

ΤΕΙ ΚΡΗΤΗΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

*"ΟΙ ΓΝΩΣΕΙΣ ΤΩΝ ΝΕΩΝ ΓΙΑ ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΚΑΙ ΟΙ ΑΠΟΨΕΙΣ ΤΟΥΣ ΓΙΑ ΤΗ ΧΡΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΤΕΣΤ ΜΕ ΕΜΦΑΣΗ ΣΤΗ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΤΗΣ ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΚΑΡΚΙΝΟ"*



ΟΙ ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ: ΜΠΟΥΝΟΥ ΕΥΑΓΓΕΛΙΑ

ΤΖΙΟΤΖΙΟΥ ΑΓΛΑΪΑ

ΧΑΛΙΒΕΛΑΚΗ ΜΑΓΔΑΛΗΝΗ

ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: κ. ΚΟΥΚΟΥΛΗ ΣΟΦΙΑ

ΗΡΑΚΛΕΙΟ 2009

Ευχαριστούμε όλους όσους συνέβαλαν  
για τη διεξαγωγή της εργασίας μας.  
Ιδιαίτερα θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε  
Την καθηγήτριά μας κ. Κουκούλη Σοφία  
για την πολύτιμη βοήθειά της.  
Καθώς επίσης και τους:  
Βλάχου Νταϊάνα,  
Καραβασίλη Αθανασία,  
Λιακόπουλο Παναγιώτη  
και Ροσμαράκη Αθηνά  
για τις γνώσεις τους σε νομικά  
θέματα και μεταφράσεις.

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....σελ.4

ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....σελ.5-6

### ΜΕΡΟΣ Α → ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

#### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: “ Η ΧΑΡΤΟΓΡΑΦΗΣΗ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΙΝΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ ”

Εισαγωγή.....	σελ.8
1.1 Οι ρίζες της γενετικής.....	σελ.8-9
1.2 Ανατομία των γονιδίων και κληρονομικότητα.....	σελ.9-10
1.3 Προγεννητικός έλεγχος.....	σελ.10-11
1.3.1 Προγεννητικός έλεγχος ρουτίνας.....	σελ.11
1.3.2 Προγεννητικός έλεγχος επί ενδείξεων.....	σελ.11
1.3.3 Τεχνικές επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου.....	σελ.11-12
1.3.4 Αμβλώσεις έπειτα από προγεννητική διάγνωση.....	σελ.12
1.3.5 Επίδραση της προγεννητικής διάγνωσης στη γονιδιακή συχνότητα και στη συχνότητα των ασθενειών.....	σελ.12-13
1.3.6 Μελλοντικές εξελίξεις στον προγεννητικό έλεγχο.....	σελ.13
1.4 Γενετικός έλεγχος, πως και πότε γίνεται.....	σελ.13-15
1.4.1 Τα “λάθη” των γενετικών τεστ.....	σελ.15
1.4.2 Τα μειονεκτήματα του γενετικού ελέγχου.....	σελ.15
1.5 Γενετικός έλεγχος στην Ελλάδα.....	σελ.16
1.6 Εξελίξεις γονιδιακού ελέγχου στον Παγκόσμιο Πληθυσμό.....	σελ.16-17

#### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: “ ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ”

Εισαγωγή.....	σελ.18
2.1 Τι είναι ο καρκίνος .....	σελ.18-20
2.2 Γενετική προδιάθεση για κοινούς καρκίνους.....	σελ.20-22
2.3 Αντιδράσεις και συμπεριφορά μετά την κοινοποίηση μιας θετικής δοκιμής.....	σελ.22-26

#### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: “ ΝΟΜΟΘΕΤΙΚΕΣ ΡΥΘΜΙΣΕΙΣ ”

Εισαγωγή.....	σελ.27-28
3.1 Ελλάδα	
3.1.1 Δικαιώματα ασθενών.....	σελ.28-30
3.1.2 Δικαίωμα στην συγκατάθεση κατόπιν ενημέρωσης.....	σελ.30-31
3.1.3 Δικαίωμα πληροφόρησης.....	σελ.31
3.1.4 Πρόσβαση στις ιατρικές αναφορές.....	σελ.31
3.1.5 Εμπιστευτικότητα.....	σελ.32-33
3.1.6 Δικαίωμα στην ιδιωτική ζωή.....	σελ.33-34
3.1.7 Δικαιώματα και Γενετική ασθενών.....	σελ.34
3.1.8 Γενετική και Ασφάλιση.....	σελ.35
3.1.9 Γενετική και Απασχόληση.....	σελ.35
3.2 Διάφορες χώρες.	
3.2.1 Γαλλία.....	σελ.35-39
3.2.2 Γερμανία.....	σελ.39-45
3.2.3 Ιταλία.....	σελ.45-48

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: "Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ"

