα μέρος το γενετικό προφίλ ατόμων που ανήκουν στο στενό οικογενειακό περιβάλλον αφού ο νόμος της κληρονομικότητας επηρεάζει σε μεγάλο ποσοστό όλους.

Ερωτήσεις που προκύπτουν: α) Τα γενετικά δεδομένα πλην του ενδιαφερόμενου και του εξεταστή, δύναται να γνωστοποιούνται σε άλλον για παράδειγμα σε εργοδότες, ασφαλιστικές εταιρίες, δημόσιους ή ιδιωτικούς οργανισμούς; β) Υπό ποιες συνθήκες μπορεί ένα τρίτο άτομο να λάβει γνώση αυτών; Υπάρχει περίπτωση που αναγκαστικά κάποιος πρέπει να ξέρει; γ) Μπορεί κάποιος να είναι αρνητικός στη γνωστοποίηση των γενετικών πληροφοριών; δ) Τι συμβαίνει όταν το άτομο επιθυμεί να μη γνωρίζει τα γενετικά δεδομένα και είναι απρόθυμο να μάθει; ε) Τηρούνται μέσα από τη διαδικασία οι αρχές της εμπιστευτικότητας, της ιδιωτικότητας, του απορρήτου;

Η σύσταση αριθ. R (97) 5 του Συμβουλίου Υπουργών του Συμβουλίου της Ευρώπης και η Διακήρυξη της UNESCO ορίζουν τις βασικές αρχές για την προστασία των γενετικών δεδομένων. Συγκεκριμένα το άρθρο 7 της Σύστασης ορίζει: *«τα γενετικά δεδομένα που αφορούν ένα αναγνωρίσιμο άτομο και φυλάσσονται ή υποβάλλονται σε επεξεργασία για ερευνητικούς ή άλλους σκοπούς πρέπει να προστατεύονται ως απόρρητα κατά τις προϋποθέσεις που ορίζει ο νόμος»*

Επιπλέον στη Σύσταση διαχωρίζονται τα ιατρικά δεδομένα από τα γενετικά διευκρινίζοντας πως: *«επιτρέπεται η συλλογή τους για προληπτικούς διαγνωστικούς ή θεραπευτικούς λόγους, στα πλαίσια επιστημονικής έρευνας»* ή *«για να διευκολύνουν το άτομο να αποφασίσει ελεύθερα σε αυτά τα θέματα»*, και πως *«η συλλογή τους στο πλαίσιο αστικής ή ποινικής δίκης θα πρέπει να προβλέπεται από ειδικό νόμο και ότι δεν θα πρέπει να χρησιμοποιούνται για να εξακριβωθούν και άλλα γενετικά χαρακτηριστικά»*.

Τέλος η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης (άρθ. 10) διατυπώνει την *«πληροφόρηση για την κατάσταση της υγείας»*, και η Χάρτα της Ε.Ε. (άρθ. 8) τα *«δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα»*. Διατυπώνεται λοιπόν σαφέστατα, ότι καθένας πρέπει να έχει τον προσωπικό έλεγχο σε αυτά τα δεδομένα και να μην αποκλείεται από το πεδίο γνώσης. Ωστόσο, η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης αναγνωρίζει το *«δικαίωμα του ατόμου στην άγνοια »*. (Ακριτίδου, 2015)

*vii) Το δικαίωμα στη μη γνώση*

Το δικαίωμα στην άγνοια έχει χαρακτήρα προληπτικό αφού το πεδίο εφαρμογής του είναι οι υγείες μετά από τη διενέργεια γενετικού ελέγχου. Από τα τρέχοντα δεδομένα μπορεί να γίνει κατανοητό ότι οι περισσότερες εξετάσεις αυτού του τύπου δεν έχουν θεραπευτικό υπόβαθρο γίνονται επομένως προληπτικά. Υπό αυτή την έννοια, ορισμένοι πιστεύουν ότι εάν εκείνοι που εξετάζονται αντιμετωπίζουν έντονη ψυχολογική φόρτιση και άγχος καλύτερα θα ήταν ίσως να μην γίνονται γνώστες δεδομένων αφού δεν δύνανται να διαχειριστούν μια τέτοια κατάσταση.

Μεγάλη μείωση στην αυτοεκτίμηση τους σύμφωνα με αναφορές, αντιμετώπισαν ορισμένοι εξεταζόμενοι που είχαν διαγνωστεί ως θετικοί σε ένα νόσημα. Προβλήματα όμως ενοχής προέκυψαν και σε άτομα που είχαν αρνητική

διάγνωση και σαφέστατα ίσως βρέθηκαν σε δύσκολη θέση στο οικογενειακό τους περιβάλλον.

Αντιλαμβάνεται κανείς, πως ένα άτομο με θετική διάγνωση μπορεί να αισθάνεται ένοχο για το παιδί του, θεωρώντας ότι δεν το προστάτευσε όπως έπρεπε ενώ ένα άτομο με αρνητική διάγνωση μπορεί να βιώσει συναισθήματα εσωτερικότητας όταν άτομα της οικογένειας είναι διαγνωσμένα θετικά. Υπογραμμίζεται πως το αντίθετο του δικαιώματος στην άγνοια δεν είναι το δικαίωμα γνώσης αλλά το δικαίωμα της ενημέρωσης. (Wachbroit, 1998)

Οι άνθρωποι δεν ζουν αποξενωμένοι, αλλά μέσα σε ένα κοινωνικό περιβάλλον αναπτύσσουν σχέσεις με άλλα πρόσωπα, και αναγκαστικά έχουν υποχρέωση να συμπεριφέρονται με γνώμονα την ηθική τους για το καλό της κοινωνίας. Για παράδειγμα, ένα άτομο που έχει αυξημένες πιθανότητες να αναπτύξει μια σοβαρή γενετική ασθένεια λόγω του οικογενειακού ιατρικού ιστορικού θα πρέπει να διερευνηθεί ιδιαίτερα όταν εμπλέκονται και άλλα πρόσωπα, όπως παιδιά για το λόγο της κληρονομικότητας.

Το γεγονός είναι ότι σε αυτήν την περίπτωση, η ηθική υποχρέωση είναι δικαιολογημένη, αν και η έντασή της είναι πιθανό να διαφέρει από άτομο σε άτομο, ανάλογα όχι μόνο με το χαρακτήρα του, αλλά και από την κοινωνική και οικονομική του θέση.

Τρίτοι μπορούν να έχουν πρόσβαση σε αυτές τις πληροφορίες υπό ορισμένες προϋποθέσεις (ειδικά για λόγους προστασίας της υγείας). Αυτό αφορά κυρίως περιπτώσεις ατόμων που ανήκουν στο στενό συγγενικό περιβάλλον και να υπάρχουν φόβοι για πιθανή γενετική ασθένεια εξαιτίας της κληρονομικότητας. Σαφέστατα αυτό δεν ενδείκνυται σε όλες τις περιπτώσεις.

Η Ευρωπαϊκή Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική ορίζει στο άρθρο 10, παράγραφος ότι: *«ο καθένας έχει το δικαίωμα να γνωρίζει κάθε πληροφορία που συλλέγεται σχετικά με την υγεία του. Εντούτοις, οι επιθυμίες των ατόμων να μη γνωρίζουν λαμβάνονται υπόψη»*. Η Διακήρυξης της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα άρθρο 5c προβλέπει ότι *«το δικαίωμα κάθε ατόμου να αποφασίζει εάν θα πληροφορηθεί τα αποτελέσματα μιας γενετικής εξέτασης και τις συνέπειες της πρέπει να γίνεται σεβαστό»*. Το άρθρο 7d της Παγκόσμιας Ιατρικής Ένωσης (World Medical

Association) 1981/1995 ορίζει: ότι «ο ασθενής έχει το δικαίωμα σε άγνοια μετά από δική του απαίτηση, εκτός κι αν τούτο είναι απαραίτητο για την προστασία της ζωής κάποιου άλλου». Η Σύμβαση του Οβιέδο (Νόμος 2619/1998) προβλέπει το «δικαίωμα στην άγνοια» στο άρθρο 10, παράγραφος 2, ακολουθούμενη από τη διατύπωση του Άρθρου 11, παράγραφος 2 του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας (ν. 3418/2005): «Ο ιατρός σέβεται την επιθυμία των ατόμων τα οποία επιλέγουν να μην ενημερωθούν. Στις περιπτώσεις αυτές, ο ασθενής έχει δικαίωμα να ζητήσει από τον ιατρό να ενημερώσει αποκλειστικά άλλο ή άλλα πρόσωπα, που ο ίδιος θα υποδείξει, για την κατάσταση της υγείας του, το περιεχόμενο και τα αποτελέσματα της προτεινόμενης ιατρικής πράξης, τις συνέπειες ή και τους κινδύνους από την εκτέλεσή της, καθώς και για το βαθμό πιθανολόγησής τους.» (Κουκουζέλης, 2019)

Καθότι η Γενετική επιστήμη χρησιμοποιεί αρκετά τουλάχιστον τις πιθανότητες για τις προβλέψεις της είναι δύσκολο να υπολογίσει ακριβώς ειδικά στις πολυπαραγοντικές ασθένειες αλλά και στις μονογονιδιακές. Εξάλλου η δυνατότητα πρόληψης ή θεραπείας δεν υπάρχει πάντα. Ίσως όμως και να αποτελεί ψυχοφόρο παράγοντα για κάποιον η γνώση ότι δεν υπάρχει θεραπεία για την ασθένεια του, με αποτέλεσμα να νιώθει μελλοθάνατος. Τελικά πόση ελευθερία και αυτονομία αισθάνεται κάποιος που βρίσκεται σε αυτή τη θέση;

Η κατοχύρωση του δικαιώματος στην άγνοια υποστηρίζεται χωρίς αντίρρηση. Όμως, οι πολέμιοι της κατοχύρωσης αντιτάσσουν ότι, ιδιαίτερα στην περίπτωση των πολυπαραγοντικών ασθενειών, η έγκαιρη γνώση είναι ιδιαίτερα σημαντική, διότι εξασφαλίζει στο άτομο τη γνώση και τη δυνατότητα πρόληψης ή ακόμη και ελάφρυνση των συμπτωμάτων του.

Θωρούν, επίσης, ότι η αναγνώριση ενός «δικαιώματος στη μη γνώση» δημιουργεί προβλήματα στην άσκηση του ιατρικού λειτουργήματος. Η σωματική και ψυχική υγεία του ασθενή αποτελεί μέγιστο ηθικό του καθήκον. Μπορεί να του ζητηθεί, στοιχεία επιβαρυντικά της υγείας ενός ατόμου, να μη τα γνωστοποιήσει στο άτομο αυτό, με κίνδυνο να κατηγορηθεί για ελλιπή ενημέρωση; Θα μπορούσε ένας ιατρός όταν γνωρίζει ότι ένας ασθενής του έχει προδιάθεση για καρκίνο να σωπάσει, σεβόμενος την επιθυμία του να μη γνωρίζει, ενώ είναι ενδεχομένως δυνατή στη συγκεκριμένη περίπτωση ακόμη και η πρόληψη του ή έστω η μερική αντιμετώπιση του με την κατάλληλη θεραπεία;( Κριάρη-Κατράνη, 1999)

Η επιλογή της «μη γνώσης», σαν δικαίωμα είναι ιδιαίτερα προβληματική όταν έχει συνέπειες και σε άλλα άτομα. Πληροφορίες για την υγεία είναι απαραίτητες, όχι μόνο για τη ζωή του ίδιου ατόμου, αλλά ιδιαίτερα για τρίτα πρόσωπα, που συναναστρέφεται. Οι συνέπειες λόγω γνώσης ή μη γενετικών δεδομένων είναι πληροφορίες που ενδιαφέρουν και τα άτομα που σχετίζονται και μπορεί στο μέλλον να αποκτήσουν απογόνους, οι οποίοι θα φέρουν το γενετικό υλικό τους. Είναι, όμως, προτιμότερο για κάποιον να «μη γνωρίζει» και να προχωρήσει στη σύναψη σχέσης και στην απόκτηση τέκνων, τα οποία ενδέχεται να είναι φορείς της ίδιας ασθένειας ή είναι πιο σωστό να γνωρίζει κάποιος ώστε να μπορεί να διαμορφώσει καλύτερα τη ζωή του; (Μαρκεζίνη, 2002)

Το δικαίωμα του ασθενή να ενημερώνεται ή όχι για το αποτέλεσμα των γενετικών εξετάσεων εντάσσεται στο δικαίωμα του ανθρώπου να αυτοκαθορίζεται. Αντίθετα, η μετατόπιση της ευθύνης για τη γνώση των ιατρικών πληροφοριών στον ιατρό -ακόμα και παρά την αντίθετη βούληση του ασθενούς- υιοθετεί έναν ηγετικό ρόλο του ιατρού που φροντίζει τον ασθενή και κυριαρχικά αποφασίζει για το καλό του. Η απόκρυψη γενετικών πληροφοριών αντικατοπτρίζει το δικαίωμα του ασθενούς να επιλέγει ανεξάρτητα, κάτι που δεν είναι πάντα η ελευθερία που του δίδεται από τις πληροφορίες, αλλά σε ορισμένες περιπτώσεις η ελευθερία του για πληροφόρηση.

Η άρνηση ενημέρωσης των ενδιαφερόμενων μερών εξηγείται με βάση τον σεβασμό της αυτονομίας των ασθενών που προτιμούν την άγνοια, επειδή η γνώση πιθανώς θα τους ασκήσει πίεση και θα τους φέρει περισσότερα προβλήματα, παρά μια απόκρυψη. Η άρνηση του ενδιαφερόμενου να ενημερωθεί ερμηνεύεται με βάση το σεβασμό της αυτονομίας του ασθενούς που προτιμά την άγνοια, διότι η γνώση θα τον άγχωνε και θα του δημιουργούσε περισσότερα προβλήματα από την ενδεχόμενη απόκρυψη της. Όταν λοιπόν το άτομο το οποίο υποβλήθηκε σε μια γενετική εξέταση αισθάνεται ότι η αποκάλυψη του αποτελέσματος ενδέχεται να καταστεί επιβλαβής για αυτό, να το αγχώσει ή ακόμα και να παρεμποδίσει τη λογική κρίση του, η αρχή της αυτονομίας ορίζει ότι είναι δυνατή η απόκρυψη στοιχείων του.

Ο Ν. 2619/1998 (ΦΕΚΑ'132) (Σύμβασης του Οβιέδο) προβλέπει εξαίρεση του δικαιώματος στη γνώση ή μη γνώση, εάν αυτό επιβάλλει το συμφέρον του, και το άρθρο 26 προβλέπει περαιτέρω τη δυνατότητα επιβολής εξαιρέσεων, όταν είναι απαραίτητο σε μια δημοκρατική κοινωνία για τη δημόσια ασφάλεια, την πρόληψη του

εγκλήματος ή την προστασία των δικαιωμάτων και των ελευθεριών άλλων. Ιατρικό καθήκον αποτελεί η ενημέρωση του ασθενή σχετικά με την ασθένειά του ιδιαίτερα όταν είναι η μοναδική λύση από πλευράς πρόληψης.

Ο άνθρωπος μέσω της γνώσης αυτοπροσδιορίζεται και αναπτύσσει την προσωπικότητά του. Ο ιατρός νομιμοποιείται να συμβουλευτεί τον ασθενή του, ενώ δεν πρέπει να τον χειραγωγεί και να τον κατευθύνει υποχρεωτικά στην θεραπευτική προσέγγιση που υποδεικνύει. Εξάλλου κάθε άνθρωπος είναι ελεύθερος να συγκατατεθεί ή να αρνηθεί οποιαδήποτε ιατρική επέμβαση του προτείνεται.

Αλλά τι συμβαίνει όταν τα αποτελέσματα μιας γενετικής εξέτασης σχετίζονται με την υγεία ενός τρίτου ατόμου; Νομιμοποιείται ο ιατρός να τους ανακοινώσει το πρόβλημα γνωρίζοντας πως οι γενετικές ασθένειες είναι μεταδοτικές; Πως οφείλει να το πράξει; Να σεβαστεί το δικαίωμα και την αυτονομία του ασθενούς ή να προτάξει την υγεία των συγγενών του; Ο ιατρός αποφασίζει *in concreto* με βάση τα δεδομένα κάθε υπόθεσης και τα κελεύσματα της ιατρικής δεοντολογίας ενώ στις ανακοινώσεις του θα πρέπει να περιλαμβάνει μόνο τις απολύτως απαραίτητες πληροφορίες. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

#### *viii) Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας*

Ο γενετικός έλεγχος του πληθυσμού είναι πολύ σημαντικός για την πρόοδο της έρευνας, ειδικά για την εφαρμογή του στην προληπτική ιατρική. Ωστόσο, δεδομένου ότι αυτοί οι έλεγχοι έχουν σχεδιαστεί για να προσδιορίσουν συγκεκριμένα γενετικά δεδομένα σε έναν πληθυσμό που βασίζεται σε κοινά χαρακτηριστικά (όπως εθνικότητα), έχει προκύψει θέμα «κοινωνικού στιγματισμού». Αυτό συμβαίνει εάν αποδοθεί σε ομάδα του κοινωνικού συνόλου μια γενετική ιδιομορφία λόγω κοινών χαρακτηριστικών που εμφανίζουν.

Στη συνέχεια, τα μέλη της ομάδας κοινωνικά "στιγματίζονται" με θετικό ή αρνητικό τρόπο, ανεξάρτητα από το εάν συμμετείχαν σε μια συγκεκριμένη μελέτη και αν η τελευταία πραγματοποιήθηκε σε ανώνυμο δείγμα της ομάδας. Η ευνοϊκή ή δυσμενής διάκριση ανθρώπων από μια βιολογική έρευνα θα ήταν καταστροφική για την κοινωνία.

Οι βιοηθικοί προβληματισμοί που τίθενται αφορούν κάποια ζητήματα όπως: για τα μη ταυτοποιημένα ανώνυμα δείγματα, τα αποτελέσματα πρέπει να προστατεύονται; Η ιδιωτικότητα και εμπιστευτικότητα των ατόμων διασφαλίζεται; Σε περίπτωση εξασφάλισης των ανθρωπίνων δικαιωμάτων υπάρχει ελευθερία δράσης στην επιστημονική κοινότητα, ώστε να μην τεθεί σε κίνδυνο η πρόοδος της έρευνας;

Εκτός από το κανονιστικό πλαίσιο για ανώνυμα δεδομένα που χρησιμοποιούνται σε ερευνητικούς σκοπούς (παράδειγμα αποτελεί η Σύσταση αριθ. R (97) 5 του Συμβουλίου της Ευρώπης), οι εξαιρέσεις παρέχουν εγγυήσεις για την προστασία των ατόμων. Η απαγόρευση των διακρίσεων λόγω γενετικών χαρακτηριστικών αποτελεί εξάλλου βασικό ζήτημα (στο άρθρο 6 της Διακήρυξης της UNESCO και στο άρθρο 11 της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης).

Ιδιαίτερα για γενετικές εξετάσεις πληθυσμού, ο μεγαλύτερος έλεγχος είναι η υποστήριξη του συγκεκριμένου πληθυσμού υπό δοκιμή. Έτσι, προβάλλονται πληροφορίες σχετικά με το σκοπό του τεστ, τον σεβασμό για τα δικά τους πολιτιστικά χαρακτηριστικά και το δικαίωμά τους να ενημερώνονται για τα αποτελέσματα των ελέγχων. Ο στόχος είναι η ίση μεταχείριση αυτών των ομάδων και καθόλου η χρησιμοποίησή τους σαν «αντικείμενο» της έρευνας. Επιπλέον, πιστεύεται ότι η επιστημονική έρευνα πρέπει να είναι προς το δημόσιο συμφέρον και να επιλέγεται από «κατάλληλο όργανο» [Σύσταση No R (97) 5] του Συμβουλίου της Ευρώπης. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

## **8.2 Γενετικές εξετάσεις και εργασία**

Οι συνηθισμένες ιατρικές εξετάσεις αποδεικνύουν την καταλληλότητα του ατόμου για μια θέση εργασίας. Αντίθετα οι γενετικές εξετάσεις υποδηλώνουν μια μελλοντική προδιάθεση για ανάπτυξη κάποιας νόσου και οπωσδήποτε δεν αποτελούν σύμφωνα με επιστημονικές αποδείξεις ένδειξη ανικανότητας για συγκεκριμένη θέση εργασίας.