4.1 Γενετική Συμβουλευτική.....	σελ.49
4.2 Πιστοποίηση της ειδικότητας της Γενετικής Συμβουλευτικής.....	σελ.49-50
4.3 Απο ποιους ασκείται και σε ποιούς απευθύνεται η Γενετική Συμβουλευτική.....	σελ.50-51
4.3.1 Οικογενειακό ιστορικό και κατάρτιση γενεαλογικού δένδρου.....	σελ.51-52
4.3.2 Πως γίνεται η λήψη ενός οικογενειακού ιστορικού.....	σελ.52-53
4.3.3 Κλινική εξέταση.....	σελ.53-54
4.3.4 Διάγνωση.....	σελ.54
4.3.5 Γενετική καθοδήγηση.....	σελ.54-55
4.3.6 Παρακολούθηση.....	σελ.55
4.4 Ενδείξεις για γενετική συμβουλευτική.....	σελ.56
4.5 Η επίδραση της ασθένειας στον ασθενή και την οικογένεια.....	σελ.56-57
4.6 Ηθικά Διλήμματα που ανακύπτουν.....	σελ.57-58
4.6.1 Προστασία της προσωπικότητας και οικονομική ελευθερία.....	σελ.58-59
4.6.2 Η αξία των γενετικών δεδομένων και ο κίνδυνος του «γενετικού ντετερμινισμού» .....	σελ.59

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: "ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ"

5.1 Πρότυπα της Εθνικής Ένωσης των Κοινωνικών Λειτουργών για την ενσωμάτωση της γενετικής στην Κοινωνική Εργασία.....	σελ.60
5.2. Στόχοι των προτύπων .....	σελ.60-64

## ΜΕΡΟΣ Β→ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΕΡΕΥΝΑΣ

Εισαγωγή.....	σελ.66
6.1 Σκοπός – Στόχοι.....	σελ.66
6.2 Επιλογή δείγματος.....	σελ.66-67
6.3 Θεματικά κεφάλαια ερωτηματολογίου.....	σελ.67-68
6.4 Στατιστική ανάλυση.....	σελ.68
6.5 Χαρακτηριστικά δείγματος.....	σελ.68-69

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΩΝ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

7.1 Γνώσεις γενετικής.....	σελ.70-71
7.2 Απόψεις για την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου.....	σελ.71-74
7.3 Λόγοι για τους οποίους οι νέοι θα ήταν "υπέρ" ή "κατά" του γενετικού ελέγχου.....	σελ.74-77
7.4 Επιθυμία να υποβληθούν οι ίδιοι οι νέοι σε γενετικό έλεγχο.....	σελ.77-78
7.5 Ανάλυση μη ομαδοποιημένων ερωτήσεων του ερωτηματολογίου.....	σελ.79-81

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΣΥΖΗΤΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ.....

σελ.82-85

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9:ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....

σελ.86-87

### ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....

σελ.88-89

### ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι (Ευρετήριο).....

σελ.90-92

### ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙ (Νομοσχέδια).....

σελ.93-96

### ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙΙ (Ερωτηματολόγιο έρευνας).....

σελ.97-103

### ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙV (Πίνακες).....

σελ.104-148

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

**Εισαγωγή:** Καθώς η τεχνολογία επεκτείνεται και στον τομέα της γενετικής, η κατανόηση, του πώς ο νεότερος πληθυσμός αξιολογεί και λαμβάνει αποφάσεις για τη χρήση μιας γενετικής δοκιμασίας είναι όλο και περισσότερο σύνθετη και το ενδιαφέρον να αναλυθεί αυξάνει περισσότερο. Παράλληλα ανακύπτουν νέα θέματα που πρέπει να αντιμετωπιστούν, όπως για παράδειγμα η καλύτερη ανάπτυξη της γενετικής συμβουλευτικής, η ενημέρωση και η ψυχολογική στήριξη των ατόμων εκείνων που μαθαίνουν ότι είναι φορείς μιας ασθένειας για τους απογόνους τους ή ότι πιθανόν οι ίδιοι θα εκδηλώσουν αυτή την ασθένεια κάποια στιγμή στο μέλλον. Ο κοινωνικός λειτουργός λοιπόν στο άμεσο μέλλον θα έρθει αντιμέτωπος με πολλά ανάλογα ζητήματα στα οποία θα πρέπει να είναι ευαισθητοποιημένος και να τα γνωρίζει καλύτερα.

**Σκοπός:** Θα διερευνήσουμε σε ποιο βαθμό οι ίδιοι οι νέοι γνωρίζουν για θέματα γενετικής, ποια είναι η άποψή τους, τι θα τους ωθούσε και τι θα τους απέτρεπε από τη χρήση δοκιμασιών γενετικού ελέγχου.

**Μεθοδολογία:** Για την πραγματοποίηση της έρευνας χρησιμοποιήθηκαν 300 ερωτηματολόγια με ανοικτές και κλειστές ερωτήσεις. Το δείγμα αποτελούνταν από άνδρες και γυναίκες σε ίση περίπου κατανομή, ηλικίας 17-34 ετών, ενώ η έρευνα διεξήχθη στα ΤΕΙ Ηρακλείου και Λάρισας.

**Αποτελέσματα:** Η παρούσα έρευνα έδειξε ότι οι σπουδαστές που συμμετείχαν γενικά θεωρούν ότι είναι ελάχιστα έως καθόλου ενημερωμένοι σε θέματα γενετικής (57,3%). Παρουσιάζουν γενικά μια θετική στάση απέναντι στη γενετική δοκιμή, στην γενετική δοκιμή για τον προσδιορισμό κινδύνου ορισμένων σοβαρών ασθενειών και ιδιαίτερα του καρκίνου. Παρόλα αυτά όμως πιστεύουν ότι υπάρχουν σημαντικότερα προβλήματα δημόσιας υγείας που πρέπει να δώσει προτεραιότητα το κράτος (86%).

Επιπλέον είδαμε σημαντικές διαφορές μεταξύ των μεταβλητών. Έτσι βλέπουμε πως οι γυναίκες με ποσοστό 51,8% είναι περισσότερο ενημερωμένες απ' τους άνδρες με 34,8% (πίνακας 2α). Επίσης παρατηρώντας σε ένα άλλο παράδειγμα τη μεταβλητή της σχολής βλέπουμε πως οι σπουδαστές της ΣΕΥΠ με ποσοστό 91,7% γνωρίζει την κληρονομική βάση του καρκίνου, σε αντίθεση με τους σπουδαστές της ΣΤΕΓ που το γνωρίζει μόνο το 59,5% (πίνακας 2β).

**Συμπέρασμα:** Οι νέοι άνθρωποι συγκεκριμένου επιπέδου εκπαίδευσης είναι μεν γενικά θετικοί στη χρησιμοποίηση γενετικών δοκιμασιών, αλλά χρειάζονται να γνωρίζουν περισσότερα πράγματα για να μη διστάζουν/φοβούνται να υποβληθούν σε γενετική δοκιμή.

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η πρόοδος στη γενετική τεχνολογία και η συμβολή των γονιδίων στην εμφάνιση των διαφόρων ασθενειών έχουν οδηγήσει στην αυξανόμενη χρήση των γενετικών δοκιμασιών στις κλινικές και ερευνητικές εφαρμογές. Ο γενετικός έλεγχος είναι μια από τις νέες γενετικές τεχνολογίες που από κοινού με τη φαρμακογονιδιοματική έχει αναπτυχθεί και υπόσχεται πολλά. Με τη σύγχρονη βιοτεχνολογία και την πρόοδο της γενετικής δίνεται πλέον η δυνατότητα στα άτομα να ‘προβλέπουν’ τη μελλοντική υγεία τους τουλάχιστον για μια σειρά νοσημάτων.

Οι γονιδιακές δοκιμασίες είναι δυο κατηγοριών: α)αυτές που εφαρμόζονται πριν τη γέννηση και β)αυτές που εφαρμόζονται μετά τη γέννηση. Τα τεστ της πρώτης περίπτωσης διευκολύνουν την ανίχνευση των γενετικών ασθενειών στο έμβρυο και προβλέπουν τη μελλοντική έναρξη ποικίλων ασθενειών πριν από οποιοσδήποτε κλινικές εκδηλώσεις. Τα τεστ της δεύτερης περίπτωσης ανιχνεύουν και εκείνα ασθένειες που έχουν γενετική βάση και δεν έχουν εκδηλωθεί ακόμη, αλλά και την πιθανή προδιάθεση (ευαισθησία) του ατόμου σε συγκεκριμένες ασθένειες, όπως στον καρκίνο ή το αν είναι απλά φορέας αυτής της προδιάθεσης που μπορεί να προκαλέσει κληρονομική νόσο στους απογόνους.

Τα τεστ γενετικού ελέγχου γίνονται σε άτομα που ζητούν για κάποιους λόγους αυτές τις εξετάσεις, ενώ η χρήση τους συμβάλλει αφ’ ενός στη μείωση της συχνότητας εμφάνισης συγκεκριμένων ασθενειών ή της θνησιμότητας από αυτές τις ασθένειες, αφ’ ετέρου στην ενημέρωση ατόμων σε κίνδυνο ή ζευγαριών σε κίνδυνο για τις αναπαραγωγικές τους επιλογές.

Σκοπός της παρούσας έρευνας είναι να διερευνήσουμε τις γνώσεις των νέων σε θέματα γενετικής, τις απόψεις τους πάνω σε κάποια ηθικά ζητήματα που ανακύπτουν με την χρήση της γενετικής δοκιμής, το βαθμό που οι ίδιοι θα επιθυμούσαν να υποβληθούν σε μια τέτοια δοκιμασία, καθώς επίσης και ποιοι λόγοι θα τους ωθούσαν στην χρήση γενετικού ελέγχου και ποιοι παράγοντες θα τους απέτρεπαν.

Η εργασία μας αποτελείται από την εισαγωγή, το θεωρητικό μέρος, το ερευνητικό και τα συμπεράσματα. Πιο αναλυτικά: το Πρώτο κεφάλαιο αναφέρεται στον ορισμό του προγεννητικού και γενετικού ελέγχου, με ποιον τρόπο και πότε γίνονται τα συγκεκριμένα τεστ και τα μειονεκτήματα του γενετικού ελέγχου. Στο Δεύτερο κεφάλαιο γίνεται μια σύντομη αναφορά για τον ορισμό του καρκίνου καθώς επίσης και μελετάται η γενετική προδιάθεση για κοινούς καρκίνους και το ψυχολογικό αντίκτυπο σε άτομα που έχουν προσβληθεί από καρκίνο μετά την κοινοποίηση μιας θετικής δοκιμής. Το τρίτο κεφάλαιο περιλαμβάνει τις νομοθετικές ρυθμίσεις που

υπάρχουν στην Ελλάδα σε θέματα γενετικής και σε άλλες Ευρωπαϊκές χώρες. Το τέταρτο κεφάλαιο μελετάει την έννοια της Γενετικής Συμβουλευτικής, ο τρόπος που πραγματοποιείται, την γενετική καθοδήγηση και τα ηθικά διλήμματα που ανακύπτουν με την πραγματοποίηση γενετικού ελέγχου, ενώ στο Πέμπτο κεφάλαιο σχολιάζεται η γενετική στην Κοινωνική Εργασία. Από το Έκτο κεφάλαιο ξεκινάει το ερευνητικό μέρος της εργασίας μας. Το συγκεκριμένο κεφάλαιο περιέχει την μεθοδολογία της έρευνας. Στο Έβδομο κεφάλαιο παρουσιάζονται τα αποτελέσματα της έρευνας μας και στο Όγδοο γίνεται σχολιασμός- συζήτηση πάνω στα σημαντικότερα αποτελέσματα της έρευνας. Το Ένατο κεφάλαιο περιλαμβάνει τα συμπεράσματα που προκύπτουν από την έρευνα.