Οι γενετικές εξετάσεις έχουν μικρότερη προγνωστική αξία σε εργασιακούς κινδύνους από τις συνήθεις ιατρικές εξετάσεις. Ενώ έχει διαπιστωθεί επιστημονικά η σχέση γενετικών δεδομένων με τον κίνδυνο για συγκεκριμένη ασθένεια, η προγνωστική αξία των γενετικών εξετάσεων σχετικά με τον κίνδυνο εκδήλωσης

ασθένειας είναι σε ατομικό επίπεδο μικρή. Η εξήγηση είναι απλή. Η εμφάνιση μιας ασθένειας σε ένα άτομο αποτελεί συνέπεια μιας πολύπλοκης αλληλεπίδρασης μεταξύ πολλών γονιδίων και του περιβάλλοντος όπως συμβαίνει με μια πολυπαραγοντική ασθένεια. Σε κάθε περίπτωση το αποτέλεσμα της γενετικής εξέτασης είναι αβέβαιο για την πιθανότητα εμφάνισης της νόσου. Ομοίως, οι πιο ακριβείς γενετικοί έλεγχοι (για ορισμένες ασθένειες ενός γονιδίου) δεν έχουν καμία σχέση με ασθένειες που σχετίζονται με το χώρο εργασίας. Με άλλα λόγια οι παράγοντες στην εργασία δεν θα επηρεάσουν την πιθανότητα ασθένειας.

Ο Levitt (2000) υποστηρίζει πως για να έχουν ισχύ στις εργασιακές σχέσεις οι γενετικές εξετάσεις πρέπει να είναι αξιόπιστες και όπως φαίνεται τουλάχιστον μέχρι τώρα δεν υπάρχει γενετικό τεστ που μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τον προσδιορισμό της καταλληλότητας κάποιου ατόμου για μια ορισμένη θέση εργασίας.

Οι γενετικές εξετάσεις στο χώρο εργασίας εισάγουν ένα τρίτο μέρος (τον εργοδότη-εκτός του εξεταζόμενου και του ιατρού), τα συμφέροντα του οποίου δεν είναι τα ίδια με του εξεταζόμενου ή της οικογένειάς του. Ως αποτέλεσμα, πολλοί υποψήφιοι μπορούν να αποκλειστούν από την εργασία ενώ έχουν τα απαραίτητα τυπικά προσόντα και ως εκ τούτου να αντιμετωπίσουν δυσκολίες με ποικίλλες συνέπειες στην οικονομική και ψυχολογική τους κατάσταση.

Συνήθως, οι εργοδότες έχουν οικονομικό κίνητρο και για το λόγο αυτό ωθούν τους εργαζόμενους σε εξετάσεις, κυρίως γενετικές, για να εξασφαλίσουν ότι δεν υπάρχει προδιάθεση για νοσήματα. Η ανίχνευση ασθενειών που συνδέονται με την εργασία του υπαλλήλου σημαίνει για τον εργοδότη ώρες εργασίας χαμένες, μειωμένη παραγωγικότητα, πρόσληψη και άλλων υπαλλήλων προς αντικατάσταση των νοσούντων, πρόσθετα μέτρα για την υγιεινή και την ασφάλεια, μεγαλύτερες ασφαλιστικές εισφορές, ενώ βέβαια υφίσταται το δικαίωμα αποζημίωσης.

Αν τα γενετικά τεστ είναι προαιρετικά, η απειλή του αποκλεισμού από την απασχόληση θα οδηγούσε όλους τους υποψήφιους για πρόσληψη, στην υποβολή τους σε εξετάσεις, αφού η πιθανή άρνησή τους να υποβληθούν, θα τους θέσει εκτός ανταγωνισμού στον εργασιακό χώρο. Αντιλαμβάνεται κανείς ότι η επιλογή του ατόμου φαίνεται τυπικά ελεύθερη, ενώ στην πραγματικότητα οφείλεται σε έμμεσο εξαναγκασμό. Επιπροσθέτως, ακόμα και εκείνος που εργάζεται ήδη θα υποβάλλετο σε εξετάσεις με το φόβο μιας ενδεχόμενης απόλυσης. Με τον τρόπο αυτό ο εργαζόμενος



εξαναγκάζεται, αγχώνεται ψυχολογικά και έρχεται αντιμέτωπος τόσο με το βάρος του πιθανού κινδύνου όσο και του αποκλεισμού από την εργασία.

Όλοι συμφωνούν ότι οι συνήθεις ιατρικές εξετάσεις δεν μπορούν να οδηγήσουν σε διακρίσεις μεταξύ των εργαζομένων και των υποψηφίων για εργασία. Αυτό συμβαίνει διότι οι ιατρικές εξετάσεις δεν έχουν σκοπό την επιλογή υποψηφίων, αλλά πραγματοποιούνται με μοναδικό σκοπό την προστασία της υγείας του εργαζόμενου. Οι γενετικές εξετάσεις, αντίθετα, δεν παρέχουν την ίδια προστασία, αφού τα μέχρι τώρα επιστημονικά δεδομένα δεν μπορούν να προβλέψουν με βεβαιότητα αν το άτομο έχει προδιάθεση για την εκδήλωση μιας ασθένειας. Η προστασία που παρέχουν είναι υποθετική. Το ότι μια γενική εξέταση τοποθετεί κάποιον σε μια ομάδα η οποία στατιστικά έχει περισσότερες ή λιγότερες από το μέσο όρο πιθανότητες να εκδηλώσει μια ασθένεια δεν νομιμοποιεί την απομάκρυνση του από την αγορά εργασίας. Ένα τυπικό παράδειγμα αποτελούν οι φορείς β-θαλασσαιμίας που εργασιακά δεν αντιμετωπίζουν κάποιο πρόβλημα συγκρινόμενοι με φυσιολογικά γονιδιακά άτομα. Επομένως, εάν ορισμένοι εργοδότες είναι αρνητικοί στην πρόσληψη αυτών θεωρείται πράξη κοινωνικά απαράδεκτη. (Βοζώρη, 2007)

Είναι όλο και πιο προφανές ότι μόλις ληφθούν γενετικές πληροφορίες, θα οδηγήσει αναπόφευκτα ορισμένους εργοδότες να χρησιμοποιούν γενετικά δεδομένα για την επιλογή μελλοντικών εργαζομένων, λαμβάνοντας με αυτόν τον τρόπο αποφάσεις για προσλήψεις και προαγωγές. Επιπλέον, επειδή ορισμένα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα σε συγκεκριμένες φυλετικές ή εθνικές ομάδες, η γενετική εξέταση είναι δυνατόν να οδηγήσει σε αποκλεισμό από επαγγέλματα ατόμων με την ίδια καταγωγή.

Η γνώση των γενετικών στοιχείων από τον εργοδότη μπορεί να έχει σημαντικό αντίκτυπο στους εργαζομένους. Ποιος μπορεί να αρνηθεί ότι οι γενετικοί έλεγχοι δεν κάνουν διακρίσεις εις βάρος των εργαζομένων; Οι εργοδότες έχουν λόγους να κατέχουν γενετικά δεδομένα εργαζομένων, ιδιαίτερα, αν υπάρχουν στην εργασία επιβαρυντικοί παράγοντες (για παράδειγμα, έκθεση σε τοξικό περιβάλλον) που μπορεί να επηρεάσουν την υγεία των ατόμων έτσι ώστε να παρθούν εγκαίρως προληπτικά μέτρα. Ομοίως, όταν δεν μπορούν να ληφθούν μέτρα που μειώνουν τους κινδύνους στην εργασία, (περιβαλλοντικός κίνδυνος κατά την απασχόληση) μπορούν κάλλιστα να ζητηθούν γενετικοί έλεγχοι για να προσδιοριστεί η πιθανότητα εμφάνισης νόσου

που δύναται να αποβεί μοιραία ή πολύ επικίνδυνη σε τρίτα πρόσωπα (π.χ. η νευρολογική ασθένεια χορείας του Huntington σε πιλότο). Σε τέτοιες περιπτώσεις είτε για προστασία της ζωής και υγείας του ατόμου είτε για το δημόσιο συμφέρον, που βαρύνουν καθοριστικά, η γνωστοποίηση των γενετικών πληροφοριών αποσκοπεί στην εξυπηρέτηση της οικονομικής ελευθερίας του εργοδότη.

Επιπροσθέτως, το (2003) η E.G.E. (Επιτροπή Βιοηθικής της Ευρωπαϊκής Επιτροπής) στη (18<sup>η</sup> γνωμοδότηση 28.07.2003 ) ανακοίνωσε πως οι εργοδότες έχουν την ευθύνη να προστατεύουν την υγεία των εργαζομένων, να αποτρέπουν την έκθεση τρίτων προσώπων, να εξαλείφουν τους κινδύνους για το εργασιακό περιβάλλον και να συμπεριφέρονται στους εργαζομένους δίκαια και χωρίς διακρίσεις. Οι εργαζόμενοι ή οι αιτούντες εργασία δεν πρέπει να αντιδρούν στον εξεταστικό έλεγχο για την εξακρίβωση ικανοτήτων που αφορούν την υγεία τους ιδιαίτερα στην περίπτωση που ο έλεγχος λαμβάνει χώρα μετά την πρόσληψη τους, δηλαδή ακολουθεί την επιλογή. Εξάλλου η Επιτροπή θεωρεί κατά γενικό κανόνα, πως πρέπει να ελέγχεται μόνο η τρέχουσα κατάσταση της υγείας των εργαζομένων, διότι μέχρι στιγμής δεν υπάρχουν αποδεικτικά στοιχεία ότι η γενετική εξέταση είναι αξιόπιστη και τα συμπεράσματα μπορούν να εξαχθούν μόνο μέσω πρόβλεψης. Έτσι, ο γενετικός έλεγχος ατόμων και η γνωστοποίηση απαντήσεων στον εργασιακό τομέα από ηθικής πλευράς διαφαίνεται σωστός. (Μάλλιος, 2004)

### **8.3 Γενετικές εξετάσεις και ασφάλιση**

Οι ασφαλιστικές εταιρείες δείχνουν υπερβολικό ενδιαφέρον στα προγράμματα ελέγχου των γονιδίων επειδή θέλουν να αξιολογήσουν όσο το δυνατό καλύτερα τον ασφαλιστικό κίνδυνο που διατρέχουν οι ενδιαφερόμενοι έτσι ώστε να υπολογίσουν σωστά τα ασφάλιστρα που αναλογούν στον καθένα. Όσον αφορά την ασφάλιση, το επιχείρημα για τη μη γνώση γενετικών πληροφοριών ενός προσώπου βασίζεται στο γεγονός ότι θα υπερισχύσει η κοινή ασφαλιστική αντιμετώπιση όλων αδιακρίτως (για παράδειγμα αύξηση ασφαλιστικών εισφορών αλλά και αδυναμία ασφάλισης εκείνων που έχουν αυξημένη πιθανότητα για εμφάνιση γενετικών νόσων). Η επιχειρηματολογία της αντίθετης πλευράς βασίζεται στην ισότητα ανάμεσα στα δύο συμβαλλόμενα μέρη υπό την έννοια του ασφαλιστικού κινδύνου που αντιμετωπίζουν οι ασφαλιστικές εταιρίες όταν δεν έχουν λάβει γνώση κάποιων δεδομένων υγείας.

Γίνεται κατανοητό ότι κάποιος που ήδη πάσχει από γενετική ασθένεια ή έχει προδιάθεση για εμφάνιση αναζητά τρόπο ασφάλισης με σκοπό να διασφαλίσει όχι μόνο τον εαυτό του αλλά και τους οικείους του. Αυτοί που πολεμούν την ένταξη των γενετικών εξετάσεων στον ασφαλιστικό τομέα θεωρούν ότι οι ασφαλιστές μπορεί να μάθουν το γονότυπο που φέρουν οι αιτούντες και να χρησιμοποιήσουν τις πληροφορίες τους για να ξεχωρίσουν όσους παρουσιάζουν ιδιαίτερα μεγάλο οικονομικό ρίσκο. Με τον τρόπο αυτό αρκετοί άνθρωποι περιθωριοποιούνται επειδή δεν δύναται να καλυφθούν ασφαλιστικά εξαιτίας γονιδιακών προβλημάτων υγείας, αφού φέρουν το βάρος του υψηλού κινδύνου εκδήλωσης γενετικών ασθενειών. Υποστηρίζουν, επίσης, ότι με την ανακοίνωση των γενετικών πληροφοριών στοχεύουν στη διαμόρφωση μιας τέτοιας οικονομικής πολιτικής των ασφαλιστικών εταιρειών, να ελαχιστοποιήσουν τα έξοδα, να μετατρέπουν την ανθρώπινη ασφαλιστική ανάγκη σε μετρούμενα οικονομικά μεγέθη τα οποία μεταβάλλουν το άτομο σε αντικείμενο ταμειακών εκτιμήσεων, γεγονός που παραβιάζει την αρχή προστασίας της ανθρώπινης αξιοπρέπειας και της ιδιωτικής ζωής. (Κριάρη–Κατράνη, 1999) ( Μάλλιος, 2004)

#### **8.4 Η ηθική της Φαρμακογονιδιοματικής**

Η Φαρμακογονιδιοματική είναι η μελέτη της γενετικής παραλλαγής ενός ατόμου στην ανταπόκριση του οργανισμού του στα φάρμακα. Η λέξη προέρχεται από τα συνθετικά φαρμακολογία και γονιδιοματική και αποτελεί τη διασταύρωση των γνώσεων της φαρμακευτικής και της γενετικής. Η φαρμακογονιδιοματική θεωρεί ότι τα φάρμακα θα μπορούσαν κάποια μέρα να είναι ειδικά προσαρμοσμένα για το κάθε άτομο βάσει του γενετικού προφίλ. Παράγοντες όπως το περιβάλλον, η διατροφή, η ηλικία, ο τρόπος ζωής και η υγεία μπορούν να επηρεάσουν την ανταπόκριση ενός ατόμου στα φάρμακα. Ο κάθε άνθρωπος αντιδρά εντελώς διαφορετικά σε ένα φάρμακο και μπορεί να δέχεται επιδράσεις από πολλά διαφορετικά γονίδια. Η κατανόηση του γενετικού προφίλ ενός ατόμου θεωρείται το κλειδί στη δημιουργία εξατομικευμένων φαρμάκων με μεγαλύτερη αποτελεσματικότητα και ασφάλεια. Η συνταγογράφηση, ο σχεδιασμός και η εφαρμογή της θεραπείας με βάση το γενετικό υλικό όχι μόνο βελτιώνουν την έκβαση των θεραπειών αλλά επίσης μειώνουν τον κίνδυνο τοξικότητας και άλλων ανεπιθύμητων ενεργειών. (Fiers W., 1976)

Η μοριακή διάγνωση συνοδεύει την ανάπτυξη εξατομικευμένων θεραπειών. Ενώ υπάρχει ενδιαφέρον για τη χρήση φαρμακογενετικής στην ανάπτυξη φαρμάκων, λίγες φαρμακευτικές εταιρείες ενδιαφέρονται να αναπτύξουν ένα συνοδευτικό γενετικό τεστ για τα φαρμακευτικά σκευάσματα που παράγουν. Παρόλο που οι φαρμακευτικές εταιρείες αρχίζουν να εστιάζουν σε γενετικές εξετάσεις για να προβλέψουν την επιτυχία των θεραπειών, το κόστος της χρήσης προηγμένων τεχνικών μπορεί να αποτελέσει περιοριστικό παράγοντα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τον περιορισμό της πραγματοποίησης των γενετικών εξετάσεων λόγω του κόστους τους. Η αξία της χρήσης των γενετικών εξετάσεων μπορεί να εκτιμηθεί καλύτερα με την ανάπτυξη επαρκών κλινικών στοιχείων. Η περιορισμένη γνώση σχετικά με τις συσχετίσεις γονότυπου-φαρμάκου-φαινοτύπου αποτελεί εμπόδιο, καθυστερώντας τη χρήση της φαρμακογενετικής στη ρουτίνα της ιατρικής πρακτικής. (Gurwitz et al, 2009) Επιπροσθέτως όσο αυξάνονται οι γνώσεις μας, τόσο γίνεται σαφέστερο ότι στο μέλλον η αναζήτηση γενετικών πληροφοριών θα είναι μια συνήθης πρακτική. Η πολλά υποσχόμενη φαρμακογονιδιωματική ενέχει ωστόσο πολλούς περιορισμούς και βιοηθικούς προβληματισμούς. (Paul, & Fangerau, 2006)

Ποιος θα μπορούσε άραγε να έχει πρόσβαση στα φαρμακογονιδιωματικά τεστ; ο ιατρός ή ο ασθενής; Θα μπορεί κάποιος εμμένοντας στην αυτονομία του να χρησιμοποιεί ένα τέτοιο φάρμακο όταν έχει αρνηθεί τέτοιο τεστ; Θα πρέπει λοιπόν να έχει προηγηθεί ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης με σωστή ενημέρωση που θα προσεγγίζει τα πραγματικά ζητήματα, θα στηρίζεται στην εχεμύθεια των γενετικών δεδομένων και θα προάγει το καλό του συνόλου, όχι όμως τα κερδοσκοπικά παιχνίδια των φαρμακευτικών εταιρειών.

Είναι απαραίτητο να ρυθμιστούν οι ηθικές, νομικές και κοινωνικές συνθήκες για την προστασία του απορρήτου των γενετικών ελέγχων που θα προστατεύουν το απόρρητο των πληροφοριών, τις διακρίσεις αλλά και την αισχροκέρδεια που ήδη επικρατεί-αποτέλεσμα της τεράστιας τεχνολογικής προόδου η οποία οφείλει να είναι ασφαλής, αποτελεσματική και ποιοτική. Επιπλέον όταν τα φαρμακογονιδιωματικά τεστ φανερώνουν υψηλό κίνδυνο ανάπτυξης γενετικής νόσου η γενετική συμβουλευτική είναι απαραίτητη. Σημαντικότατος είναι και ο έλεγχος στην πρόσβαση αυτών των τεστ. Το διαδίκτυο προσφέρει αρκετές πληροφορίες πάνω σε αυτά και

πολλές φορές τυγχάνει να επιλέγονται μέσω του ασθενή, κάτι που δεν αποτελεί ορθή πράξη. (Mordini, 2004)

### **8.5 Γονιδιακή θεραπεία**

Η γονιδιακή θεραπεία χρησιμοποιείται για την περιγραφή της μεταφοράς εξωγενούς γενετικού υλικού (DNA ή RNA) σκοπεύοντας στη διόρθωση φαινοτυπικών ή γονοτυπικών ανωμαλιών ή την εισαγωγή νέων χαρακτηριστικών και λειτουργιών στους οργανισμούς. Οι παρεμβάσεις στο γενετικό υλικό του ανθρώπου έχουν δύο διαστάσεις. Η μια διάσταση στοχεύει στη βελτιστοποίηση του γενετικού υλικού, ενώ η άλλη στη διόρθωση ελαττωμάτων στα πλαίσια θεραπείας. Η παρέμβαση που δύναται να ακολουθηθεί εκτιμάται σύμφωνα με τις υφιστάμενες ανάγκες και επιθυμίες αλλά και οι δύο παρεμβάσεις έχουν ως βασικό στόχο τη βελτίωση της υγείας του ανθρώπου. Ακόμη, υπενθυμίζεται ότι οι παρεμβάσεις στο γενετικό υλικό διακρίνονται σε εκείνες που πραγματοποιούνται στα σωματικά κύτταρα και εκείνες που πραγματοποιούνται στα γεννητικά (Henneman, Langendam & Ten Kate, 2001).