***ΜΕΡΟΣ Α***

***ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ***



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup>

### **Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος**

#### Εισαγωγή

Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, το μεγαλύτερο μέχρι σήμερα εγχείρημα στην ιστορία της βιολογίας, άλλαξε ριζικά την ιατρική πράξη. Το ανθρώπινο γονιδίωμα περιέχει το σύνολο της γενετικής πληροφορίας. Η χαρτογράφησή του άρχισε το 1990 από την ακαδημαϊκή κοινότητα, στην οποία προστέθηκε και η ιδιωτική πρωτοβουλία το 1998. Τα μέχρι σήμερα και τα αναμενόμενα οφέλη αφορούν τη γενετική διάγνωση και τις νέες θεραπευτικές μεθόδους. Η γενετική διάγνωση εφαρμόζεται για την πρόληψη (προγεννητική-προεμφυτευτική διάγνωση) και την προκλινική διάγνωση μονογονιδιακών νοσημάτων. Περίπου 1.000 γενετικά νοσήματα έχουν μελετηθεί σε μοριακό επίπεδο και έχει απομονωθεί το υπεύθυνο για το νόσημα γονίδιο και οι αντίστοιχες μεταλλάξεις. Όσον αφορά στα πολυγονιδιακά νοσήματα, η ανίχνευση της γενετικής προδιάθεσης σε συνδυασμό με την αποφυγή συγκεκριμένων περιβαλλοντικών επιδράσεων θα οδηγήσει στη μείωση του κινδύνου εκδήλωσης του νοσήματος ή στην αναστολή της επιδείνωσης της κλινικής του πορείας (Καναβάκης, Ξαϊδάρα, 2001).

#### 1.1 Οι ρίζες της γενετικής

Στις αρχές της δεκαετίας του 1880 ο Φλέμινγκ ανακάλυψε τα χρωμοσώματα, ενώ περίπου δέκα χρόνια αργότερα οι Σούτον και Γκάροντ βρήκαν, ότι κληρονομικοί παράγοντες τα επηρεάζουν. Έπειτα, το 1906 χρησιμοποιήθηκαν για πρώτη φορά οι όροι «γενετική» και «γονίδιο», από την ελληνική λέξη «γένος» που σημαίνει «γέννηση» και το 1952 ο όρος «DNA» με επιστήμονες να αποδεικνύουν, ότι το DNA είναι υπεύθυνο για τη μετάδοση κληρονομικών γνωρισμάτων, γεγονός που προσέλκυσε πολλούς γενετιστές να ασχοληθούν με τη δομή του και τα στοιχεία που περιέχει. Στις αρχές του 1980 έγινε ο πρώτος γενετικός έλεγχος για εύρεση ασθενειών, ενώ ο Α.Τζέφρεης χρησιμοποίησε το DNA ως εξέταση ταυτοποίησης. Την ίδια περίοδο ιδρύθηκε το πρώτο διεθνές κέντρο γενετικής εξέτασης από τον Τζ. Γουότσον.

Τη δεκαετία του 1990 επιστήμονες ανακάλυψαν μέσω της εξέτασης των γονιδίων ασθένειες, όπως τη νόσο Αλτσχάιμερ, την απώλεια ακοής, τον καρκίνο του θυρεοειδούς, το σύνδρομο αφνιδίου θανάτου βρεφών και τον καρκίνο, ενώ το 1997 κλωνοποιήθηκε ένα πρόβατο, η γνωστή σε όλους μας «Ντόλυ». Το 2001 ήταν η χρονιά που ο άνθρωπος κατάφερε τελικά να διαβάσει το ίδιο του το γονιδίωμα, το Αλφαβητάρι της Ζωής με τα 3 δισεκατομμύρια γράμματα A, T, C και G και η αμερικάνικη εταιρεία Advanced Cell Technology (ACT) ανακοίνωσε, ότι έχει

κλωνοποιήσει ανθρώπινα όντα για τη θεραπεία ασθενειών. Σήμερα, επτά χρόνια μετά, η επιστήμη προχώρησε τόσο, ώστε να μπορεί να βρει μέσω του Διαδικτύου και της γενετικής εξέτασης όχι μόνο την προδιάθεσή του ατόμου σε ασθένειες, αλλά και πώς θα είναι εμφανισιακά μετά από κάποια χρόνια, ακόμη και τις γενεαλογικές ρίζες του από την αρχαιότητα (Σαραντοπούλου, 2008).

## 1.2 Ανατομία των γονιδίων και κληρονομικότητα

Τα γονίδια που κληρονομούμε από τους γονείς μας προγραμματίζουν την εξέλιξή μας από τη στιγμή της σύλληψης, που αποτελούμε ένα γονιμοποιημένο κύτταρο, μέχρι την ενηλικίωσή μας.