Η γονιδιακή θεραπεία διακρίνεται σε σωματική και γαμετική. Στα σωματικά κύτταρα χωρίς γαμετική επίδραση πραγματοποιείται η γενετική τροποποίηση, στη σωματική γονιδιακή θεραπεία. Στη γονιδιακή θεραπεία γαμετών, ένα θεραπευτικώς τροποποιημένο γονίδιο εισάγεται σε όλα ή έναν τύπο κυττάρων στο σώμα, συμπεριλαμβανομένων των κυττάρων γαμετών, τα οποία είναι κύτταρα ωοθηκών ή όρχεων που παράγουν ωάρια ή σπέρμα, αντίστοιχα. Με τον τρόπο αυτό το γονίδιο που έχει τροποποιηθεί μπορεί να μεταδοθεί στους απογόνους με βάση την κληρονομικότητα.

Ένας προβληματισμός που προκύπτει από τη γονιδιακή θεραπεία αφορά τη βεβαιότητα ή μη της εξάλειψης των ασθενειών. Απορρέει έντονη ανησυχία για το αν η χρήση της πρακτικής είναι προβλέψιμη και μπορεί να φέρει μετρήσιμα και έγκυρα αποτελέσματα. Ακόμη, σημαντικός προβληματισμός είναι αν η πρακτική και ειδικότερα η τροποποίηση των γονιδίων είναι μια ασφαλής διαδικασία ή αν δύναται να προκαλέσει βλάβη μεγαλύτερου βαθμού από την αρχική στα γονίδια που τροποποιούνται ή σε άλλα. Επιπλέον, σύμφωνα με έναν άλλο προβληματισμό, υπάρχει ενδοιασμός αν η τροποποίηση ή η μετακίνηση κάποιων γονιδίων μπορεί να έχει

οδυνηρές συνέπειες για ένα άτομο, καθώς τα γονίδια αυτά μπορεί να είναι αναγκαία για λειτουργίες του γενετικού υλικού που δεν είναι γνωστές στο επιστημονικό κοινό (Φράγκου-Μασουρίδου, 1999)

Εκτός από τους ανωτέρω προβληματισμούς, επικρατεί έντονα η πεποίθηση ότι η χρήση των τεχνολογιών γενετικής μηχανικής θα αποτελέσει τη σύγχρονη μορφή έκφρασης της θετικής ευγονικής. Οι πεποιθήσεις για τη βελτίωση του ανθρώπινου είδους εμπίπτουν με τον κλάδο της βιοηθικής καθώς γεννιέται εύλογα η ανησυχία ότι οι παρεμβάσεις στο γενετικό υλικό του ανθρώπου συμβάλουν στη δημιουργία ανθρώπων κατ' επιλογή. Αν και εκτιμάται ότι ένα μικρό ποσοστό ανθρώπων θα καταφέρει να βρεθεί αποδέκτης των πρακτικών γενετικής μηχανικής, εντούτοις, η προώθηση των διακρίσεων θα είναι υπαρκτή και η παράκαμψη της ανθρώπινης φύσης θα αποτελεί ένα αδιάψευστο γεγονός (Holland, 2003). Τέλος, είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι στα πλαίσια της εφαρμογής πρακτικών και επεμβάσεων στο γενετικό υλικό συγκαταλέγονται η κλωνοποίηση και οι μεταμοσχεύσεις (Shuster, 2003).

Επιπροσθέτως σύμφωνα με τον Αλαχιώτη (2011) είναι πολλοί εκείνοι που παρομοιάζουν τη γονιδιωματική τροποποίηση με την εξωσωματική γονιμοποίηση. Η τελευταία θεωρείται πλέον ασφαλής μέθοδος γονιμοποίησης ωαρίων *in vitro* παρά τις πολλές αντιδράσεις που δημιούργησε στην αρχή. Σήμερα αποτελεί την πιο ασφαλή μέθοδο για την επιλογή «υγιών» εμβρύων απαλλαγμένων από τις συγκεκριμένες κληρονομικές ασθένειες που εμφυτεύονται στη μήτρα της γυναίκας με την εξωσωματική γονιμοποίηση.

Η περίπτωση «μωσαϊκισμού» είναι εκείνη που αποτελεί μεγάλο κίνδυνο στη γονιδιακή θεραπεία, δηλαδή η δημιουργία οργανισμών που εμπεριέχουν σε ορισμένα μόνο κύτταρα, αλληλόμορφα γονίδια που εμφανίζουν τη μετάλλαξη εφόσον οι νουκλεάσες δεν έδρασαν στο πρώτο στάδιο της εμβρυακής ανάπτυξης. Άρα αναδεικνύεται πρόβλημα με την ασφάλεια και την ποιότητα της μεθόδου. (Lanphier et al., 2015)

Με την προοπτική δημιουργίας άριστων εμβρύων συνδέεται άμεσα και ο τελικός στόχος δημιουργίας «ιδανικών» ενηλίκων. Και, αυτό διότι οι διαθέσεις μας και οι περαιτέρω αναπτυσσόμενες ραγδαίες τεχνικές μπορούν να εφαρμοσθούν και για ενήλικους φαινότυπους, προκειμένου να ελεγχθούν χαρακτηριστικά όπως λ.χ. το ύψος,

η ευφυΐα, η μακροβιότητα, η γοητεία κ.ά. Μια τέτοια κατάσταση συνεπάγεται κινδύνους απορύθμισης των κοινωνικών ισορροπιών για τη μελλοντική εξέλιξη της ζωής του ανθρώπου. (Αλαχιώτης, 2011)

## 8.6 Γενετικές εξετάσεις και δικαιοσύνη

Η χρησιμοποίηση της Γενετικής και από τη Νομική επιστήμη δε θα μπορούσε να εξαιρεθεί, διότι πέραν του επηρεασμού πολλών άλλων επιστημών και την επιβολή της Γενετικής στη διαμόρφωση νομικών θεσμών οι οποίοι παρακολουθούν τους γενετικούς νεωτερισμούς είναι εμφανής. Η Γενετική Μηχανική καλείται επίσης να παίξει και έναν άλλο σπουδαίο ρόλο στο δικαστήριο για να ενοχοποιήσει ή να αθώσει υπόπτους και να απονείμει δίκαιο, όταν η ίδια διεκδικεί άλλες φορές το δικό της δίκαιο. Για τα παραπάνω εφαρμόζεται η χρησιμοποίηση των μοριακών δεικτών του DNA στην αξιοποίηση του λεγόμενου «γενετικού αποτυπώματος» (της γενετικής σύστασης του καθενός).

Πόσο όμως αξιόπιστοι είναι οι εν λόγω δείκτες και τι ηθικά προβλήματα μπορεί με τη σειρά του να εγείρει το γενετικό αποτύπωμα; Η καταδίκη από τη δικαιοσύνη ενός ύποπτου βιαστή ή άλλου εγκληματία, στην ενοχή του οποίου έπαιξε αποφασιστικό ρόλο το γενετικό του αποτύπωμα, είναι ένα θέμα που χρειάζεται περαιτέρω διαλεύκανση ως προς την επίδραση της βαρύτητας τέτοιων καταστάσεων. Στο πλαίσιο αυτό υπάρχουν διάφοροι λόγοι αναξιπιστίας του τεστ. Δύο τέτοιοι κύριοι λόγοι αφορούν τόσο το γεγονός ότι η ταύτιση ύποπτου και ενόχου βασίζεται κυρίως στο μήκος ορισμένων μόνο τμημάτων του ολικού DNA και όχι του συνόλου (τα τμήματα αυτά που χρησιμοποιούνται ποικίλλουν από 5 π.χ. στην Ελλάδα μέχρι 13 στις ΗΠΑ και Αγγλία) όσο και στην πιθανότητα, την περιοδικότητα εμφάνισης για εν λόγω τμήματα στο συγκεκριμένο πληθυσμό που ανήκει ο ύποπτος. Όσο μεγαλύτερη συχνότητα και μεγαλύτερο ποσοστό έχει το συγκεκριμένο υπό ταύτιση τμήμα τόσο μεγαλύτερη πιθανότητα υπάρχει για λαθεμένη ενοχοποίηση αφού αυτή η παραλλαγή απαντάται και σε άλλους.

Αντιλαμβάνεται κανείς πως δεν μπορεί το τεστ «αποτυπώματος του DNA» να αποτελέσει αδιαμφισβήτητο στοιχείο ενοχοποίησης όταν μάλιστα μπορούν να γίνουν και εργαστηριακά λάθη στη συλλογή, τον καθαρισμό του DNA κ.ά.. Για αυτό

διερευνάται συνεχώς ο εντοπισμός «διαγνωστικών» πειστικών τμημάτων DNA καθώς και η χρησιμοποίηση όλο και περισσότερων τμημάτων. Παρ' όλα αυτά το τεστ δεν συναντά ποτέ την απόλυτη βεβαιότητα και μπορεί να χρησιμοποιηθεί μόνο στο πλαίσιο της συνεκτίμησης των αποτελεσμάτων του με άλλα στοιχεία μαζί, όπως λ.χ. μαρτυρίες, γεγονότα και δικαστικές έρευνες. Διαφορετικά μπορεί να γίνει αντικείμενο εκμετάλλευσης συμφερόντων τόσο ιδιωτικών (π.χ. από ασφαλιστικές εταιρείες) όσο και κρατικών (π.χ. καταπολέμηση του κοινού ή τρομοκρατικού εγκλήματος με πιθανές ενοχοποιήσεις αθώων). (Αλαχιώτης, 2011)

### **8.7 Βιοτράπεζες και ηθικές διαπλοκές**

Η εκρηκτική ανάπτυξη της Γενετικής και της Πληροφορικής με την παράλληλη ανάπτυξη της Βιοτεχνολογίας και της Βιοϊατρικής έχει μετατρέψει σε απαραίτητο μέσο έρευνας ποικίλες σχετικές πληροφορίες οι οποίες ανέδειξαν ένα νέο τρόπο διακίνησης της ερευνητικής πληροφορίας μέσω των λεγόμενων βιοτραπεζών. Τα δεδομένα αυτά περιλαμβάνουν από τα προσωπικά ιστορικά μέχρι τις καταθέσεις δειγμάτων άρρωστων ιστών, αίματος, ούρων, γονιδιακών αλληλουχιών και ότι σχετίζεται με τη σύγχρονη βιοτεχνολογία και βιοϊατρική έρευνα.

Η συσσώρευση τεράστιου αριθμού δειγμάτων στις βιοτράπεζες, που είναι συνήθως ιδιωτικές και εμπορεύονται τα δείγματα τους σε ερευνητικά κέντρα ή σε βιοτεχνολογικές εταιρείες εγείρει θέματα ηθικής, νομοθετικής και κοινωνικής φύσης. Ένα μεγάλο βιοηθικό ζήτημα που εμφανίζεται από τις βιοτράπεζες είναι η σχέση ανάμεσα στην προσωπική αυτονομία και την κοινωνική αλληλεγγύη. Οι έρευνες που διενεργούνται στις βιοτράπεζες, κατά ένα μέρος τουλάχιστον για τα ταυτοποιημένα δείγματα, σαφέστατα έχει αντίκτυπο στην προσωπική αυτονομία και τα βασικά δικαιώματα του ατόμου. Εντούτοις, η έρευνα κρίνεται εποικοδομητική για το δημόσιο συμφέρον αφού στον τομέα της υγείας επενεργεί σημαντικά στον επιχειρησιακό σχεδιασμό του συστήματος ακριβώς επειδή βασίζεται σε δεδομένα μεγάλων ομάδων πληθυσμού. Επομένως, η εκούσια συμμετοχή του προσώπου, εξυπηρετεί το γενικό συμφέρον και αποτελεί τελικά πράξη κοινωνικής αλληλεγγύης.

Φυσικά ανεξαρτήτως σκοπού, η ύπαρξη και λειτουργία βιοτραπεζών κρύβει επίσης μεγάλα ιδιωτικά συμφέροντα. Η εμπορική ανάπτυξη των αποτελεσμάτων της έρευνας είναι ο κύριος πόλος έλξης των ιδιωτικών επενδύσεων. Αν, όμως με τη λήψη



μέτρων διασφαλίζεται η προσωπική αυτονομία των συμμετεχόντων, η επιδίωξη αυτή είναι θεμιτή. (Ακριτίδου, 2015)

## 8.8 Γενετικός Ντετερμινισμός

Με την ταχεία ανάπτυξη της γενετικής και την ανάπτυξη θεωριών ότι ορισμένες ασθένειες έχουν γενετική βάση, υπάρχει μια τάση σύνδεσης κάθε φυσιολογικής ή παθολογικής συμπεριφοράς των ανθρώπων με τα γονίδια. Εκτός από μελέτες που αποδίδουν διάφορες μη φυσιολογικές συμπεριφορές (όπως επιθετικότητα, αλκοολισμός, έγκλημα, αυτοκτονικός ιδεασμός, σύγχυση, μη φυσιολογικά χαρακτηριστικά συμπεριφοράς κ.λπ.) σε διάφορα παθολογικά γονίδια, υπάρχουν επίσης μελέτες που συσχετίζουν τυχόν ψυχολογικά χαρακτηριστικά ή συμπεριφορές ή νοητικές λειτουργίες με συγκεκριμένη γονιδιακή περιοχή. Αποφαινεται λοιπόν πως η συμπεριφορά των ανθρώπων επηρεάζεται από το γενετικό υπόστρωμά τους το οποίο είναι γενετικά προκαθορισμένο και προδιαγεγραμμένο, αν όχι εντελώς, τότε μερικώς, άρα και αναπόφευκτο. Με βάση το συλλογισμό αυτό διαμορφώνεται η θεωρητική βάση του γενετικού ντετερμινισμού.

Οι άνθρωποι επιθυμούν να γνωρίζουν ότι οι αποφάσεις τους είναι υπό το συνειδητό έλεγχό τους, ότι είναι δηλαδή όντα με ελεύθερη βούληση και αυτοδιάθεση. Στο ζήτημα της ελευθερίας της βούλησης επικρατούν δύο εντελώς αντίθετες αντιλήψεις, η πρώτη έγκειται στη θεωρία της αυταρχίας και του αυτοκαθορισμού (ιντετερμινισμός) και η δεύτερη στηρίζεται στη θεωρία της ετεραρχίας και του ετεροκαθορισμού (ντετερμινισμός).

Το δόγμα της αυταρχίας ισχυρίζεται ότι οι άνθρωποι έχουν την ικανότητα να θέτουν τους δικούς τους στόχους και είναι σε θέση να επιλέγουν ελεύθερα, να αποφασίζουν και να κατευθύνουν τις ενέργειές τους. Τα γενόμενα δεν βασίζονται στο νόμο της αιτιοκρατίας, ο οποίος διέπεται από την καθολική αιτιώδη σχέση, αντίθετα προσδιορίζονται από την τύχη. Ο άνθρωπος σε αυτήν την περίπτωση είναι αυτόνομος. Στο ντετερμινισμό δεν υπάρχει η ανθρώπινη ελευθερία, γιατί υποστηρίζει ότι τα γεγονότα του κόσμου και τα όντα διέπονται από το νόμο της αιτίας και του αποτελέσματος. Κατά συνέπεια, οι ενέργειες του ανθρώπου θεωρούνται αναγκαία αποτελέσματα που καθορίζονται από αιτίες και έτσι η ελεύθερη βούληση δεν υφίσταται.

Τα αποτελέσματα της σύγχρονης γενετικής θίγουν σοβαρά το ζήτημα της ελεύθερης βούλησης και της αυτονομίας του προσώπου. Πολλοί θεωρούν πως το κοινό σημείο της γενετικής με τη φιλοσοφική θεωρία του ντετερμινισμού, οδηγεί στο συμπέρασμα ότι η γενετική είναι μια ντετερμινιστική θεωρία. Καταφαίνεται λοιπόν ότι ο γονότυπος ενός ατόμου καθορίζει ένα σημαντικό φάσμα των γεγονότων σχετικά με τη ζωή του, συμπεριλαμβανομένων και των στοιχείων που σχετίζονται με μια σειρά θεμελιωδών ανθρωπίνων ικανοτήτων και διαθέσεων. (Nuffield, 2002)

Ιδεολογικά δύναται κάποιος να πιστεύει ότι η ιδέα της κληρονομικότητας, κατά μία έννοια, συνδέεται με τη θεωρία του ντετερμινισμού, που υποστηρίζει ότι τίποτα δεν είναι τυχαίο αλλά αντίθετα προκαθορισμένο. Κανένα γεγονός δεν επέρχεται άνευ αιτίας που με την ανάλογη διεργασία, καθορίζει εκ των προτέρων τα αποτελέσματα. Στην αρχαία ελληνική φιλοσοφία η ιδέα της αιτιοκρατίας συνδέεται με την ειμαρμένη, δηλαδή με το πεπρωμένο, τη μοίρα. Ο Πλάτων σε ένα από τους διαλόγους του αναφέρει *«τὴν εἰμαρμένην οὐδ' ἂν εἶς ἐκφύγοι»* δίνοντας στη μετοχή ειμαρμένος την έννοια του προκαθορισμένου. Ο Αριστοτέλης με τη σειρά του υποστήριξε στα «Πολιτικά» ότι κάποιοι άνθρωποι διαφέρουν εκ γενετής από τους υπόλοιπους ανθρώπους, αφού κάποιοι είναι γεννημένοι για να υπακούουν. Διαφαίνεται λοιπόν πως η ειμαρμένη μαρτυρά την τάξη που χαρακτηρίζει τον κόσμο, σύμφωνα με την οποία όλα καθίστανται σαφώς προκαθορισμένα από αντίστοιχες αιτίες. (Παπακωνσταντίνου, 2013)



## Γ ΜΕΡΟΣ

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΝΑΤΟ

#### ΤΟ ΔΙΚΑΙΟ ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

Στο κεφάλαιο παρουσιάζεται συγκριτικά το Διεθνές και Ελληνικό Δίκαιο για τους προβληματισμούς που αναφέρθηκαν παραπάνω.

##### 9.1 Διεθνές δίκαιο

###### 9.1.1 Συναίνεση του εξεταζόμενου

Στο Διεθνές Δίκαιο, η ελεύθερη και συνειδητή συναίνεση ατόμου που πρόκειται να υποβληθεί σε γενετικό έλεγχο θεμελιώνεται ως αρχή στη Διακήρυξη της UNESCO (1997) με το άρθρο 5 εδ. (β). Η ίδια Διακήρυξη επιπλέον προβλέπει στο άρθρο 5 εδ. (ε) ότι: *«σε περίπτωση ανικανότητας του ατόμου να συναινέσει η έρευνα που αφορά το γονιδιώμά του δεν μπορεί να διεξάγεται παρά μόνο προς άμεσο όφελος της υγείας του σύμφωνα με την εξουσιοδότηση και τις προστατευτικές διατάξεις που ορίζει η νομοθεσία»*. Η Παγκόσμια Διακήρυξη της UNESCO (1997) για το ανθρώπινο γονιδίωμα και τα ανθρώπινα δικαιώματα είναι ένα κείμενο που δεν έχει νομικά δεσμευτική ισχύ και αφορά την προστασία των γενετικών δεδομένων. Οι αρχές όμως της Διακήρυξης αναφορικά με την προστασία του ανθρώπινου γονιδιώματος έχουν ισχύ ανεξάρτητα από τις διαφοροποιήσεις που εφαρμόζονται σε διάφορες χώρες, ανάλογα πάντα με το επιστημονικό ή κοινωνικό ή πολιτιστικό της προφίλ. Η ισχύς των αρχών αυτών είναι επίσης διαχρονική.