Οι κληρονομικές ασθένειες δεν οφείλονται στα γονίδια αυτά καθαυτά, αλλά στις μεταλλάξεις τους, που διακόπτουν την κανονική λειτουργία των κυττάρων. Οι μεταλλάξεις αυτές είτε κληροδοτούνται από τους γονείς μας είτε προκαλούνται από τις περιβαλλοντικές συνθήκες, όπως η έκθεση σε χημικές ουσίες ή σε ακτινοβολία. Αν το DNA περιέχει κάποια μετάλλαξη, τα κύτταρα μπορεί να δημιουργήσουν πρωτεΐνες που δεν “λειτουργούν” καλά ή να μην παράγουν καθόλου πρωτεΐνες, γεγονός που μπορεί να προκαλέσει κάποια ασθένεια, αν η συγκεκριμένη πρωτεΐνη είναι σημαντική για τη λειτουργία του οργανισμού.

Περισσότερες από 3.000 ασθένειες του ανθρώπου προκαλούνται από βλάβες σε συγκεκριμένα γονίδια και μεταφέρονται από γενιά σε γενιά με βάση τους κανόνες της μεντελικής κληρονομικότητας. “Υπάρχει μια παρανόηση σε σχέση με τις κληρονομικές ασθένειες. Όταν λέμε για παράδειγμα ότι η μεσογειακή αναιμία κληρονομείται, δεν εννοούμε ότι κληρονομείται η ασθένεια αυτή καθαυτή, αλλά πρέπει να είναι και οι δυο γονείς φορείς, ώστε να υπάρχει η πιθανότητα 25% να νοσήσει το παιδί τους” (Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ, 2001-2008:1).

Τα γενετικά νοσήματα δεν κληρονομούνται, με τον τρόπο που κληρονομούνται για παράδειγμα τα εξωτερικά χαρακτηριστικά, αλλά φανερώνουν μόνο μια γενετική προδιάθεση. Οι νόσοι αυτές χαρακτηρίζονται ως οικογενείς. Κλασικά παραδείγματα τέτοιων νόσων είναι:

- Η οικογενής θρομβοφιλία,
- Η οικογενής πολυποδίαση,
- Η οστεοπόρωση,
- Η νόσος Αλτσχάιμερ,
- Ο κληρονομούμενος καρκίνος μαστού και ωοθηκών,
- Ο οικογενής καρκίνος του παχέος εντέρου,
- Οι οικογενείς δυσλιπιδαιμίες,
- Η υπέρταση,

- Το άσθμα,
- Ο διαβήτης,
- Η παχυσαρκία,
- Ο καρκίνος του προστάτη,
- Κάποιες ψυχικές διαταραχές όπως η κατάθλιψη και η σχιζοφρένεια,
- Η καρδιοπάθεια,
- Η νόσος του Πάρκινσον.

Παρόλα αυτά, ακόμα και αν υπάρχει γενετική προδιάθεση για κάποια νόσο, σημαντικό ρόλο για την ανάπτυξη της ασθένειας διαδραματίζουν και οι εξωγενείς παράγοντες, όπως ο τρόπος ζωής, η διατροφή, η επαφή με χημικές ουσίες και ακτινοβολία και το κάπνισμα (Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ, 2001-2008).

### 1.3 Προγεννητικός έλεγχος

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής σημειώνει ότι, στη χώρα μας η προγεννητική διάγνωση διενεργείται ήδη από τη δεκαετία του 1970 και ενδιαφέρει έναν μεγάλο αριθμό υποψήφιων γονέων (Δρακοπούλου, 2007).

Ο προγεννητικός έλεγχος που παρέχεται σήμερα στα ζευγάρια έχει τη δυνατότητα να αναγνωρίσει ένα σημαντικό ποσοστό νοσημάτων και ιδιαίτερα αυτών που εμφανίζουν ανατομικές ανωμαλίες και συνεπώς μπορούν να διαγνωσθούν με τη χρήση της υπερηχογραφίας, καθώς και εκείνων με γνωστή γενετική βάση όπου μπορούν να αναγνωρισθούν με την εφαρμογή τεχνικών κυτταρογενετικής ή Μοριακής Βιολογίας. Αναμφισβήτητα η πρόοδος τα τελευταία χρόνια στην ποιότητα και επάρκεια του παρεχόμενου προγεννητικού ελέγχου είναι εντυπωσιακή, και οφείλεται σε μια σειρά από παράγοντες όπως: α) η τεράστια συμβολή της υπερηχογραφίας και η διαρκής βελτίωσή της που οφείλεται στην ολοένα καλύτερη απεικόνιση και ευκρίνεια, στην μεγάλη εμπειρία που έχει αποκτηθεί, στην εξειδίκευση του προσωπικού, και στην εισαγωγή νέων δυνατοτήτων, β) η πρόοδος της κυτταρογενετικής αλλά κυρίως η εισαγωγή νεότερων μεθόδων της Μοριακής Βιολογίας, γ) οι νέες δυνατότητες που προσφέρει σήμερα η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και η αναγνώριση της γενετικής βάσης ολοένα και μεγαλύτερου αριθμού νοσημάτων και συνδρόμων, δ) η εισαγωγή νέων μεθόδων προγεννητικού ελέγχου χάρη στην πρόοδο της Βιοτεχνολογίας, άλλων που έχουν ήδη καθιερωθεί στην κλινική πράξη (προεμφυτευτική γενετική διάγνωση) και άλλων που ευρίσκονται ακόμη σε ερευνητικό στάδιο (εμβρυϊκά κύτταρα και ελεύθερο εμβρυϊκό DNA στη μητρική κυκλοφορία).