Επιπροσθέτως, αναφέρεται ότι στο ίδιο κλίμα κινείται και η Διακήρυξη της Γενικής Συνέλευσης της UNESCO στις 16/10/2003 που ακολούθησε. Η συγκεκριμένη Διακήρυξη τόνισε για άλλη μια φορά τη σημασία της συναίνεσης (άρθρα 8 & 9) καθώς και το δικαίωμα στην ενημέρωση ή μη ενημέρωση (άρθρο 10).

Στο βαθμό που μία γενετική εξέταση για λόγους υγείας μπορεί να θεωρηθεί «επέμβαση σε θέματα υγείας» ρυθμίζεται και από τη *Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική* του Συμβουλίου της Ευρώπης (Σύμβαση του Οβιέδο), που είναι νομικά δεσμευτικό κείμενο (Ν. 2619/1998), καθώς και από τη Σύσταση R (97) 5 του ιδίου Οργανισμού. Σύμφωνα με τη Σύμβαση, η συναίνεση πρέπει να είναι ελεύθερα

ανακλητή, ενώ θα πρέπει να έχει προηγηθεί κατάλληλη ενημέρωση ως προς τον σκοπό και τη φύση της επέμβασης, καθώς και ως προς τα επακόλουθα και τους κινδύνους που αυτή συνεπάγεται (άρθρο 5). Επιπλέον, η Σύσταση απαριθμεί τη διαφορά ανάμεσα στα ιατρικά δεδομένα και τα γενετικά. Τα ιατρικά είναι εκείνα που περιέχουν τις πληροφορίες υγείας κάποιου, ενώ τα γενετικά δεδομένα είναι πληροφορίες για ιδιότητες χαρακτηριστικών που αφορούν την κληρονομικότητα ή τους τρόπους μεταβίβασης αυτών. Επιπλέον, μια σειρά κειμένων καθορίζει τις προϋποθέσεις για τη λήψη της συγκατάθεσης του υποψήφιου δότη, το περιεχόμενο που περιέχεται στις πληροφορίες ενημέρωσης (ειδικά ατόμων που δεν έχουν την ικανότητα να συναινέσουν για το νομικό μέρος), τα δικαιώματα των υποκειμένων των δεδομένων σχετικά με τη διασφάλιση τους, καθώς και τις ρήτρες συλλογής δεδομένων ειδικά για επιστημονική έρευνα.

Το κείμενο παρέχει ένα πλαίσιο βάσει του οποίου μπορεί να πραγματοποιηθεί υποχρεωτικός γενετικός έλεγχος όταν ο ενδιαφερόμενος πάσχει από σοβαρή ψυχική ασθένεια και διατρέχει μεγάλο κίνδυνο πρόκλησης βλάβης ανεπανόρθωτης για την υγεία του (άρθρο 7) και σε καταστάσεις έκτακτης ανάγκης (άρθρο 8). Το δικαίωμα «άγνοιας» θεμελιώνεται όμως και στα δύο κείμενα που εγγυώνται την προσωπική αυτονομία.

Οι ίδιες αρχές ισχύουν για την εθνική νομοθεσία ορισμένων κρατών με τη διαφορά ότι παρέχουν πιο λεπτομερείς εγγυήσεις. Στη Γαλλία π.χ., ο νόμος 94-654 (άρθρο 22) προβλέπει τη γραπτή συγκατάθεση των ατόμων που υποβάλλονται σε ιατρικούς γενετικούς ελέγχους. Αντίστοιχα στις Ηνωμένες Πολιτείες το 1997 υπήρχε παρόμοιο σχέδιο που λεγόταν «Genetic Confidentiality and Nondiscrimination Act» που τελικά δεν εγκρίθηκε. (Μουτζούρη, 2009)

### **9.1.2 Ιατρική ευθύνη**

Για τον ιατρό που υποδεικνύει γενετική εξέταση η ιατρική ευθύνη προβλέπεται στο άρθρο 7 της Διακήρυξης της UNESCO, αρχή προστασίας απορρήτου γενετικών δεδομένων, ένα μη δεσμευτικό κείμενο ωστόσο. Μπορεί να εκληφθεί ότι αναφέρεται στο ιατρικό επαγγελματικό απόρρητο, στην παροχή χρηματικής αμοιβής ως

επανόρθωση για την περίπτωση πρόκλησης βλάβης στο γονιδίωμα του ατόμου (Διακήρυξη UNESCO, άρθρο 8).

Επιπροσθέτως, αποδίδεται στην ιατρική ευθύνη όλη η διενέργεια της έρευνας και τα μέτρα που λαμβάνονται για την προαγωγή της υγείας των ασθενών, συγκεκριμένα αναφέρεται στο άρθρο 12 εδάφιο (β) *«στην ανακούφιση του πόνου και τη βελτίωση της υγείας»*. Τέλος η σύσταση του (άρθρο 13 της Διακήρυξης της UNESCO) για *«σχολαστικότητα, προσοχή, πνευματική εντιμότητα, ακεραιότητα»* κρίνεται ιδιαίτερα σημαντική για τη διαχείριση των αποτελεσμάτων της έρευνας για το γονιδίωμα.

Η Σύσταση R (97) 5 του Συμβουλίου της Ευρώπης αναφέρεται προβλεπτικά για τη συμβατότητα των παρεμβάσεων στον τομέα της υγείας με τις *«σχετικές επαγγελματικές υποχρεώσεις και πρότυπα»* (άρθρο 4) όπως και στη διεξαγωγή γενετικών ελέγχων μόνο για *«λόγους υγείας ή για επιστημονική έρευνα που σχετίζεται με λόγους υγείας, και υπό την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής»* (άρθρο12).

Αν ο γενετικός έλεγχος θεωρείται έρευνα, συνδέεται σαφέστατα με την ιατρική ευθύνη και για το λόγο αυτό η Σύμβαση του Οβιέδο του Συμβουλίου της Ευρώπης εγγυάται την προστασία ατόμων που υποβάλλονται σε επιστημονική έρευνα (άρθρα 15-18). (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

### **9.1.3 Ευγονική**

Στο Διεθνές Δίκαιο για την ευγονική ισχύουν:

Η Διακήρυξη της UNESCO (1997) και η Σύμβαση του Οβιέδο του Συμβουλίου της Ευρώπης (N. 2619/1998) στα οποία γίνεται προσπάθεια προαγωγής της υγείας έναντι της ευγονικής.

Η Διακήρυξη της UNESCO (1997) στο άρθρο 2 αναφέρει:

i) *«Καθένας έχει δικαίωμα σεβασμού της αξιοπρέπειας του και των δικαιωμάτων του ασχέτως των γενετικών χαρακτηριστικών του»*

ii) «αυτή η αξιοπρέπεια επιβάλλει το να μη περιορίζονται τα άτομα από τα γενετικά χαρακτηριστικά τους και να είναι σεβαστή η μοναδικότητα και η ποικιλία τους»

Επίσης, η Σύμβαση του Οβιέδο (Ν. 2619/1998, άρθρο 14) ορίζει: «Η χρήση τεχνικών της ιατρικώς υποβοηθούμενης τεκνοποίησης δεν είναι επιτρεπτή εφόσον αποσκοπεί στην προεπιλογή του φύλου του παιδιού, με εξαίρεση τις περιπτώσεις κατά τις οποίες πρέπει να αποφευχθεί σοβαρά κληρονομική νόσος που σχετίζεται με το φύλο». Επιπλέον, η Χάρτα της Ε.Ε (2000/C364/01) απαγορεύει ρητά την ευγονική.

Σχετικά με τις προγεννητικές εξετάσεις η Σύσταση του Συμβουλίου της Ευρώπης R(90)13 επισημαίνει ότι η διενέργεια γενετικών εξετάσεων δεν είναι προϋπόθεση για ασφαλιστική κάλυψη και ιατρικές παροχές υγείας.

Όταν ένα ζευγάρι επιθυμεί να τεκνοποιήσει με τη μέθοδο της εξωσωματικής γονιμοποίησης, η προεμφυτευτική εξέταση μπορεί να διενεργηθεί με την προϋπόθεση πως και οι δύο είναι φορείς γενετικής νόσου ή έχουν ισχυρή πιθανότητα να εκδηλώσουν στο μέλλον κάποιο νόσημα εξαιτίας παραγόντων κληρονομικότητας στο οικογενειακό τους περιβάλλον. Ο έλεγχος γίνεται με ασφαλή διαδικασία για την προστασία του εμβρύου. Η απόφαση για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου είναι απόφαση ελεύθερη των υποψήφιων γονέων και αφορά μόνο εξετάσεις για ανίχνευση σοβαρών ανωμαλιών στο έμβρυο ή για νόσους που η θεραπεία ξεκινάει πρώιμα. Επισημαίνεται πως η γέννηση τέκνου με ασθένεια γενετική αλλά και ισχυρή πιθανότητα για εμφάνιση ασθένειας μετά τα αποτελέσματα των εξετάσεων είναι απόφαση μόνο των υποψήφιων γονέων και ιδιαίτερα της γυναίκας, που σε καμία περίπτωση δεν πρέπει να παρεμποδίζεται από την επιλογή της όποια και αν είναι.

Εν ολίγοις η θεωρία που διακατέχει αυτούς που εμπιστεύονται και υποστηρίζουν την ευγονική μέθοδο είναι πως προσπαθεί να εξελίξει το ανθρώπινο γένος βελτιωτικά. Η επιλογή, θεωρείται κορυφαία πράξη αφού δίνει τη δυνατότητα να έχει αυτό που επιθυμεί τουλάχιστον ως προς τους απογόνους. Όμως η επιδίωξη αυτή που οι ευγονιστές πιστεύουν ότι διασφαλίζεται με τα κατάλληλα μέτρα και θα βελτιώσει τη ζωή των ανθρώπων είναι εξαιρετικά επικίνδυνη και ρατσιστική πράξη. (Μάλλιος, 2004)

#### 9.1.4 Γνώση των γενετικών δεδομένων

Η Διακήρυξη της UNESCO, καθώς και η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης έχουν διατυπώσει τις θεμελιώδεις αρχές περί προστασίας των γενετικών δεδομένων. Εκτός από αυτές, τα δικαιώματα αυτά κατοχυρώνονται και σε άλλα κείμενα καθώς και στις γενικές αρχές που υπάρχουν για τα ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα.

Στη Διακήρυξη της UNESCO άρθρο 2 αναφέρεται: *«καθένας έχει δικαίωμα σεβασμού της αξιοπρέπειάς του και των δικαιωμάτων του ασχέτως των γενετικών χαρακτηριστικών του»*. Ιδιαίτερη μνεία για τη συλλογή και γνώση των γενετικών δεδομένων διατυπώνεται στο άρθρο 5 *«το δικαίωμα κάθε ατόμου να αποφασίζει αν θα πληροφορείται ή όχι τα αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων και τις συνακόλουθες συνέπειες πρέπει να γίνεται σεβαστό»* Επιπροσθέτως αναφέρεται ρητά στο άρθρο 7 *«τα δεδομένα που υποβάλλονται σε επεξεργασία για ερευνητικούς ή άλλους σκοπούς πρέπει να προστατεύονται ως απόρρητα κατά τις προϋποθέσεις που ορίζει ο νόμος.»* ενώ ταυτόχρονα οι πληροφορίες *«θα πρέπει να τηρούνται εμπιστευτικές»*. Τέλος, Διακήρυξη της Γενικής Συνέλευσης της UNESCO στις 16/10/2003 αναφέρεται στο δικαίωμα ενημέρωσης ή μη ενημέρωσης (άρθρο 10).

Στο άρθρο 6, της Σύμβασης 108/1981 του Συμβουλίου της Ευρώπης *«για την προστασία των ατόμων από την αυτόματη επεξεργασία των προσωπικών πληροφοριών»* αποτυπώνονται οι γενικές αρχές σχετικά με τη γνώση των γενετικών δεδομένων και την προστασία των τελευταίων. Πρόκειται για διεθνές δεσμευτικό κείμενο που προστατεύει τα άτομα από την επεξεργασία των προσωπικών δεδομένων από ηλεκτρονικά συστήματα ενώ παράλληλα εγγυάται για αυτά. Ακόμη ορίζει τη δημιουργία σε κάθε κράτος αρχών που θα προστατεύουν τα δικαιώματα του πολίτη.

Ως προς το Ενωσιακό Δίκαιο, σε ισχύ έχει τεθεί η Οδηγία 95/46 αναφορικά με την προστασία προσωπικών δεδομένων στα κράτη της Ευρωπαϊκής Ένωσης που ενσωματώθηκε στο ελληνικό δίκαιο με το Ν. 2472/1997.

Το Ευρωπαϊκό Δικαστήριο των Δικαιωμάτων του Ανθρώπου περιλαμβάνει στις αρμοδιότητές του την προστασία των γενετικών δεδομένων στο πλαίσιο προστασίας ιατρικών δεδομένων.



Η Ευρωπαϊκή Σύμβαση για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου (ΕΣΔΑ) (ΝΔ 53/1974) στο άρθρο 8 ορίζει: «*κάθε πρόσωπο δικαιούται τον σεβασμό της ιδιωτικής και οικογενειακής του ζωής, της κατοικίας του και της αλληλογραφίας του*».

Ο Χάρτης των Θεμελιωδών Δικαιωμάτων της Ευρωπαϊκής Ένωσης ορίζει επίσης το δικαίωμα προστασίας της ιδιωτικής και οικογενειακής ζωής (άρθρο 7) και το δικαίωμα προστασίας των προσωπικών δεδομένων (άρθρο 8).

Τέλος, ο Κανονισμός (ΕΕ) 2016/679 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου (ΓΚΠΔ), που τέθηκε σε ισχύ την 25/5/2018, καθώς και η Οδηγία 95/46/ΕΚ, που αντικαταστάθηκε από την Οδηγία (ΕΕ) 2016/680, στοχεύουν στην αποτελεσματικότερη προστασία των προσωπικών δεδομένων σε όλη την Ευρώπη. Στην Ελλάδα, με το Ν. 4624/2019 ορίζονται μέτρα εφαρμογής του ΓΚΠΔ και ενσωματώνεται στην εθνική νομοθεσία η Οδηγία (ΕΕ) 2016/680. Έτσι ο Ν. 2472/97 καταργήθηκε από το Ν. 4624/2019, εκτός συγκεκριμένου άρθρου.

Από νομικής πλευράς, ο Κανονισμός ως πράξη έχει άμεση ισχύ, εφαρμόζεται δηλαδή απευθείας στα κράτη που απαρτίζουν την Ε.Ε. Οι κυβερνήσεις των κρατών σε εθνικό επίπεδο θεσπίζουν εφαρμοστικό νόμο προκειμένου να ρυθμίσουν ειδικότερα ζητήματα και αποκλίσεις. Η ταχεία ανάπτυξη του τεχνολογικού πεδίου σε συνδυασμό με την παγκοσμιοποίηση και τη διασυνοριακή ροή δεδομένων ανάγκασε τους ανθρώπους να ψηφίσουν το Γενικό Κανονισμό Προστασίας Δεδομένων προκειμένου να δημιουργήσουν ένα ενιαίο νομικό πλαίσιο στην Ευρωπαϊκή Ένωση, όπου όλα τα κράτη με την εναρμόνιση της νομοθεσίας τους θα συμβάλλουν στην ασφάλεια του δικαίου. Αυτή η προστασία ισχύει για απλά και ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα, «ειδικές κατηγορίες δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα» κατά τη σύγχρονη ορολογία. Ο Κανονισμός βρίσκει εφαρμογή στο δημόσιο και ιδιωτικό τομέα, καθώς και σε περιπτώσεις είτε αυτοματοποιημένης είτε μη αυτοματοποιημένης επεξεργασίας των προσωπικών δεδομένων. (Βοζώρη, 2007)

Σχεδόν όλες οι εθνικές νομοθεσίες δεν διακρίνουν τα δεδομένα υγείας από τα γενετικά δεδομένα. Η σαφής ρύθμιση των γενετικών δεδομένων παρέχεται στο άρθρ. 24 παρ. 2 (f) του ελβετικού Συντάγματος, το οποίο ορίζει συγκεκριμένα τους όρους ατομικής συναίνεσης, ο αυστριακός νόμος 510/1994 (Κεφάλαιο 4 το οποίο απαγορεύει ρητά στους ασφαλιστές και τους εργοδότες να λαμβάνουν υπόψη γενετικές

πληροφορίες ακόμη και αν συμφωνεί το άτομο). Στο ίδιο πλαίσιο ο βελγικός νόμος περί συμβάσεων ασφάλισης του 1992 προβλέπει ρητή απαγόρευση στον ασφαλιστή να γνωρίζει γενετικές πληροφορίες, ανεξάρτητα από το εάν οι γενετικές πληροφορίες είναι ευεργετικές για τον ασφαλισμένο και ο ολλανδικός νόμος περί ιατρικής εξέτασης του 1997 παρέχει το δικαίωμα πάνω από κάποιο όριο ασφάλισης. Επιπλέον, ο γαλλικός νόμος 94-653 (άρθρο 5) προβλέπει ποινικές κυρώσεις για περιπτώσεις γνώσης γενετικών δεδομένων, χωρίς τη συγκατάθεση του ενδιαφερόμενου ή για την κατάχρηση γενετικών πληροφοριών. Στην Ολλανδία, ο Νόμος Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων (2000) ορίζει επίσης ότι η επιστημονική έρευνα ή στατιστική δύναται να χρησιμοποιεί δεδομένα από δημόσιες υπηρεσίες, για σοβαρούς λόγους υγείας και με κάποιες εγγυήσεις προστασίας δεδομένων. Αυτά μπορούν να υποβληθούν σε επεξεργασία χωρίς τη συγκατάθεση του ενδιαφερομένου. Η νομοθεσία στην Αυστραλία επιτρέπει στους ασφαλιστές να γνωρίζουν τα γενετικά δεδομένα, εντούτοις στη χώρα υπάρχει ρητή απαγόρευση για διακρίσεις που προέρχονται από τη γνώση των δεδομένων. Επιπλέον, η γνώση και η χρήση γενετικών δεδομένων που παρέχονται από τους εργοδότες είναι μόνο για την προστασία των εργαζομένων, ιδιαίτερα όταν πρόκειται για επικίνδυνη εργασία. Στις Ηνωμένες Πολιτείες, όχι όμως για όλες τις περιπτώσεις, απαγορεύεται η ασφαλιστική κάλυψη βάσει γενετικών πληροφοριών επειδή αυτό επιτείνει τις διακρίσεις μεταξύ των ασφαλιζόμενων. Σύμφωνα με το νόμο Health Insurance Portability and Accountability Act του 1996 υπάρχουν πολιτείες που έχουν θεσπίσει απαγορευτικές διατάξεις και απαγορεύουν τις ασφαλιστικές διακρίσεις βάσει γενετικών δεδομένων ή τη γνώση του ασφαλιστή για τα γενετικά δεδομένα (Βόρεια Καρολίνα, Μέιν, Κολοράντο, Κονέκτικατ). Επιπλέον περισσότερες από είκοσι πολιτείες, εφαρμόζουν συγκεκριμένες νομικές διατάξεις για τη γνώση των γενετικών δεδομένων στον εργασιακό τομέα. Εκτός από την Αυστραλία, δεν υπάρχουν συγκεκριμένες νομικές ρυθμίσεις για την οργάνωση και τη λειτουργία βιοτραπεζών. Αυτές οι τράπεζες στηρίζουν τη λειτουργία τους στη δεοντολογία που καθορίζεται από εξειδικευμένα επιστημονικά ιδρύματα. (Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

### **9.1.5 Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας**

Μερικές φορές, τα άτομα ή τα μέλη της ομάδας είναι κοινωνικά «στιγματισμένα» θετικά ή αρνητικά, ανεξάρτητα από το αν έχουν συμμετάσχει σε μια

συγκεκριμένη έρευνα και αν η έρευνα διεξάγεται με ένα ανώνυμο μη ταυτοποιημένο δείγμα. Είναι εύλογο λοιπόν να ερωτηθεί κανείς αν τα ανώνυμα δείγματα διέπονται από το «απόρρητο» και αν ναι πως αυτά διακινούνται στα πλαίσια της επιστημονικής έρευνας.