Ο προγεννητικός έλεγχος που παρέχεται σήμερα στην Ελλάδα διακρίνεται σε «έλεγχο ρουτίνας» που αφορά όλα τα ζευγάρια, και σε «έλεγχο βάσει ενδείξεων» που αφορά κήσεις όπου απαιτείται η εκτέλεση τεχνικών για την ανίχνευση συγκεκριμένων νοσημάτων (Παπαδοπούλου, 2007).

### 1.3.1 Προγεννητικός έλεγχος ρουτίνας

Συνιστάται σε όλες τις έγκυες γυναίκες και στηρίζεται κυρίως: α) σε εξετάσεις αίματος για την ανίχνευση ύποπτων περιπτώσεων για λοιμώξεις από εμβρυοπαθογόνους μικροοργανισμούς (ερυθρά, μεγαλοκυτταριός, τοξόπλασμα) καθώς και στην αναζήτηση ετεροζυγωτίας για β-μεσογειακή αναιμία. β) στον υπερηχογραφικό έλεγχο της ανατομίας και της ανάπτυξης του εμβρύου γ) στις ανιχνευτικές δοκιμασίες μαζικού ελέγχου (screening tests) για την εκτίμηση της πιθανότητας ανευπλοειδίας του εμβρύου. Αυξημένος κίνδυνος οδηγεί σε περαιτέρω έλεγχο, συνήθως με την εκτέλεση επεμβατικών τεχνικών (Παπαδοπούλου, 2007).

### 1.3.2 Προγεννητικός έλεγχος επί ενδείξεων

Μια σειρά από ενδείξεις υπαγορεύουν την ανάγκη για προγεννητικό έλεγχο, συνήθως επεμβατικό, σε αρκετά μεγάλο αριθμό κήσεων. Οι ενδείξεις αυτές είναι: α) προχωρημένη ηλικία μητέρας, β) προηγούμενη κήση με χρωμοσωματική ανωμαλία, γ) η παρουσία μονογονιδιακού νοσήματος, είτε λόγω της ετεροζυγωτίας/ομοζυγωτίας ενός ή και των δύο γονέων, είτε λόγω της γέννησης πάσχοντος παιδιού, δ) προηγούμενη κήση με μείζονες ή πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και ε) η έκθεση σε τερατογόνους (δυσνητικά εμβρυοπαθογόνους) παράγοντες, όπως φάρμακα, ακτινοβολία, εμβρυοτοξικοί μικροοργανισμοί, χημικές/περιβαλλοντικές ουσίες (Παπαδοπούλου, 2007· Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

### 1.3.3 Τεχνικές επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου

Οι επεμβατικές μέθοδοι είναι η αμνιοκέντηση και ο έλεγχος τροφοβλάστης. Με τις επεμβατικές μεθόδους, εξετάζονται εμβρυϊκά κύτταρα που λαμβάνονται είτε από το αμνιακό υγρό είτε από την τροφοβλάστη, με παρακέντηση. Οι επεμβατικές προγεννητικές εξετάσεις εντοπίζουν σοβαρές χρωματοσωμικές ανωμαλίες (π.χ. σύνδρομο Down) και γενετικές παθήσεις (π.χ. μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση), αλλά και μη παθολογικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά (π.χ. το φύλο του εμβρύου). Τέλος χρησιμοποιείται ενίοτε και η εμβρυοσκόπηση μέσω της οποίας μπορούν να ληφθούν βιοψίες από το εμβρυϊκό δέρμα και ήπαρ ή σε ενδομήτριες επεμβάσεις στο έμβρυο. Διενεργούνται, σήμερα, συνήθως στο πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης (Δρακοπούλου, 2007· Παπαδοπούλου, 2007).

Η διενέργεια των επεμβατικών προγεννητικών εξετάσεων έχει αυξημένο κόστος, το οποίο σήμερα βαρύνει κατά το μεγαλύτερο μέρος τους υποψήφιους γονείς. Λαμβάνοντας υπ' όψη τη σημασία της διενέργειας των εξετάσεων αυτών, για την άσκηση των δικαιωμάτων στην αναπαραγωγή και την οικογένεια, η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής κρίνει ότι το κόστος των εξετάσεων για τις συχνότερες χρωματοσωμικές ανωμαλίες και γενετικές παθήσεις, στην ελληνική πραγματικότητα, πρέπει να αναληφθεί εξ ολοκλήρου από τη δημόσια ασφάλιση. Το ίδιο πρέπει να ισχύσει και για παθήσεις, η πιθανότητα εκδήλωσης των οποίων τεκμηριώνεται με επιστημονικά αποδεκτές ενδείξεις που αφορούν τον συγκεκριμένο ενδιαφερόμενο (βάσει του ιατρικού του ιστορικού).

Αντίθετα, το κόστος των εξετάσεων για σπανιότερες παθήσεις θα εξακολουθεί να βαρύνει αποκλειστικά τους ενδιαφερόμενους (Δρακοπούλου, 2007).

#### 1.3.4 Αμβλώσεις έπειτα από προγεννητική διάγνωση

Η δυνατότητα επιλεκτικής διακοπής μιας εγκυμοσύνης μετά από προγεννητική διάγνωση γενετικής νόσου, έγινε πραγματικότητα στο Ηνωμένο Βασίλειο με το νόμο περί αμβλώσεων του 1967. Σύμφωνα με τον παραπάνω νόμο, λόγο για διακοπή μιας εγκυμοσύνης αποτελεί '... η σοβαρή πιθανότητα το παιδί που θα γεννηθεί να υποφέρει από τέτοιου βαθμού σωματική και πνευματική ανωμαλία, ώστε να καταστεί για την υπόλοιπη ζωή του ανάπηρο...'. Σε άλλες χώρες οι διάφορες νομικές διατάξεις ποικίλλουν από την πλήρη απαγόρευση της αμβλώσεως, μέχρι τη σχεδόν πλήρη ελευθερία.

Οι προγεννητικές διαγνωστικές δοκιμασίες (tests) πρέπει να γίνονται με πλήρη συναίνεση των ενδιαφερομένων, στους δε μελλοντικούς γονείς σε μια τέτοια περίπτωση, πρέπει να υπενθυμίζεται ότι δεν υπάρχει καμία δοκιμασία που να αποκλείει εντελώς το ενδεχόμενο μιας ανωμαλίας του εμβρύου, καθώς και ότι ενίοτε μια δοκιμασία μπορεί να αποτύχει στο να δώσει αποτέλεσμα (Connor, Ferguson-Smith, 1997).

#### 1.3.5 Επίδραση της προγεννητικής διάγνωσης στη γονιδιακή συχνότητα και στη συχνότητα των ασθενειών

Η προγεννητική διάγνωση που συνδυάζεται με θεραπευτική αποβολή των προσβεβλημένων εμβρύων δεν έχει καμία επίδραση από μόνη της στη γονιδιακή συχνότητα μιας, έτσι κι αλλιώς, γενετικά θνησιγόνου νόσου. Χωρίς προγεννητική διάγνωση, ένα προσβεβλημένο παιδί θα πεθάνει χωρίς να αναπαραχθεί. Η επίδραση της προγεννητικής διάγνωσης στη γονιδιακή συχνότητα ενός θνησιγόνου αυτοσωματικού υπολειπόμενου νοσήματος θα εξαρτηθεί από το κατά πόσο οι φορείς, με το δεδομένο ότι μπορούν να αποφύγουν να έχουν προσβεβλημένα παιδιά, θα κάνουν

περισσότερα (ή λιγότερα) παιδιά και έτσι μπορεί, στην πράξη, να περάσουν περισσότερα (ή λιγότερα) μεταλλαγμένα αλληλόμορφα στην επόμενη γενεά. Αντιθέτως, η προγεννητική διάγνωση και η επιλεκτική διακοπή της κύησης, στην περίπτωση που τα έμβρυα έχουν προσβληθεί από ένα γενετικά μη θνησιγόνο αυτοσωματικό επικρατές νόσημα (π.χ. νόσος Huntington ή οικογενής καρκίνος του μαστού), θα μπορούσε να έχει ένα εντυπωσιακό αποτέλεσμα στη γονιδιακή συχνότητα.

Η επίδραση της προγεννητικής διάγνωσης στη συχνότητα της νόσου εξαρτάται από το εάν θα προσφερθεί σε όλες τις γυναίκες που αντιμετωπίζουν τον κίνδυνο, ή μόνο σε αυτές που έχουν ήδη αποκτήσει ένα προσβεβλημένο παιδί (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Περίληπτικά, οι ραγδαίες εξελίξεις στον τομέα της μοριακής γενετικής, στη γονιδιακή χαρτογράφηση και κλωνοποίηση και στην ταυτοποίηση μεταλλάξεων που προκαλούν ασθένειες, έχουν αυξήσει δραματικά το πεδίο της προγεννητικής διάγνωσης. Σε συνδυασμό με την ευαισθητοποιημένη και υποστηρικτική γενετική συμβουλευτική (στην οποία θα αναφερθούμε παρακάτω), η διαθεσιμότητα της προγεννητικής διάγνωσης επιτρέπει στα ζευγάρια που αντιμετωπίζουν τον κίνδυνο να αποκτήσουν ένα παιδί με μια σοβαρή γενετική ασθένεια, να διαλέξουν μεταξύ των διαφορετικών επιλογών τεκνοποίησης και να αποφύγουν, εάν το επιθυμούν, τη γέννηση ενός προσβεβλημένου παιδιού (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 1.3.6 Μελλοντικές εξελίξεις στον προγεννητικό έλεγχο

Τα επόμενα χρόνια αναμένονται εξελίξεις που θα βελτιώσουν τη δυνατότητα παροχής επαρκέστερου προγεννητικού ελέγχου.

i) η αξιόπιστη χρησιμοποίηση των εμβρυϊκών κυττάρων & του ελεύθερου εμβρυϊκού DNA που απομονώνονται από το μητρικό αίμα. ii) η περαιτέρω αξιοποίηση της ολοκλήρωσης του ανθρώπινου γονιδιώματος (Human Genome Project), που επιτρέπει την αναγνώριση ολοένα και περισσότερων γενετικών νοσημάτων και συνδρόμων, iii) η αξιοποίηση των μικροσυτοιχιών (microarrays) που επιτρέπει την πολλαπλή αναζήτηση μεταλλάξεων σε ένα δείγμα βιολογικού υλικού. iv) η παραπέρα πρόοδος στον τομέα της Ιατρικής του εμβρύου, που επιτρέπει την ενδομήτρια αντιμετώπιση-θεραπεία αρκετών συγγενών ανωμαλιών, καθιστώντας συζητήσιμη από το ζευγάρι τη διατήρηση της κύησης, v) η γονιδιακή θεραπεία που μέσω της οποίας το νόσημα επιδέχεται αντιμετώπισης και περιορίζει ή εξαφανίζει τις συνέπειές στη ζωή του ατόμου (Παπαδοπούλου, 2007).