Εκτός από τους κανόνες ανωνυμίας για τη συλλογή δεδομένων για ερευνητικούς σκοπούς, η Σύσταση CM/Rec (2019)2 του Συμβουλίου της Ευρώπης προς τα κράτη μέλη σχετικά με την προστασία των δεδομένων υγείας η οποία αντικατέστησε τη Σύσταση R (97) 5), δημιουργεί εγγυήσεις για τα προσωπικά γενετικά δεδομένα τουλάχιστον ως προς τις εξαιρέσεις. Κατά τη Διακήρυξη της UNESCO (άρθρο 6) και τη Σύμβαση του Οβιέδο του Συμβουλίου της Ευρώπης (άρθρο 11) «απαγορεύεται κάθε μορφής διάκριση εις βάρος προσώπου επί τη βάσει του γενετικού κληρονομικού υλικού του». Αναγνωρίζεται το δικαίωμα της παροχής έγκυρων πληροφοριών σχετικά με το σκοπό της εξέτασης και ο σεβασμός στις πολιτιστικές ιδιαιτερότητες, κάτι που είναι θεμελιώδες δικαίωμα των ανθρώπων.(Βιδάλης και Μανωλάκου, 2002)

## **9.2 Ελληνικό Δίκαιο**

### **9.2.1 Συναίνεση ενδιαφερομένου**

Οι γενετικές πληροφορίες, αν και θεωρούνται ξεχωριστή κατηγορία δεδομένων, είναι δεδομένα για την υγεία του ατόμου. Όμως λόγω της ιδιαίτερης φύσης τους αυτές οι πληροφορίες μπορεί να οδηγήσουν σε φυλετικές ή εθνικές διακρίσεις, για αυτό υπόκεινται σε αυστηρότερες ρυθμίσεις. Το άρθρο 5, παράγραφοι 1, 2 και 5 του Συντάγματος προστατεύει περαιτέρω το δικαίωμα των ατόμων να αναπτύσσουν την προσωπικότητά τους ελεύθερα, καθώς και το δικαίωμα προστασίας των θεμελιωδών δικαιωμάτων χωρίς γενετική διάκριση. Θεσπίζει το ατομικό δικαίωμα της υγείας και την προστασία της γενετικής ταυτότητας του κάθε προσώπου.

Σχετικά με τα γενετικά δεδομένα και την συλλογή των στοιχείων θα πρέπει να υπάρχει ελεύθερη και πλήρης συγκατάθεση του ενδιαφερομένου προσώπου ή των εκ του νόμου οριζόμενων αντιπροσώπων αυτού, η οποία καλείται «ενημερωμένη συναίνεση» διαφυλάσσοντας με τον τρόπο αυτό την προσωπική αυτονομία. Οι έννοιες ενημέρωση και συναίνεση αλληλοσυνδέονται, καθώς χωρίς την ενημέρωση δεν

δύναται να παρασχεθεί η έγκυρη, έγκαιρη, πλήρης και ελεύθερη συναίνεση επί της ιατρικής πράξης ή παράλειψης. Ο ασθενής έχει κάθε δικαίωμα στην ενημέρωση για να δύναται να παράσχει τη συναίνεση του, όπως ορίζει το Σύνταγμα της Ελλάδας (άρθρο 2 παρ. 1 περί σεβασμού της αξίας του ανθρώπου, 5 περί της προσωπικής ελευθερίας και περί προστασίας της υγείας). Επιπλέον, στη Σύμβαση του Οβιέδο (Ν. 2619/1998) άρθρο 5 παρ. 1 ορίζεται πως οποιαδήποτε παρέμβαση για θέμα που αφορά την υγεία του ατόμου και προκειμένου να διενεργηθεί ιατρική πράξη, πρέπει ο ενδιαφερόμενος αφού ενημερωθεί προηγουμένως να δώσει τη συναίνεση του, η οποία δύναται να ανακληθεί οποιαδήποτε στιγμή.

Επιπροσθέτως, το άρθρο 47 για τα δικαιώματα του νοσοκομειακού ασθενή του Ν. 2071/1992, που είναι παλαιότερος της Σύμβασης του Οβιέδο, ορίζει στην παρ. 3 ότι στον ασθενή δίνεται το δικαίωμα συγκατάθεσης ή άρνησης για οποιασδήποτε πράξη διάγνωσης ή θεραπείας σε αυτόν, ενώ στην παρ. 4 του ίδιου άρθρου προβλέπεται δικαίωμα πληροφόρησης για οτιδήποτε τον αφορά.

Ο ΓΚΠΔ και ο Κώδικας Ιατρικής Δεοντολογίας Ν. 3418/2005 προστατεύουν τον απόρρητο χαρακτήρα των γενετικών δεδομένων. Ειδικότερα, σύμφωνα με το Ν. 4624/2019 σε περίπτωση ειδικών κατηγοριών δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα, η συγκατάθεση πρέπει να αναφέρεται ρητώς στα δεδομένα αυτά. Ως «ειδικές κατηγορίες δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα»: δεδομένα Προσωπικού Χαρακτήρα που αποκαλύπτουν τη φυλετική ή εθνοτική καταγωγή...γενετικά δεδομένα, ... δεδομένα που αφορούν την υγεία, ... ». Ωστόσο, στο άρθρο 13 παρ. 3 του ΚΙΔ, ο ιατρός δύναται να ενημερώσει τους εξ αίματος συγγενείς του υποκειμένου των δικαιωμάτων, χωρίς τη δική του συναίνεση, προς προστασία και δικαιολογημένη διαφύλαξη συμφέροντος τους, που δεν μπορεί να προστατευθεί διαφορετικά, όπως είναι η περίπτωση πρόληψης και θεραπείας για την ίδια γενετική ασθένεια. (Χούσου, 2019)

Σημαντικότατος αναδεικνύεται για τη χώρα μας ο χαρακτήρας που λαμβάνει τόσο η Αρχή Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων όσο και η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής και Τεχνοηθικής. Η μεν πρώτη είναι «συνταγματικά κατοχυρωμένη ανεξάρτητη δημόσια Αρχή, η οποία έχει ως αποστολή της την εποπτεία της εφαρμογής του Γενικού Κανονισμού Προστασίας Δεδομένων, του ν. 4624/2019, του ν. 3471/2006 και άλλων ρυθμίσεων που αφορούν την προστασία του ατόμου από την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα, καθώς και την ενάσκηση των αρμοδιοτήτων που

της ανατίθενται κάθε φορά». (ΑΠΔΠΧ). Η δε δεύτερη έχει συσταθεί με το Ν. 2667/1998, όπως τροποποιήθηκε από το Ν. 4780/2021. Στόχο έχει να διαφυλάξει δικαιώματα και να παράσχει την πρέπουσα συμβουλευτική αναδεικνύοντας τη σημασία των βιοϊατρικών και τεχνολογικών επιστημών, αλλά και των αξιών της κοινωνίας. Σκοπός της είναι η ορθή και τεκμηριωμένη ενημέρωση των πολιτών και η στήριξη των κρατικών οργάνων. Η Επιτροπή εποπτεύει και επεξεργάζεται θέματα ηθικά, νομικά και κοινωνικά που εμφανίζονται συνεχώς στο προσκήνιο μετά την τεράστια έκρηξη των επιστημών όπως η βιοϊατρική, η βιολογία, η γενετική και η τεχνολογία συντάσσοντας και δημοσιεύοντας ενδεδειγμένες εισηγήσεις. Τέλος η Επιτροπή έχει την δυνατότητα να ζητήσει, από νομικά πρόσωπα δημοσίου και ιδιωτικού δικαίου να λάβει γνώση περιεχομένου απόρρητων εγγράφων ή άλλων στοιχείων. (Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, 2019)

### **9.2.2 Ιατρική ευθύνη**

Η Σύμβαση του Οβιέδο συνδέει την ιατρική ευθύνη με την ενημέρωση του προσώπου. Γίνεται επισήμανση πως ο ασθενής δεν χειραγωγείται αλλά κάνει την επιλογή του ελεύθερα και αφού έχει προηγηθεί ενημέρωση ακόμα και για την πιθανότητα λάθους.

Επιπλέον ο ιατρός διατηρεί την υποχρέωση ενημέρωσης μελλοντικών γονέων, για την πιθανή θεραπεία νόσου οφειλόμενη σε γενετική μετάλλαξη και που ανακάλυψε τυχαία στον προγεννητικό έλεγχο, ώστε να αποφασίσουν εκείνοι για την τύχη του εμβρύου.

Το παραπάνω περιεχόμενο ισχύει και στο ελληνικό δίκαιο (Ν. 2619/1998). Ισχύουν επίσης οι γενικές διατάξεις του άρθρου 8, παράγραφος 2, σχετικά με την ιατρική ευθύνη στον Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας, καθώς και τα άρθρα 15 και 18 για την προστασία του ιατρικού απορρήτου, το οποίο καλύπτει επίσης την εμπιστευτικότητα των γενετικών δεδομένων. (Βιδάλης και Μανωλάκου ,2002)

### **9.2.3 Ευγονική**

Η Σύμβαση του Οβιέδο (άρθρο 14) ορίζει πως δεν αποκλείεται ο έλεγχος πριν από την εμφύτευση, όταν είναι μόνο για την πρόληψη σοβαρών γενετικών ασθενειών

που σχετίζονται με το φύλο. Εξάλλου ο Ν. 1609/1986 (αρθ. 304 Π.Κ) αναφέρει ότι μέχρι και τη 12<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης η άμβλωση επιτρέπεται (παρ.4α). Επιπλέον, ορίζει πως η άμβλωση δύναται να πραγματοποιηθεί μέχρι και την 24<sup>η</sup> εβδομάδα αν «έχουν διαπιστωθεί με τα σύγχρονα μέσα προγεννητικής διάγνωσης ενδείξεις σοβαρής ανωμαλίας του εμβρύου που επάγονται τη γέννηση παθολογικού νεογνού». Η μεν πρώτη διάταξη δεν φαίνεται να αποκλείει τις αμβλώσεις που προκαλούνται από ευγονικές διαδικασίες, ενώ η δεύτερη καλύπτει μόνο καταστάσεις που περιγράφονται ιατρικά ως «παθολογικές». (Μάλλιος, 2004)

#### **9.2.4 Γνώση των γενετικών δεδομένων**

Ο ελληνικός νόμος αναφέρεται στις ειδικές διατάξεις για την προστασία των προσωπικών δεδομένων στο άρθρο 10 της Σύμβασης του Οβιέδο, *«όλοι δικαιούνται να λαμβάνουν γνώση κάθε πληροφορίας σχετική με την κατάσταση της υγείας τους..»* Στον ιατρικό τομέα υπάρχει η ελεύθερη πρόσβαση του ατόμου στα στοιχεία που προέκυψαν από μια εξέταση σε επίπεδο πρόγνωσης ή διάγνωσης ή οτιδήποτε άλλο αφορά την υγεία.

Από την άλλη πλευρά, ο Έλληνας νομοθέτης σε πρόσφατη αναθεώρηση του Συντάγματος εισήγαγε ένα νέο άρθρο, με ρυθμιστικό αντικείμενο την προστασία του ατόμου από τα βιοϊατρικά πειράματα. Το (άρθρο 5 παρ. 5) ορίζει *«Καθένας έχει δικαίωμα στην προστασία της υγείας και της γενετικής του ταυτότητας. Νόμος ορίζει τα σχετικά με την προστασία κάθε προσώπου έναντι των βιοϊατρικών παρεμβάσεων.»*. Κατά μία έννοια, περιλαμβάνονται και επίσης προστατεύονται και τα γενετικά δεδομένα.

Ο Ν. 2472/1997 που ήταν σε ισχύ τα τελευταία χρόνια και αποτελούσε τον κύριο ρυθμιστικό νόμο για την επεξεργασία των προσωπικών δεδομένων αντικαταστάθηκε από το Ν. 4624/2019. Η νομολογία των δικαστηρίων, οι Οδηγίες και Αποφάσεις της ΑΠΔΠΧ που εκδόθηκαν μέχρι σήμερα βάσει του Ν. 2472/1997 είναι αξιοποιήσιμες ωστόσο για την ερμηνεία του νέου Κανονισμού και της Οδηγίας (ΕΕ) 2016/680, γιατί οι βασικές αρχές παραμένουν ίδιες. Με την έκδοση του νέου νόμου, η εθνική νομοθεσία ευθυγραμμίζεται με το ευρωπαϊκό θεσμικό πλαίσιο για την προστασία των προσωπικών δεδομένων. Το άρθρο 27 του Ν. 4624/2019 ορίζει ειδικούς κανόνες για την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα στη σχέση εργασίας, ενώ κατ'

εφαρμογή της παραγράφου 4 του άρθρου 9 του ΓΚΠΔ απαγορεύεται η επεξεργασία γενετικών δεδομένων για σκοπούς ασφάλισης υγείας και ζωής (άρθρο 23).

Στο ΓΚΠΔ παρέχεται για πρώτη φορά ένας ορισμός των γενετικών δεδομένων. Συγκεκριμένα στο άρθρο 2 στοιχ. 13 ορίζονται ως «γενετικά δεδομένα τα δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα, που αναφέρονται στα γενετικά χαρακτηριστικά των φυσικών προσώπων τα οποία έχουν κληρονομηθεί και ανιχνεύθηκαν μετά από ανάλυση βιολογικού υλικού, και παρέχουν γενετικές πληροφορίες αναφορικά με τη φυσιολογική του κατάσταση και την υγεία του». Επιπλέον σύμφωνα με την αιτιολογική σκέψη του ΓΚΠΔ ως γενετικά δεδομένα θα πρέπει να οριστούν τα δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα που έχουν κληρονομηθεί και καθορίζουν τα χαρακτηριστικά ενός ατόμου. Οι χρωμοσωμικές εξετάσεις σε βιολογικό δείγμα είναι αυτές που δίνουν αυτές τις πληροφορίες. Ιδιαίτερως η DNA ή (RNA) εξέταση είναι η ενδεικτικότερη όλων χωρίς να αποκλείονται άλλες που παρέχουν εξίσου σημαντικές πληροφορίες για τη γενετική σύσταση φυσικού προσώπου. (Χούσου, 2019)

### **9.2.5 Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας**

Στο Σύνταγμα της Ελλάδας θεσπίζεται η απαγόρευση των διακρίσεων (άρθρο 4, παρ.1, και άρθρο 5, παρ. 2 του Σ. Επιπλέον στο άρθρο 16 παρ. 1 ανάγεται σε υποχρέωση του Κράτους η ανάπτυξη και προαγωγή της έρευνας. Το άρθρο 13 επίσης του Χάρτη Θεμελιωδών Δικαιωμάτων της Ευρωπαϊκής Ένωσης θεμελιώνει την ελευθερία της έρευνας.

Στην Ελλάδα από 25/5/18 εφαρμόζεται ο Κανονισμός (ΕΕ) 2016/679, «για την προστασία των φυσικών προσώπων έναντι της επεξεργασίας των δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα και για την ελεύθερη κυκλοφορία των δεδομένων αυτών». Σύμφωνα με την αιτιολογική έκθεση που αφορά το ΓΚΠΔ (παρ.157), τα δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα μπορούν να υποβληθούν σε επεξεργασία για σκοπούς επιστημονικής έρευνας, με την επιφύλαξη των κατάλληλων όρων και εγγυήσεων που ορίζονται από την εθνική νομοθεσία κάθε κράτους μέλους. Ο έλληνας νομοθέτης υιοθέτησε, εξειδίκευσε και συμπλήρωσε τις διατάξεις του Κανονισμού, ενώ θέσπισε κατάλληλα μέτρα για να εφαρμοστεί η Οδηγία (ΕΕ) 2016/680 με το Ν. 4624/2019. Το άρθρο 89 του ΓΚΠΔ προβλέπει ειδικές διατάξεις για τη διενέργεια έρευνας για επιστημονικό ή ιστορικό ή στατιστικό σκοπό. Όσες διατάξεις εφαρμόζονται για την

επιστημονική έρευνα, προβλέπεται ενδεικτικά ότι περιλαμβάνουν την κύρια εφαρμοσμένη έρευνα, την τεχνολογική ανάπτυξη, αλλά και εκείνη που χρηματοδοτείται από ιδιωτικούς οργανισμούς. Σύμφωνα δε με την αιτιολογική έκθεση του ΓΚΠΔ (παρ. 159) στην επιστημονική έρευνα περιλαμβάνονται και μελέτες που πραγματοποιούνται στον τομέα της δημόσιας υγείας, ενώ στην έρευνα για ιστορικό σκοπό περιλαμβάνεται και η έρευνα για γενεαλογικά δέντρα (παρ. 160). Η επιστημονική έρευνα ή η ιστορική έρευνα ή έρευνα για στατιστικούς σκοπούς πρέπει να πραγματοποιείται σύμφωνα με τις κατάλληλες εγγυήσεις που ορίζονται στο ΓΚΠΔ (άρθρο 5), καθορίζοντας τις γενικές αρχές, που είναι : α) Αρχή της νομιμότητας, αντικειμενικότητας και διαφάνειας επεξεργασίας β) Αρχή περιορισμού του σκοπού γ) Αρχή ελαχιστοποίησης δεδομένων δ) Αρχή της ακρίβειας ε) Αρχή της ακεραιότητας, εμπιστευτικότητας στ) Αρχή της λογοδοσίας. (Βάρκα –Αδάμη, 2020)

### **9.3 Σεβασμός στην ιδιωτικότητα και υποχρέωση εχεμύθειας**

Ο σεβασμός στην ιδιωτικότητα και η υποχρέωση εχεμύθειας αποτελούν θεμελιώδους σημασίας αρχές ιδιαίτερα στο δυτικό κόσμο και εφαρμόζονται τόσο στα συστήματα υγείας όσο και στις ιατρικές υπηρεσίες. Η ιδιωτικότητα αποτελεί δικαίωμα που κατοχυρώνεται στο ελληνικό Σύνταγμα ενώ η κρατική εξουσία δεσμεύεται να προστατεύει και να απέχει από ενέργειες που θίγουν απαραβίαστα ανθρώπινα δικαιώματα, όπως το δικαίωμα της προσωπικής ζωής και ελευθερίας καθώς και της προσωπικής αυτοδιάθεσης (άρθρο 9 παρ. 1 εδ. β' και άρθρο 5 παρ. 1 του Συντάγματος). Οι επιστημονικές διαδικασίες που αφορούν επεμβάσεις στο ανθρώπινο γονιδίωμα, δυνατότητα θεραπείας ή πρόληψης ασθενειών που σχετίζονται με γενετικές ανωμαλίες, δημιουργία οργανοειδών *in vitro* από βλαστικά κύτταρα ενηλίκου ή από πολυδύναμα κύτταρα, η ευγονική κ.ά., εγκυμονούν κινδύνους καταστρατήγησης της ανθρώπινης αξιοπρέπειας και μετατροπής του ανθρώπου σε πειραματόζωο (Κριάρη–Κατράνη, 2001).

Κύρια υποχρέωση του κράτους είναι να προστατεύει την ανθρώπινη αξία, την ελεύθερη ανάπτυξη της προσωπικότητας, την ιδιωτικότητα στη ζωή και την επικοινωνία. Ο ανθρωποκεντρικός χαρακτήρας του Συντάγματος διαφαίνεται από τα πρώτα άρθρα αυτού με την καθιέρωση, ως βασικής πολιτειακής υποχρέωσης, του



σεβασμού και της προστασίας της ανθρώπινης αξίας (άρθρα 2§ 1 και 5§1 και 5§5, 7§2, 9§1 και 2, 9Α, 19, 21§3 και 25§1 εδ. α΄). Ο άνθρωπος έχει το δικαίωμα του πληροφοριακού αυτοκαθορισμού και της ελεύθερης βούλησης. Επομένως στην προστασία της ανθρώπινης ζωής, ως αδιαμφισβήτητο συνταγματικό αγαθό και θεμελιώδη αρχή του δικαίου, εμπεριέχεται και η προστασία του γενετικού υλικού, ακόμα και όταν πρόκειται για κυοφορούμενο ή άτομο που δεν βρίσκεται εν ζωή. Η κατοχύρωση της «αρχής της προστασίας της ανθρώπινης αξιοπρέπειας» θεωρείται απαραβίαστη, δεν δέχεται περιορισμούς και δεν επιδέχεται παραίτηση. Περιορισμοί του δικαιώματος προστασίας μπορούν να τεθούν με συνταγματική ή νομοθετική πρόβλεψη του (άρθρο 25 § 1 εδ. δ΄) που ορίζει «Οι κάθε είδους περιορισμοί που μπορούν κατά το Σύνταγμα να επιβληθούν στα δικαιώματα αυτά πρέπει να προβλέπονται είτε απευθείας από το Σύνταγμα είτε από το νόμο, εφόσον υπάρχει επιφύλαξη υπέρ αυτού και να σέβονται την αρχή της αναλογικότητας». (Χούσου ,2019)

#### **9.4 Το δικαίωμα στη μη γνώση**

Η ιδιωτικότητα ως δικαίωμα έχει ορισμένες φορές ως αποτέλεσμα τη βούληση του ατόμου στη μη γνώση πληροφοριών σχετικά με την υγεία του. Η ελληνική νομοθεσία εφαρμόζει το άρθρο 5γ της Διακήρυξης της UNESCO για το ανθρώπινο γονιδίωμα, το οποίο ορίζει: «το δικαίωμα κάθε ατόμου να αποφασίζει εάν θα πληροφορηθεί τα αποτελέσματα μιας γενετικής εξέτασης και τις συνέπειες της πρέπει να γίνεται σεβαστό». Επιπλέον, το άρθρο 7δ της Παγκόσμιας Ιατρικής Ένωσης (World Medical Association) 1981/1995 προβλέπει: «ο ασθενής έχει το δικαίωμα σε άγνοια μετά από δική του απαίτηση, εκτός κι αν τούτο είναι απαραίτητο για την προστασία της ζωής κάποιου άλλου». Ακόμη, η Σύμβαση του Οβιέδο (N. 2619/1998) προβλέπει το «δικαίωμα στην άγνοια» στο άρθρο 10 παρ. 2, ακολουθούμενο από το άρθρο 11 του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας (N. 3418/2005) «ο ιατρός σέβεται την επιθυμία των ατόμων τα οποία επιλέγουν να μην ενημερωθούν...»

Η έννοια της άγνοιας ως ανθρώπινο δικαίωμα τονίζεται κυρίως στο πλαίσιο των προληπτικών γενετικών ελέγχων, δηλαδή των γενετικών ελέγχων υγιών ανθρώπων και όχι ασθενών. Το δικαίωμα αυτό αναγνωρίστηκε και κατοχυρώθηκε εξαιτίας της

ιδιαιτερότητας των γενετικών εξετάσεων και της έντονης ψυχολογικής φόρτισης που βιώνουν κάποιοι άνθρωποι. (Μάλλιος, 2004)

### **9.5 Γενετικές εξετάσεις και εργασία**

Τα σοβαρότερα ως προς τον κοινωνικό τους αντίκτυπο θέματα προστασίας των γενετικών πληροφοριών έχουν σχέση με το εργατικό δίκαιο και αναφέρονται στο δικαίωμα των εργοδοτών να ζητούν από τους αιτούντες εργασία να υποβληθούν σε γενετικές εξετάσεις. Οι γενικές ιατρικές εξετάσεις ανήκουν στους συνήθεις όρους πρόσληψης και με αυτές ερευνάται η καταλληλότητα του υποψηφίου/εργαζομένου. Οι εργοδότες έχουν οικονομικό κίνητρο, που τους οδηγεί προς την κατεύθυνση της διερεύνησης ενδείξεων προδιάθεσης ανάπτυξης προβλημάτων υγείας ανάμεσα στους εργαζόμενους. Η εμφάνιση ασθενειών που συνδέονται με την εργασία του υπαλλήλου σημαίνει για τον εργοδότη χαμένες ώρες εργασίας, πρόσληψη και άλλων υπαλλήλων προς αντικατάσταση των νοσούντων, περισσότερα μέτρα για την ασφάλεια και την υγιεινή, ευρύτερη ασφαλιστική κάλυψη αλλά και τυχόν αξιώσεις αποζημίωσης πιθανών εργατικών ατυχημάτων.

Εκφράζονται έντονες ανησυχίες, ότι οι εργοδότες θα αναζητήσουν στο μέλλον υπηρεσίες γενετικού ελέγχου, με σκοπό να αποκλείσουν από εργασία ανθρώπους με γενετική ευπάθεια σε επαγγελματικά νοσήματα. Ο λόγος αφορά το κόστος από την πρόσληψη υπαλλήλων οι οποίοι μπορεί αργότερα να νοσήσουν είναι σημαντικό. Η μείωση της παραγωγικότητας, τα επιδόματα ασθενείας αλλά και η εύρεση νέων υπαλλήλων για κάποια χρονικά διαστήματα είναι λόγοι που απασχολούν τους εργοδότες. Κοστίζει λιγότερο στους εργοδότες η εφαρμογή γενετικού ελέγχου παρά η εφαρμογή μέτρων που θα βελτιώσει τις εργασιακές συνθήκες.

Ακόμα, και όταν τα τεστ είναι προαιρετικά, η απειλή του αποκλεισμού από την απασχόληση θα οδηγούσε τα υποψήφια προς πρόσληψη άτομα στην υποβολή τους στις εξετάσεις, αφού η ενδεχόμενη άρνησή τους να υποβληθούν σε εξετάσεις, θα τους στερήσει ακόμα και τη δυνατότητα ανταγωνισμού στον εργασιακό χώρο. Επομένως ακόμα και αν η απόφασή του να υποβληθεί κανείς σε εξετάσεις είναι τυπικά ελεύθερη, στην πραγματικότητα οφείλεται σε έμμεσο εξαναγκασμό του, αφού είναι προφανές πως ανάμεσα στον εργοδότη και τον εργαζόμενο η σχέση είναι ανύπαρκτη. Εξάλλου ο

ήδη απασχολούμενος δέχεται να εξεταστεί φοβούμενος μια ενδεχόμενη απόλυση. Με τον τρόπο αυτό ο εργαζόμενος εξαναγκάζεται σε δημοσιοποίηση προσωπικών δεδομένων, περί των οποίων ίσως και ο ίδιος μέχρι στιγμής δεν γνωρίζει τίποτε, επιπλέον δε, στην περίπτωση ανησυχητικών αποτελεσμάτων περί πιθανολογούμενων συνεπειών, θα πρέπει να αντιμετωπίσει τόσο το βάρος του πιθανού κινδύνου όσο και του αποκλεισμού από την εργασία.

Σχετικά με τη χρησιμότητα των γενετικών αναλύσεων, υποστηρίζεται ότι μέσω αυτών μπορεί να διαπιστωθεί αν ορισμένες επαγγελματικές δραστηριότητες θα ήταν επικίνδυνες για το συγκεκριμένο εργαζόμενο λόγω της γενετικής του προδιάθεσης. Ο εργοδότης οφείλει να προφυλάξει τον εργαζόμενο από επικίνδυνες και επιβαρυντικές για την υγεία του επιδράσεις στο εργασιακό περιβάλλον. Παράλληλα, οι αναλύσεις προσφέρουν τη δυνατότητα στον εργοδότη να διακρίνει μεταξύ υποψηφίων με ομοειδή προσόντα, εκείνους που μπορούν να ανταποκριθούν και από πλευράς γενικής κατάστασης της υγείας τους στις απαιτήσεις της συγκεκριμένης θέσης, δεδομένου ότι ορισμένα επαγγέλματα συνδέονται με παθήσεις που οφείλονται στο είδος και τις συνθήκες συγκεκριμένης εργασίας. Η καταλληλότητα δε του εργαζομένου, είναι δυνατόν να αφορά τόσο τις συνθήκες εργασίας όσο και το αντικείμενο της εργασίας.

Επομένως θα είναι δυνατόν ο εργοδότης να επιλέξει εκείνους τους υποψηφίους που εμφανίζουν λιγότερες πιθανότητες να αναπτύξουν ασθένειες στο μέλλον (και επομένως επιβαρύνουν λιγότερο την επιχείρηση με απουσίες ή με ασφαλιστικά έξοδα). Προφανώς, μόλις ληφθούν γενετικές πληροφορίες, είναι απίθανο οι εργοδότες να αδιαφορούν για τα γενετικά δεδομένα προκειμένου να επιλέξουν τους κατάλληλους υποψηφίους αλλά και να λάβουν με αυτόν τον τρόπο αποφάσεις για προσλήψεις και προαγωγές. Δεδομένου επίσης ότι ορισμένα γονίδια εμφανίζονται με μεγαλύτερη ή μικρότερη συχνότητα σε συγκεκριμένες φυλετικές ή εθνικές ομάδες, η γενετική εξέταση είναι δυνατό να οδηγήσει σε αποκλεισμό από επαγγέλματα ατόμων με την ίδια καταγωγή.

Η απλή ύπαρξη «κακών γονιδίων» δεν σημαίνει απαραίτητα ότι ο φορέας εργαζόμενος θα είναι πιο ευαίσθητος σε ορισμένους επαγγελματικούς κινδύνους και πιο επιρρεπής σε ασθένειες. Παράλληλα όλοι γνωρίζουν πως δεν υφίσταται «τέλειο» γονιδίωμα και οι περισσότερες ασθένειες είναι πολυπεριβαλλοντολογικές, οφείλονται δηλαδή και σε επιδράσεις του περιβάλλοντος. Εξάλλου η ύπαρξη προδιαθέσεως, δεν

αποτελεί ασφαλή προϋπόθεση σχετικά με την εμφάνιση της ασθένειας: είναι πιθανόν, επί ατόμων με την ίδια προδιάθεση, το ένα να εκδηλώσει συμπτώματα ενώ το άλλο όχι, λόγω διαφορετικής ψυχολογικής επιβάρυνσης, διαφορετικού τρόπου ζωής ή/και λόγω απλώς τυχαίων γεγονότων. Για όλους αυτούς τους λόγους, η χρησιμοποίηση των γενετικών ελέγχων ως μέσο για την επιλογή εργαζομένων για μια συγκεκριμένη εργασία πρέπει να αντιμετωπίζεται με επιφύλαξη.

Σύμφωνα με το ελληνικό Σύνταγμα, οι γενετικές εξετάσεις στα πλαίσια των εργασιακών σχέσεων, θα έρχονταν σε πλήρη αντίθεση με το άρθρο 22, πιο συγκεκριμένα τόσο με το ατομικό δικαίωμα εργασίας, ως ελευθερία εργασίας (επιλογής αλλά και άσκησης επαγγέλματος), όσο και με το κοινωνικό δικαίωμα εργασίας δηλαδή την αξίωση προς την πολιτεία για τη δημιουργία συνθηκών απασχόλησης. (Μάλλιος, 2004)

Γίνεται εντούτοις δεκτό ότι ο εργοδότης νομιμοποιείται να έχει γνώση γενετικών πληροφοριών πάντα όμως με τη συναίνεση του εργαζόμενου, όταν η εργασία που επιτελεί το πρόσωπο έχει επιβαρυντικές συνθήκες για τον οργανισμό του, που δύναται να συντελέσουν στην εμφάνιση της νόσου που έχει προδιάθεση, (π.χ. έκθεση σε τοξικό περιβάλλον) και μπορεί να αποφευχθεί με την κατανόηση των γενετικών δεδομένων εγκαίρως. Οι περιβαλλοντικοί παράγοντες επιβάρυνσης μπορεί με τη λήψη μέτρων να μειωθούν. Επιπλέον, όταν η πιθανότητα γενετικής νόσου μπορεί να προκαλέσει κίνδυνο σε τρίτους, λόγω επαγγελματικών ιδιοτήτων (όπως η εκδήλωση της νευρολογικής νόσου του Huntington σε πιλότους), η αποκάλυψη γενετικών πληροφοριών ή η διεξαγωγή γενετικών ελέγχων είναι απαραίτητη και μπορεί να κριθεί υποχρεωτική. Σε αυτήν την περίπτωση, υπάρχει είτε το συμφέρον της προστασίας της υγείας του ατόμου είτε το συλλογικό συμφέρον της δημόσιας ασφάλειας, το οποίο έχει ύψιστη σημασία, και έχει μεγάλη βαρύτητα σε σχέση με την απλή περίπτωση όπου η γνωστοποίηση των γενετικών πληροφοριών αποσκοπεί στην εξυπηρέτηση της οικονομικής ελευθερίας του εργοδότη. ( EGE 28/7/2003)

Το βασικό νομικό πλαίσιο για την προστασία των προσωπικών δεδομένων των εργαζομένων θεσπίζεται με τα άρθρα 8 της Ευρωπαϊκής Σύμβασης για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα, 7 και 8 του Χάρτη Θεμελιωδών Δικαιωμάτων της Ευρωπαϊκής Ένωσης, τη Σύμβαση 108/1981 του Συμβουλίου της Ευρώπης και το ΓΚΠΔ 25/5/ 2018.

## 9.6 Γενετικές εξετάσεις & ασφάλιση

Προβλήματα σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις στο ασφαλιστικό πεδίο δημιουργούνται κυρίως με την ιδιωτική ασφάλιση. Οι ασφαλιστικές εταιρίες έχουν σαν σκοπό το κέρδος και γι' αυτό επιδιώκουν να υπάρχει ομοιογένεια ανάμεσα τους ασφαλισμένους, με τον καταμερισμό του κόστους του κινδύνου σε περισσότερα άτομα που απειλούνται το ίδιο. Με τη γνώση των γενετικών δεδομένων ενός υποψήφιου ή υπάρχοντος πελάτη τους, είτε από τους ίδιους είτε μέσω τρίτων και βασιζόμενοι στην πιθανότητα μελλοντικών συμπτωμάτων, διαπραγματεύονται διαφορετικά ένα συμβόλαιο ή ζητούν επαναδιαπραγμάτευση ενός παλαιού, με τη δικαιολογία συχνά ότι ο ασφαλιζόμενος απέκρυψε στοιχεία σχετικά με την υγεία του. Επιπλέον με βάση αυτά τα στοιχεία, μπορεί μια ασφαλιστική εταιρία να κρίνει ασύμφορο ένα συμβόλαιο και να μην το αναλάβει ή να το ακυρώσει, χωρίς όμως να βασίζεται σε αποδεδειγμένα στοιχεία αλλά κυρίως στην επικινδυνότητα που μπορεί να προκύψει.

Οι ασφαλιστικές εταιρίες ενδιαφέρονται όλο και περισσότερο να εφαρμόσουν γενετικές εξετάσεις, για να εκτιμήσουν την επικινδυνότητα δυνητικών πελατών και το ποσό των ασφαλιστρών που θα πρέπει να χρεώσουν με βάση αυτό τον κίνδυνο. Σύμφωνα με την τρέχουσα τακτική, αυτοί που εμφανίζουν μικρό γενετικό κίνδυνο καταβάλλουν μικρότερα ασφάλιστρα και το αντίστροφο. Επίσης οι ασφαλιστικές εταιρίες χρησιμοποιούν ένα επιχείρημα για να δικαιολογήσουν την επιλογή του γενετικού ελέγχου: ένα άτομο όταν γνωρίζει ότι έχει υψηλό γενετικό κίνδυνο ασθένειας, είναι πιο πιθανό να ζητήσει ασφάλιση για να εξασφαλίσει την ασφάλεια του ίδιου ή της οικογένειάς του. Από τη μεριά τους οι ασφαλιστικές εταιρίες προσπαθούν να αντιμετωπίσουν αυτή την τακτική που η αναπόφευκτη συνέπεια της θα είναι μια πληθώρα αιτήσεων για ασφάλιση από άτομα επιδεκτικά σε ασθένειες. Αν η ασφαλιστική εταιρεία δεν εξακριβώσει η ίδια τους γενετικούς κινδύνους των πιθανών πελατών της, δεν θα μπορεί να υπολογίσει το σωστό ύψος ασφαλιστρών και πιθανόν να υποστεί ανεπανόρθωτη μείωση εσόδων. Για να διαφυλάξει επομένως τα συμφέροντα της, θα πρέπει να επιβάλει μεγαλύτερα ασφάλιστρα σε όλους, άσχετα από το γενετικό κίνδυνο που εμφανίζουν. (Βοζώρη, 2007).

Στην Ελλάδα η ιδιωτική ασφάλιση είναι ακόμη προαιρετική, δεδομένου ότι υφίσταται εκ του νόμου υποχρέωση ασφάλισης των εργαζομένων στους ασφαλιστικούς φορείς που προβλέπονται βάσει του είδους της εργασίας τους. Στην

περίπτωση της ιδιωτικής ασφάλισης, η ανισοτιμία της διαπραγματευτικής θέσης των μερών επιβεβαιώνεται, όπως στις εργασιακές σχέσεις, που ο ασφαλισμένος αλλά και ο ενδιαφερόμενος για ασφάλιση για κάποιο λόγο δεν καλύπτεται από το δημόσιο σύστημα. Στην περίπτωση αυτή υπάρχουν προϋποθέσεις που ισχύουν σε όλες τις ασφαλιστικές εταιρίες και λόγω ενιαίας πολιτικής των ασφαλιστών, η δυνατότητα επιλογής μεταξύ τους είναι χωρίς νόημα. Αντίθετα, στην περίπτωση που ο ενδιαφερόμενος καλύπτεται από το εθνικό σύστημα ασφάλισης αλλά επιδιώκει και την επικουρία της ιδιωτικής αυτό επιτυγχάνεται πιο εύκολα.

Σύμφωνα με τον ελληνικό νόμο περί ιδιωτικής ασφάλισης, ο ασφαλισμένος υποχρεούται να εξηγήσει με ακρίβεια στον ασφαλιστή όλα τα γεγονότα που γνωρίζει ότι είναι απαραίτητα για την εκτίμηση του κινδύνου, καθώς και τα γεγονότα που απαιτεί ρητά, πριν από την υπογραφή του συμβολαίου ο ασφαλιστής. Κατά τη σύναψη της σύμβασης, ο αντισυμβαλλόμενος πρέπει να αναφέρει το ασφαλιστικό βάρος της περιγραφής κινδύνου, δηλαδή, να δηλώσει στον ασφαλιστή οποιαδήποτε πληροφορία ή γεγονός που γνωρίζει για την εκτίμηση του κινδύνου. Όσον αφορά την ασφάλιση ασθενείας, εκτός αν συμφωνηθεί διαφορετικά, η ασφάλιση καλύπτει ασθένειες που δεν υπάρχουν κατά τη σύναψη της σύμβασης ή που ήδη υπάρχουν, αλλά ο ασφαλισμένος τις αγνοεί. Τα προϋπάρχοντα προβλήματα υγείας αποτελούν λόγο που συνήθως εξαιρεί την ασφαλιστική εταιρεία από την υποχρέωση να καταβάλει σχετικές παροχές ή υποχρεώνει τον ασφαλιζόμενο στην καταβολή υψηλότερων ασφαλίσεων. Οι γενετικές όμως πληροφορίες διαφοροποιούνται από τα ιατρικά δεδομένα και θα πρέπει να χρήζουν αυξημένης προστασίας, εφόσον ανάγονται στον πυρήνα της ιδιωτικότητας και της προσωπικής αυτοδιάθεσης. Θεωρούνται δε απαραβίαστα.

Τέλος, όσον αφορά την ασφάλιση, η επιχειρηματολογία ενάντια στη γνώση των γενετικών δεδομένων του ασφαλισμένου έχει ως βάση ότι θα εισάγει διακρίσεις στον ασφαλιστικό τομέα (για παράδειγμα, καμία αύξηση των ασφαλίσεων ή ακόμη και άρνηση παροχής ασφάλισης σε γενετικά ευπαθή άτομα). Η αντίθετη άποψη επικαλέστηκε την ισότητα των μερών βάσει των αρχών της ειλικρίνειας και της διαφάνειας, επισημαίνοντας τον υπερβολικό κίνδυνο που αναλαμβάνει ο ασφαλιστής, όταν δεν γνωρίζει τις γνωστές πληροφορίες του άλλου μέρους. Ωστόσο, ορισμένοι πιστεύουν ότι ανεξάρτητα από το αν μια ασφαλιστική εταιρεία μπορεί να ζητήσει τα αποτελέσματα ενός υπάρχοντος γενετικού τεστ (ζήτημα διαφορετικών απόψεων), δεν

θα πρέπει να απαιτεί νέα εξέταση αυτού του τύπου, κυρίως επειδή παραβιάζει το δικαίωμα της «άγνοιας» του προσώπου. Προτάσεις υπήρξαν επίσης και για περιορισμούς στο χρηματοοικονομικό τμήμα της ασφάλισης. Όταν ξεπεραστεί ένα όριο, μόνο ο ασφαλιστής να έχει το δικαίωμα να αποκαλύψει τα γενετικά δεδομένα του ασφαλισμένου. Επίσης μια άλλη πρόταση είναι να περιοριστεί ο γενετικός έλεγχος σε ασθένειες μόνο, που είναι πιο πιθανό να εμφανιστούν. (Βιδάλης, 2002, Βοζώρη, 2007)

### **9.7 Η συνταγματική κατοχύρωση της γενετικής ταυτότητας**

Το άρθρο 5 § 5 στο Ελληνικό Σύνταγμα ορίζει: «*Καθένας έχει δικαίωμα στην προστασία της υγείας και της γενετικής του ταυτότητας. Νόμος ορίζει τα σχετικά με την προστασία κάθε προσώπου έναντι των βιοϊατρικών παρεμβάσεων* ». Η παράγραφος 5 του άρθρου 5 ορίζει δηλαδή ότι το άτομο δικαιούται να προστατεύει τα γενετικά του χαρακτηριστικά, δηλαδή τη γενετική ταυτότητα επειδή αποτελεί βιολογικό υπόβαθρο της προσωπικότητάς του. Σύμφωνα με τους επιστημονικούς κανόνες, η έννοια της ανθρώπινης γενετικής ταυτότητας ορίζεται ως επιστημονική έννοια και τεχνικός όρος.

Ο Μάλλιος (2004) υποστηρίζει ότι το δικαίωμα προστασίας της γενετικής ταυτότητας έχει δύο ερμηνείες: α) Η γενετική ταυτότητα είναι το σύνολο των γενετικών πληροφοριών, όλων εκείνων που συνδέονται με τη γενετική υπόσταση του ατόμου, που το προσδιορίζουν γενετικά και το διαφοροποιούν από τα άλλα άτομα. Επομένως το δικαίωμα προστασίας της γενετικής ταυτότητας αφορά το δικαίωμα του ατόμου να παίρνει μόνο του αποφάσεις για τον εαυτό του και ελεύθερα ως προς την τύχη των γενετικών του πληροφοριών (κοινοποίηση, χρήση κλπ). β) Η γενετική ταυτότητα είναι το ανθρώπινο γονιδίωμα, δηλαδή το υλικό μέρος του γενετικού υλικού του ατόμου. Επομένως, το δικαίωμα προστασίας της γενετικής ταυτότητας σχετίζεται με τον αυτόνομο έλεγχο των ατόμων επί των γενετικών τους χαρακτηριστικών.

### **9.8 Νομικό πλαίσιο γενετικής συμβουλευτικής**

Στην Ελλάδα υφίσταται νομικό πλαίσιο για τη γενετική συμβουλευτική. Συγκεκριμένα:

Το άρθρο 12 της Σύμβασης του Οβιέδο για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική (Ν. 2619/1998) ορίζει: «*Εξετάσεις που προβλέπουν την εμφάνιση γενετικών*

νόσων ή που χρησιμοποιούνται είτε για την αναγνώριση του υποκειμένου ως φορέα γονιδίου υπεύθυνου για νόσο είτε για την ανίχνευση γενετικής προδιάθεσης ή δεκτικότητας για νόσο, επιτρέπεται να διενεργούνται μόνο για λόγους υγείας ή για επιστημονική έρευνα που σχετίζεται με λόγους υγείας, και υπό την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής».

Η Διακήρυξη της UNESCO για τα γενετικά δεδομένα (1997) στο άρθρο 11 αναφέρει «Όταν γενετικές εξετάσεις κρίνονται σκόπιμες είναι ηθικά επιβεβλημένο να υπάρχει διαθέσιμη γενετική συμβουλευτική με κατάλληλο τρόπο. Η γενετική συμβουλευτική οφείλει να γίνεται με αντιαυταρχικό τρόπο, να είναι προσαρμοσμένη στα πολιτιστικά πρότυπα και να εξυπηρετεί το συμφέρον του ενδιαφερόμενου προσώπου»

-Η Διακήρυξη της Inuyama (1991) για τη γενετική προβλέπει ότι πρέπει να παρέχεται επαρκής συμβουλευτική.

-Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας WHO (1997) αναφέρεται στην ανάγκη ενημέρωσης και παροχής πληροφοριών για τις γενετικές υπηρεσίες.

Στην Ελλάδα ο πρώτος νόμος που αφορά στη γενετική συμβουλευτική εμφανίζεται το 1980 (Ν. 1036/80) για τον οικογενειακό προγραμματισμό. Στο άρθρο 1 ορίζει ότι «το Κράτος μεριμνά για την διάδοση και την πρακτική εφαρμογή των συγχρόνων γνώσεων σε θέματα Γενετικής και Οικογενειακού Προγραμματισμού». Επιπροσθέτως, ο Ν. 1036/80 περί τεχνητής διακοπής κύησης. Ομοίως, η σε εφαρμογή του σχετική υπουργική απόφαση στο άρθρο 4 παρ.3 ορίζει ότι «Της προγεννητικής διαγνωστικής επέμβασης, απ' το επιστημονικό προσωπικό των μονάδων προγεννητικού ελέγχου προηγείται η γενετική συμβουλευτική καθοδήγηση της γυναίκας που κυοφορεί, καθώς και η λήψη πλήρους ιατρικού ιστορικού της υγείας της, προκειμένου να εξασφαλίζεται ο πλήρης προγραμματισμός της διερεύνησης κάθε περίπτωσης». Επίσης με την Απόφαση 978/2017 σχετικά με τα Κριτήρια διενέργειας Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης, στο άρθρο 3 παρ.2 ορίζεται ότι «Πριν την εφαρμογή της μεθόδου είναι υποχρεωτική η ενημέρωση των ενδιαφερομένων προσώπων και η παροχή Γενετικής Συμβουλευτικής».

Είναι αντιληπτό, πως το κράτος πρέπει να μεριμνήσει για την καλύτερη εκπαίδευση των επαγγελματιών της υγείας στη γενετική συμβουλευτική, έτσι ώστε να ανταποκρίνεται στις ανάγκες των ατόμων που καταφεύγουν σε αυτή, σεβόμενοι



ταυτόχρονα την αυτονομία τους και λαμβάνοντας υπόψη την κοινωνική τους θέση, την οικονομική και ιδιαίτερα τη θρησκευτική και πολιτιστική τους παιδεία. (Κατσιμίγκας, 2010)

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Τη δεκαετία που διανύουμε βιώνουμε μια εκπληκτική ανάπτυξη στον τομέα της γενετικής. Αυτό οφείλεται στην τεράστια τεχνολογική εξέλιξη που πραγματοποιήθηκε μετά τη χαρτογράφηση και ανάλυση του ανθρώπινου γενετικού γονιδιώματος και της συσχέτισης του με τις ασθένειες. Ο στόχος να κατανοήσουμε τους μοριακούς και γενετικούς μηχανισμούς ώστε να μπορούμε να εντοπίσουμε γενετικούς κινδύνους με απίστευτη λεπτομέρεια έχει επιτευχθεί κατά ένα μεγάλο μέρος. Η εξέλιξη της γενετικής και γονιδιοματικής επιστήμης αποτελεί ένα από τα πιο σημαντικά εργαλεία του τομέα της εξατομικευμένης ιατρικής, με σημαντική συμβολή στην πρόγνωση, διαχείριση αλλά και την εξειδικευμένη θεραπεία των κληρονομικών ασθενειών.

Οι γενετικές εξετάσεις αποτελούν μια εφαρμογή της γενετικής τεχνολογίας που ξεπέρασαν το πειραματικό στάδιο και χρησιμοποιούνται ευρέως στην καθημερινή κλινική πράξη. Χιλιάδες γονίδια έχουν χαρτογραφηθεί και ένα μεγάλο σύνολο ασθενειών έχει αποκρυπτογραφηθεί. Με τη γνώση των αλληλουχιών που περιβάλλουν το ανθρώπινο γονιδίωμα, οι επιστήμονες μπορούν να προβούν σε διόρθωση εκείνων που συνδέονται με την ασθένεια. Οι ανιχνεύσιμες γενετικές ασθένειες πληθαίνουν καθημερινά και βοηθούν πολλούς ανθρώπους στον τομέα κυρίως της πρόληψης.

Για την επιστήμη της βιοηθικής, η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος δεν αποτελεί πρόβλημα και αυτή η νέα γνώση που προήλθε από την ανακάλυψη αυτή ενδυναμώνει την κοινωνία, αφού προσφέρει λύσεις στα προβλήματα που δημιουργούνται. Τα ηθικά, νομικά και κοινωνικά ζητήματα που προκαλούνται από την εφαρμογή της γενετικής τεχνολογίας είναι ζητήματα που απαιτούν την κοινωνική προσοχή και τον προβληματισμό. Ο κίνδυνος για την επιστήμη της Γενετικής εστιάζεται στον τρόπο αξιοποίησης όλης αυτής της γνώσης.

Όλοι γνωρίζουμε ότι κάθε οργανισμός είναι μοναδικός, αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης των γονιδίων και περιβαλλοντικών αλληλουχιών, ο οποίος διαμορφώνεται τυχαία κατά την κυτταρική διαίρεση και αποτελεί θεμελιώδη αρχή της Γενετικής. Πολλές φορές όμως τα μεταλλαγμένα γονίδια είναι υπεύθυνα για την υποβάθμιση της ποιότητας ζωής του ατόμου.

Ίσως το μεγαλύτερο ηθικό πρόβλημα που δημιουργείται κατά τις γενετικές εξετάσεις είναι η διαρροή των γενετικών πληροφοριών, δηλαδή με άλλα λόγια η γνώση των γενετικών δεδομένων. Οι συνέπειες ποικίλλουν, εμπλέκοντας άτομα και οικογένειες, καθώς και το ευρύτερο κοινωνικό και επαγγελματικό περιβάλλον. Η γνώση για γενετική προδιάθεση ή η ύπαρξη ενός προβληματικού γονιδίου επιφέρει πολλές αλλαγές στην καθημερινή ζωή του ατόμου. Συχνά επαναπροσδιορίζει τις αρχές και τις προτεραιότητές του με λανθασμένο τρόπο, καθιστώντας τον ψυχικά επιρρεπή σε σημαντικά προβλήματα υγείας που πιθανώς αντιμετωπίζει, μειώνοντας την αυτοεκτίμησή του και την προσωπική του κουλτούρα. Επιπλέον βιώνει κοινωνικό στιγματισμό, περιθωριοποιείται και απομονώνεται.

Αξίες όπως η προσωπική αυτονομία, η ισότητα, η εμπιστευτικότητα και ιδιωτικότητα αλλά και ο σεβασμός της γενετικής ταυτότητας αποτελούν δικαιώματα σε ένα ευνομούμενο κράτος αλλά δεν είναι οι μόνες. Υπάρχουν κάποιοι ηθικοί κανόνες, όπως η δικαιοσύνη, στους οποίους πειθαρχεί το σύνολο της κοινωνίας αλλά το κάθε άτομο ξεχωριστά καλλιεργεί και αναπτύσσει τη δική του ηθική θεώρηση των πραγμάτων που επηρεάζεται κυρίως από την εκπαίδευση του και το οικογενειακό του περιβάλλον.

Συνοψίζοντας, καταλήγουμε πως η Βιοηθική μαζί με τη γενετική συμβουλευτική μπορούν να προτείνουν λύσεις και συμβουλές όσο το δυνατόν πιο κοντά στην ηθική και με τις λιγότερες επιπτώσεις για όλους τους άμεσα ή έμμεσα εμπλεκόμενους. Αποτελούν ίσως μια σοβαρή μορφή αντίδρασης απέναντι στον τεχνολογικό ιμπεριαλισμό που περιλαμβάνει η Γενετική Επιστήμη. Αν και στις προηγμένες χώρες έχουν συγκροτηθεί επιτροπές Βιοηθικής και Δεοντολογίας και υπάρχουν πλέον αρκετά νομοθετήματα οι γενετικές εξελίξεις τρέχουν πολύ γρήγορα και δημιουργούν νέα κενά. Ο άνθρωπος οφείλει να αξιοποιεί τα οφέλη της Μοριακής Γενετικής, χωρίς όμως να μένει αμέτοχος στα ηθικά ζητήματα που προκύπτουν.

## ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Αβραμίδης, Η.(2003) *Μνήμη στο μέλλον*. Αθήνα: εκδόσεις Zymel

Ακριτίδου, Δ.,(2015).*Γενετικές Εξετάσεις και Βιοηθικοί προβληματισμοί*. Διπλωματική Εργασία. Θεσσαλονίκη: Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Αλαχιώτης, Σ. Βιοηθική (2004) *Βιοηθική Αναφορά στους γενετικούς και τεχνολογικούς νεωτερισμούς*. Αθήνα :Ελληνικά Γράμματα

Αναστασιάδου, Κ. και Καπράνος, Ν.(1998) *Η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης και οι κλινικές της εφαρμογές* Αρχεία Παθολογικής Ανατομικής 12:(3)

Απόφαση 978/2017 *Κριτήρια διενέργειας Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης*. ΦΕΚ 4875/Β/29-12-2017 <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Βάρκα -Αδάμη, Α. (2020) *Η προστασία των προσωπικών δεδομένων στην επιστημονική έρευνα: Συνοπτική ανάλυση των σχετικών διατάξεων του Γενικού Κανονισμού Προστασίας Δεδομένων και του ν. 4624/ Ε.Η.Δ.Ε*. Αθήνα

Βιδάλης, Τ. (2007) *Βιοδίκαιο, Πρώτος τόμος, Το πρόσωπο*, Αθήνα – Θεσσαλονίκη :εκδόσεις Σάκκουλα

Βιδάλης, Τ. και Μανωλάκου, Κ.(2002) *Έκθεση για τη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων*, Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής

Βοζώρη, Ε (2007). *Η προστασία των δεδομένων υγείας. & τα γενετικά δεδομένα* Διπλωματική Εργασία Αθήνα: Εθνική Σχολή Δημόσιας Διοίκησης

Γεωργομανώλη, Μ., Δρακοπούλου, Ε., Παπανικολάου, Ε., και Ανάγνου, Ν. (2011). *Γονιδιακή Θεραπεία: Τρέχουσες Θεραπευτικές Προσεγγίσεις στη β-Θαλασσαιμία*. *Αίμα*, 2:(3), 241-358

Γιαννούρη, Δ. (2016). *Φαρμακευτικό μάρκετινγκ των γενετικών τεστ* Διπλωματική Εργασία Πάτρα :Πανεπιστήμιο Πατρών

Δραγώνα- Μονάχου, Μ. (2002). *Ηθική και Βιοηθική*. Επιστήμη και Κοινωνία

Ευθυμιάδου, Α. (2008): *Συσχέτιση των μοριακών διαταραχών του γονιδίου της Κυστικής Ίνωσης (CFTR) με άτυπες κλινικές μορφές της νόσου*. Διδακτορική Διατριβή Ιατρικής Σχολής Ε.Κ.Π.Α

Ευρωπαϊκό Κοινοβούλιο (2001) *Για τις κοινωνικές, νομικές, ηθικές και οικονομικές προεκτάσεις της ανθρώπινης γενετικής* Προσωρινή Επιτροπή για την Ανθρώπινη Γενετική και τις Άλλες Νέες Τεχνολογίες της Σύγχρονης Ιατρικής στο <http://www.europarl.europa.eu> πρόσβαση 20/10/2020

Καναβάκης, Ε., Κίτσιου-Τζέλη, Σ., Καλπίνη- Μαύρου, Α., (2005) *Γενετική Συμβουλευτική – 5ο Μετεκπαιδευτικό Σεμινάριο Γενετικής*, Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης

Καναβάκης, Ε. και Ξαϊδάρα, Α. (2001) *Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος*, Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής, 18(5):475-484

Κατσιμίγκας, Γ. και Καμπά, Ε.(2012) *Προγεννητικός έλεγχος και ηθικά ζητήματα* Το Βήμα του Ασκληπιού 11ος Τόμος, 1ο Τεύχος, (Ιανουάριος – Μάρτιος 2012)

Κουκουζέλης, Κ. (2019) *.Dare not to know: the right not to know genetic information* Bioethica, 5(2). doi:<https://doi.org/10.12681/bioeth.21576>

Κριάρη –Κατράνη, Ι.(1999) *Γενετική Τεχνολογία και Θεμελιώδη Δικαιώματα*, Αθήνα – Θεσσαλονίκη :Εκδόσεις Σάκκουλα

Κριάρη-Κατράνη, Ι. *Τεχνολογίες υποβοηθούμενης τεκνοποίησης και θεμελιώδη δικαιώματα "Νομοθετικές και νομολογιακές εξελίξεις στην Ελλάδα και την αλλοδαπή* ανηρητημένο στο <https://www.bioethics.org.gr> πρόσβαση 30/11/2020

Μάλλιος, Ε. (2004). *Γενετικές Εξετάσεις και Δίκαιο*, Αθήνα: Εκδόσεις Σάκκουλα  
21.Μαρκεζίνη, Κ.(2002) *Η έννοια της συγκατάθεσης ως έκφραση αυτονομίας του ασθενούς*, Επιστήμη και Κοινωνία

Μουτζούρη, Μ. (2009) *.Η Βιοηθική διάσταση των Υπηρεσιών Γενετικής Συμβουλευτικής για Όψιμα Εμφανιζόμενα Κληρονομικά Νοσήματα* Διπλωματική Εργασία Κρήτη: Πανεπιστήμιο Κρήτης

Νόμος 1036/1980 *Για τον οικογενειακό προγραμματισμό και για άλλες διατάξεις*. ΦΕΚ Α'66/21.3.1980 <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Νόμος 1609/1986 : *Τεχνητή διακοπή της εγκυμοσύνης και προστασία της υγείας της γυναίκας και άλλες διατάξεις*. ΦΕΚ 86/A/3-7-1986 <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Νόμος 2071/1992 : *Εκσυγχρονισμός και Οργάνωση Συστήματος Υγείας*. ΦΕΚ 123/A/15-7-1992 <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Νόμος 2619/1998 *Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική* ΦΕΚ Α'132 [http://fst.aua.gr/sites/fst.aua.gr/files/oniedo\\_convention\\_gr.pdf](http://fst.aua.gr/sites/fst.aua.gr/files/oniedo_convention_gr.pdf) πρόσβαση 28/10/2020

N.3418/2005 *Κώδικας Ιατρικής Δεοντολογία* - ΦΕΚ 287/A/28-11-2005 <https://www.lawspot.gr/node/27620> πρόσβαση 28/10/2020

Νόμος 2667/1998, *Σύσταση Εθνικής Επιτροπής για τα Δικαιώματα του Ανθρώπου και της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής*, ΦΕΚ 281/A'/18-12-1998. <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Νόμος 3471/2006 : *Προστασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα και της ιδιωτικής ζωής στον τομέα των ηλεκτρονικών επικοινωνιών και τροποποίηση του ν. 2472/1997*. ΦΕΚ 133/A/28-6-2006 . <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Νόμος 4624/2019 : *Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα, μέτρα εφαρμογής του Κανονισμού (ΕΕ) 2016/679 του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου της 27ης Απριλίου 2016 για την προστασία των φυσικών προσώπων έναντι της επεξεργασίας δεδομένων* ΦΕΚ 137/A/29-8-2019 <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Νόμος 3625/2007 : *Κύρωση, εφαρμογή του Προαιρετικού Πρωτοκόλλου στη Σύμβαση για τα Δικαιώματα του Παιδιού σχετικά με την εμπορία παιδιών, την παιδική πορνεία και παιδική πορνογραφία και άλλες διατάξεις* ΦΕΚ 290/A/24-12-2007 <https://www.e-nomothesia.gr/> πρόσβαση 30/10/2020

Οδηγία 95/46/ΕΚ του Ευρωπαϊκού Κοινοβουλίου και του Συμβουλίου, της 24ης Οκτωβρίου 1995, «Για την προστασία των φυσικών προσώπων έναντι της επεξεργασίας δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα και για την ελεύθερη κυκλοφορία των δεδομένων αυτών», Επίσημη Εφημερίδα της Ευρωπαϊκής Ένωσης αριθ. L 281, 23/11/1995 πρόσβαση 28/10/2020

Παπακωνσταντίνου, Κ. (2013). Διπλωματική Εργασία «Βιοηθική και γενετικός προκαθορισμένη ανθρώπινη συμπεριφορά» Πανεπιστήμιο Πελοποννήσου Καλαμάτα

Σαρειδάκης, Ε.(2008) *Βιοηθική-Ηθικά προβλήματα των νέων βιοχαρτικών τεχνολογιών* Αθήνα: εκδόσεις Παπαζήση

Συμβούλιο της Ευρώπης, *Σύμβαση περί προστασίας του ατόμου έναντι της αυτοματοποιημένης επεξεργασίας των δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα* αριθ. 108, 28.1981, <https://www.coe.int/en/web/conventions/full-list//conventions/treaty/181>

Φίτσιαλος, Γ. & Καραντζάλη, Έ. (2016). *Έγκλημα και Ποινική Καταστολή σε Εποχή Κρίσης - Γενετικά Αποτυπώματα: Το σύγχρονο εργαλείο επίλυσης εγκλημάτων σε διεθνές επίπεδο. Η συμβολή της Γενετικής στην απονομή της Δικαιοσύνης*. Τιμητικός Τόμος για Κουράκη Ν. Αθήνα: Εκδόσεις Σάκκουλα σσ. 536-548

Φραγκουδάκη, Ε.(2008). *Η νομική μεταχείριση των εφαρμογών της βιογενετικής – ιδίως από πλευράς ιδιωτικού δικαίου*. Διδακτορική Διατριβή. Αθήνα-Κομοτηνή: Εκδόσεις Αντ. Ν. Σάκκουλα, σελ. 36-37

Φράγκου- Μασουρίδου, Ε. *Από τη Γενετική στη Γονιδιακή Θεραπεία*», Επιστημονική Επετηρίδα Τμήματος Ιατρικής Α.Π.Θ., 26, 1 (1999):63-94- «Προσεγγίσεις στη γονιδιακή θεραπεία: Τεχνολογίες και εφαρμογές», *Επιστημονική Επετηρίδα Τμήματος Ιατρικής Α.Π.Θ.*, 31, 1 (2004):51-89

Χάρτης Θεμελιωδών Δικαιωμάτων του ανθρώπου της ΕΕ (200/C 364/01), ανηρτημένο [http://www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text\\_el.pdf](http://www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_el.pdf) πρόσβαση 28/10/2020

Χούσου, Δ. (2016) *Η διεθνής νομική ρύθμιση των γενετικών – προσωπικών δεδομένων: ανθρώπινα δικαιώματα και δημόσιο δίκαιο – ιατρική ευθύνη* Διπλωματική Εργασία. Ιωάννινα: Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

## ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Aalfs, C. M., Oort, F. J., de Haes, H. C. J. M., Leschot, N. J., & Smets, E. M. A. (2006). Counselor–counselee interaction in reproductive genetic counseling: Does a pregnancy in the counselee make a difference? *Patient Education and Counseling*, 60(1), 80–90. doi:10.1016/j.pec.2005.03.007

Amor, D. J. (2018). *Investigating the child with intellectual disability*. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 54(10), 1154–1158. doi:10.1111/jpc.14202

Anand, R., Gill, K. D., & Mahdi, A. A. (2014). *Therapeutics of Alzheimer’s disease: Past, present and future*. *Neuropharmacology*, 76, 27–50. doi:10.1016/j.neuropharm.2013.07.004

Arar, L. F and Petersen, M. B, (2003) *Genetics in Europe: Medical Genetics in Greece*, European Society of Human Genetics

Barlow – Stewart and K & Burnett L, Ethical considerations in the use of DNA for the diagnosis of diseases, *Clinical Biochemistry*, 2006; 27: 53-61

Bartels D.M., LeRoy B.S., McCarthy P., Caplan A.L., Non directiveness in genetic counselling: a survey, *American Journal of Medical Genetics*, 1997; 72: 172-179

Berger, M. F., Lawrence, M. S., Demichelis, F., Drier, Y., Cibulskis, K., Sivachenko, A. Y., Garraway, L. A. (2011). *The genomic complexity of primary human prostate cancer*. *Nature*, 470(7333), 214–220. Doi: 10.1038/nature09744

Beroukhim, R., Mermel, C. H., Porter, D., Wei, G., Raychaudhuri, S., Donovan, J., Urashima, M. (2010). *The landscape of somatic copy-number alteration across human cancers*. *Nature*, 463(7283), 899–905. Doi: 10.1038/nature08822

Bester, J., Sabatello, M., van Karnebeek, C. D. M., & Lantos, J. D. (2018). *Please Test My Child for a Cancer Gene, but Don’t Tell Her*. *Pediatrics*, 141(4), e20172238. doi:10.1542/peds.2017-2238



Beauchamp, T. L. (1994) Childress J.F., *Principles of biomedical ethics*, 4th ed., Oxford U.P., New York Oxford

Bosc, L.C. (1992) *All God's mistakes: genetic counseling in a pediatric hospital*, London: University of Chicago Press.

Botkin, J. R. (2020). *Informed Consent for Genetic and Genomic Research. Current Protocols in Human Genetics*, 108(1). doi:10.1002/cphg.104

Burke, W. (2014). *Genetic Tests: Clinical Validity and Clinical Utility. Current Protocols in Human Genetics*, 9.15.1–9.15.8. doi:10.1002/0471142905.hg0915s81

Caron, N. S., Dorsey, E. R., & Hayden, M. R. (2018). *Therapeutic approaches to Huntington disease: from the bench to the clinic*. Nature Reviews Drug Discovery. doi:10.1038/nrd.2018.133

Carrico M. J., «Human genome project and pharmacogenomics: implications for pharmacy», Journal of American pharmacists association, 2000; 40(1) [https://doi.org/10.1016/S1086-5802\(16\)31054-3](https://doi.org/10.1016/S1086-5802(16)31054-3)

Casey, J. P., Magalhaes, T., Conroy, J. M., Regan, R., Shah, N., Anney, R., Bacchelli, E. (2011). *A novel approach of homozygous haplotype sharing identifies candidate genes in autism spectrum disorder. Human Genetics*, 131(4), 565–579. Doi: 10.1007/s00439-011-1094-6

Citizens' Rights and New Technologies: A European Challenge.(2000) *Report of the European Group on Ethics in Science and New Technologies on the Charter on Fundamental Rights related to technological innovation*, Brussels: An official website of the European Union [https:// ec.europa.eu](https://ec.europa.eu) πρόσβαση 25/10/2020

Connor J.M., Ferguson -Smith M.A., *Ιατρική Γενετική (Βασικές έννοιες)* Μτφ επιμ. Κώτσης Α και συνεργάτες, Εκδόσεις University Studio Press, Θεσσαλονίκη 1997

Council of Europe, Committee of Ministers, Recommendation No. R (97) 5 on the Protection of Medical Data (1997) <https://gdprteam.gr/recommendation-health-related-data/>. Πρόσβαση 28/10/2020

Daiger, S. P., Sullivan, L. S., & Bowne, S. J. (2013). *Genes and mutations causing retinitis pigmentosa. Clinical Genetics, 84(2), 132–141.* doi:10.1111/cge.12203

Declaration of Inuyama and Reports of the Working Groups. (1991). *Human Gene Therapy, 2(2), 123–129.* doi:10.1089/hum.1991.2.2-123

Delrue, M.-A., & Michaud, J. (2004). *Fat chance: genetic syndromes with obesity. Clinical Genetics, 66(2), 83–93.* doi:10.1111/j.0009-9163.2004.00300.x

European Union. (2015) *Council conclusions on personalized medicine for patients Official Journal of the European Union* <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/πρόσβαση/30/10/2020>

European Group on Ethics (EGE), (2003) *Ethical Aspects of Genetic Testing in the Workplace, Opinion No 18.* στο [https://ec.europa.eu/info/publications/ege-opinions\\_en](https://ec.europa.eu/info/publications/ege-opinions_en). Πρόσβαση 28/10/2020

Farrell, P. M., White, T. B., Ren, C. L., Hempstead, S. E., Accurso, F., Derichs, N., Sosnay, P. R. (2017). *Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation. The Journal of Pediatrics, 181, S4–S15.e1.* doi:10.1016/j.jpeds.2016.09.064

Fiers, W., Contreras, R., Duerinck, F., Haegeman, G., Iserentant, D., Merregaert, J., Ysebaert, M. (1976). *Complete nucleotide sequence of bacteriophage MS2 RNA: primary and secondary structure of the replicase gene. Nature, 260(5551), 500–507.* Doi: 10.1038/260500a0

Fulda K.G., Lykens K., (2006) *Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective; 32: 143-147*

GERSAK K, VEBLE A. *Low-level X chromosome mosaicism in women with sporadic premature ovarian failure.* *Reprod Biomed Online* 2011, 22:399–403) doi: 10.1016/ doi: 10.1016/j.rbmo.2011.01.002.

Gong, Y., McDonough, C. W., Wang, Z., Hou, W., Cooper-DeHoff, R. M., Langae, T. Y., ... Johnson, J. A. (2012). *Hypertension Susceptibility Loci and Blood Pressure Response to Antihypertensives: Results from the Pharmacogenomic*

*Evaluation of Antihypertensive Responses Study*. *Circulation: Cardiovascular Genetics*, 5(6), 686–691. doi:10.1161/circgenetics.112.964080

Gottweis, H., & Zatloukal, K. (2007). *Biobank Governance: Trends and Perspectives*. *Pathobiology*, 74(4), 206–211. Doi: 10.1159/000104446

Gurwitz, D., Zika, E., Hopkins, M. M., Gaisser, S., & Ibarreta, D. (2009). *Pharmacogenetics in Europe: Barriers and Opportunities*. *Public Health Genomics*, 12(3), 134–141. Doi: 10.1159/000189625

Harper P, (2004) *Practical Genetic Counseling* London, 6th ed, Arnold

Hallowell N., Foster C., Eels' R., Arden -Jones A., Murday V, Watson M., *Balancing autonomy and responsibility: the ethics of generating and disclosing genetic information*, *Journal of Medical Ethics*, 2003; 29: 74-83

Henneman, L., Langendam, M. W., & ten Kate, L. P. (2001). *Community Genetics and Its Evaluation: A European Science Foundation Workshop*. *Public Health Genomics*, 4(1), 56–59. Doi: 10.1159/000051157

Jiang, Y., Tsai, T.-F., Bressler, J., & Beaudet, A. L. (1998). *Imprinting in Angelman and Prader-Willi syndromes*. *Current Opinion in Genetics & Development*, 8(3), 334–342. Doi: 10.1016/s0959-437x(98)80091-9

Janipalli, C. S., Kumar, M. V. K., Vinay, D. G., Sandeep, M. N., Bhaskar, S., Kulkarni, S. R., Chandak, G. R. (2011). *Analysis of 32 common susceptibility genetic variants and their combined effect in predicting risk of Type 2 diabetes and related traits in Indians*. *Diabetic Medicine*, 29(1), 121–127. doi:10.1111/j.1464-5491.2011.03438.x

Kang, B., Park, J., Cho, S., Lee, M., Kim, N., Min, H., Lee, S., Park, O., and Han, B. (2013) *Current status, challenges, policies, and bioethics of biobanks*. *Genomics & informatics*11, 211-217 doi: 10.5808/GI.2013.11.4.211

Keller, Fox Evelyn. (2004) *The century of the gene*, London: Harvard University Press

Khera A. V., Mason-Suares, H., Brockman, D., Wang, M., VanDenburgh, M. J., Senol-Cosar, O., Kathiresan, S. (2019). *Rare Genetic Variants Associated With*

*Sudden Cardiac Death in Adults*. Journal of the American College of Cardiology. doi:10.1016/j.jacc.2019.08.1060

Kittay, E. F. (2020). *We Have Seen the Mutants-and They Are Us: Gifts and Burdens of a Genetic Diagnosis*. Hastings Center Report, 50, S44–S53. doi:10.1002/hast.1155

Lander, S E et all, (2001). *Initial sequencing and analysis of the human genome*. Nature, 409(6822), 860–921. Doi: 10.1038/35057062

Lanphier, E., Urnov, F., Haecker, S. E., Werner, M., & Smolenski, J. (2015). *Don't edit the human germ line*. Nature, 519(7544), 410–411 doi: 10.1038/519410a

Levsky, J. M. (2003). *Fluorescence in situ hybridization: past, present and future*. Journal of Cell Science, 116(14), 2833–2838. doi:10.1242/jcs.00633

Link, D. C. (2011). *Identification of a Novel TP53 Cancer Susceptibility Mutation Through Whole-Genome Sequencing of a Patient with Therapy-Related AML*. JAMA, 305(15), 1568. doi:10.1001/jama.2011.473

McCormick, D. A., & Contreras, D. (2001). *On The Cellular and Network Bases of Epileptic Seizures*. Annual Review of Physiology, 63(1), 815–846. doi:10.1146/annurev.physiol.63.1.815

Melzer, D., Raven, A., Ling, T., Detmer, D., & Zimmern, R. (2005). *Pharmacogenetics: Policy needs for personal prescribing*. Journal of Health Services Research & Policy, 10(1), 40–44. Doi: 10.1177/135581960501000109

Mitsuuchi, Y., & Testa, J. R. (2002). *Cytogenetics and molecular genetics of lung cancer*. American Journal of Medical Genetics, 115(3), 183–188. doi:10.1002/ajmg.10692

Montague, C. T., Farooqi, I. S., Whitehead, J. P., Soos, M. A., Rau, H., Wareham, N. J., O'Rahilly, S. (1997). *Congenital leptin deficiency is associated with severe early-onset obesity in humans*. Nature, 387(6636), 903–908 doi: 10.1038/43185

Mordini, E. (2004). *Ethical considerations on pharmacogenomics*. Pharmacological Research, 49(4), 375–379. doi:10.1016/j.phrs.2003.04.001

Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F., Thompson and Thompson A.Δ, Αθήνα, 2011

Nuffield Council on Bioethics, (2002) *Genetics and human behavior: the ethical context*

Nurmi, S., Halkoaho, A., Moilanen, J., Remes, A. M., & Solje, E. (2020). *The ethical implications of genetic testing in neurodegenerative diseases: A systematic review*. Scandinavian Journal of Caring Sciences. doi:10.1111/scs.12932

Paul, N., & Fangerau, H. (2006). *Why should We Bother? Ethical and Social Issues in Individualized Medicine*. Current Drug Targets, 7(12), 1721–1727 doi: 10.2174/138945006779025428

Pilnick A., (2002) what “most people” do: exploring the ethical implications of genetic counseling, New Genetics and Society,21(3): 339-350 <https://doi.org/10.1080/14636770216003>

Pilnick, A., & Dingwall, R. (2001). *Research directions in genetic counselling: a review of the literature*. Patient Education and Counseling, 44(2), 95–105. Doi: 10.1016/s0738-3991(00)00181-6

Reed A., & Donnai D. (2010) «Σύγχρονη Κλινική Γενετική» Επιμέλεια Ελληνικής έκδοσης Εμμανουήλ Καναβάκης, Σοφία Κίτσιου – Τζέλη, Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης

Resta, R.G, Biesecker, B.B, Bennett, L.R, Blum S, Estabrooks Hahn S, Strecker, M.N, Williams, J.L. (2006) *A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors’ Task Force Report* <https://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>

Revel, M. (1995). *International Bioethics Committee of UNESCO— Working Group on Genetic Counseling*. Paris: Proceedings of the Third Session.

Rothstein, M. A., & Talbott, M. K. (2006). *The Expanding Use of DNA in Law Enforcement: What Role for Privacy?* The Journal of Law, Medicine & Ethics, 34(2), 153–164. doi:10.1111/j.1748-720x.2006.00024.x

Russel J P., I genetics- Μια Μεντελική προσέγγιση 2η Ελληνική Έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις, Αθήνα 2020

Sandler, R. (2019). *The ethics of genetic engineering and gene drives in conservation*. *Conservation Biology*. doi:10.1111/cobi.13407

Shuster, E. (2003). *Human Cloning: Category, Dignity, and the Role of Bioethics*. *Bioethics*, 17(5-6), 517–525. doi:10.1111/1467-8519.00365

Singh, R. K., Kumar, P., & Mahalingam, K. (2017). *Molecular genetics of human obesity: A comprehensive review*. *Comptes Rendus Biologies*, 340(2), 87–108. doi:10.1016/j.crv.2016.11.007

Sivakumaran, T. A., Husami, A., Kissell, D., Zhang, W., Keddache, M., Black, A. P., Zhang, K. (2013). *Performance Evaluation of the Next-Generation Sequencing Approach for Molecular Diagnosis of Hereditary Hearing Loss*. *Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 148(6), 1007–1016 doi: 10.1177/0194599813482294

UNESCO, Declaration on Human Genetic Data, United Nation Educational, Scientific and Cultural Organization, 2003 ανηρτημένο στο [http://portal.unesco.org/en/ev.phpURL\\_ID=17720&URL\\_DO=DO\\_TOPIC&URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/en/ev.phpURL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html) πρόσβαση 28/10/2020

Wang, J., Gotway, G., Pascual, J. M., & Park, J. Y. (2014). *Diagnostic Yield of Clinical Next-Generation Sequencing Panels for Epilepsy*. *JAMA Neurology*, 71(5), 650. doi:10.1001/jamaneurol.2014.405

WHO- Council of International Organizations of Medical Sciences (1991) The Declaration of Inuyama, *Bulletin of Medical Ethics*, 1991; 67:8-9

WMA Declaration of Lisbon (1981) *On the Rights of the Patients* <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-lisbon-on-the-rights-of-the-patient> 10/10/2020

Yip, L., Nikiforova, M. N., Carty, S. E., Yim, J. H., Stang, M. T., Tublin, M. J., Nikiforov, Y. E. (2009). *Optimizing surgical treatment of papillary thyroid carcinoma associated with BRAF mutation*. *Surgery*, 146(6), 1215–1223. doi:10.1016/j.surg.2009.09.011