#### 1.4 Γενετικός έλεγχος, πως και πότε γίνεται

Πριν από μερικές δεκαετίες τα γενετικά τεστ ακούγονταν σαν σενάριο επιστημονικής φαντασίας, αλλά στην εποχή της κλωνοποίησης και της αλματώδους εξέλιξης της γενετικής, όλα μπορούν να συμβούν. Πλέον με τη βοήθεια ειδικών γενετικών τεστ μπορεί κανείς να διαπιστώσει αν στο γενετικό του κώδικα υπάρχουν μεταλλάξεις που μπορεί να οδηγήσουν μελλοντικά στην εκδήλωση ασθενειών.

### Πώς γίνονται

Με μια απλή λήψη αίματος. Το αίμα στέλνεται στο εργαστήριο Γενετικής και Μοριακής Βιολογίας, όπου αναλύεται με κάποιο από τα ακόλουθα τεστ:

- **Τεστ DNA**

Χρησιμοποιείται συνήθως όταν ψάχνουμε μια μόνο γονιδιακή ανωμαλία, όπως η μεσογειακή αναιμία ή η κυστική ίνωση.

- **Χρωμοσωματικό τεστ**

Αναλύει και εξετάζει τα χρωμοσώματα για τη διαπίστωση τυχόν ανωμαλιών στη δομή τους. Το τεστ αυτό χρησιμοποιείται για την ανίχνευση του συνδρόμου Down.

- **Βιοχημικά τεστ**

Εξετάζουν αν οι πρωτεΐνες και τα ένζυμα που παράγονται από τα κύτταρα είναι φυσιολογικά.

### Πότε γίνονται

Στα γενετικά τεστ μπορούν να υποβληθούν θεωρητικά όλοι. Ωστόσο σε κάποιες περιπτώσεις είναι ιδιαίτερα χρήσιμα:

- **Στα νεογέννητα**

Τα νεογνά εξετάζονται για γενετικές ανωμαλίες που μπορούν να αποβούν επικίνδυνες, όπως για παράδειγμα, η φαινυλκετονουρία (PKU) που αν δεν αντιμετωπιστεί εγκαίρως, μπορεί να οδηγήσει σε νοητική καθυστέρηση.

- **Στις έγκυες γυναίκες**

Κατά τη διάρκεια της κύησης οι γυναίκες μπορούν να υποβληθούν σε γενετικές εξετάσεις για να διαπιστώσουν αν το έμβρυο παρουσιάζει γενετικά νοσήματα.

- **Στους μέλλοντες γονείς**

Οι μεγαλύτεροι σε ηλικία μέλλοντες γονείς, όσοι έχουν ιατρικό οικογενειακό ιστορικό γενετικών ανωμαλιών, τα ζευγάρια που παρουσιάζουν συνεχείς αποβολές και όσοι έχουν εκτεθεί σε βλαβερές χημικές ουσίες και ακτινοβολία, καλό είναι να κάνουν γενετικό έλεγχο πριν τη σύλληψη, για να διαπιστώσουν αν είναι φορείς μεταλλαγμένων γονιδίων τα οποία μπορεί να προκαλέσουν επιπλοκές στην κύηση ή να κληροδοτηθούν στους απόγονούς τους.

- **Σε όσους έχουν οικογενειακό ιστορικό**

Μια γενετική εξέταση μπορεί να καθορίσει αν υπάρχουν μεταλλαγμένα γονίδια στο γενετικό υλικό ενός ατόμου που αυξάνουν τις πιθανότητες να αναπτύξει κάποια ασθένεια. Μπορεί να μην παρουσιάζει συμπτώματα ή ενδείξεις, αλλά αν στο ιατρικό οικογενειακό ιστορικό του εμφανίζεται συχνά κάποια νόσος, μπορεί να διατρέχει τον κίνδυνο να νοσήσει (Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ, 2001-2008).

#### 1.4.1 Τα “λάθη” των γενετικών τεστ

Τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων σε γενικές γραμμές είναι σωστά και ασφαλή, ωστόσο κάποιες φορές μπορεί να σημειωθούν και “λάθη”:

- Πολλές γενετικές εξετάσεις αποτυγχάνουν να ανιχνεύσουν όλες τις μεταλλάξεις των κυττάρων που μπορεί να προκαλέσουν κάποια ασθένεια. Η κυστική ίνωση, για παράδειγμα, συνδέεται με εκατοντάδες μεταλλάξεις οι περισσότερες από τις οποίες είναι σπάνιες.
- Τα γονίδια είναι ένα μέρος μόνο του πάζλ. Πολλές ασθένειες όπως οι περισσότεροι καρκίνοι και οι βλάβες της καρδιάς ξεκινούν από περίπλοκες αιτίες, συμπεριλαμβανομένων των αλληλεπιδράσεων μεταξύ αρκετών γονιδίων (Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ, 2001-2008).

#### 1.4.2 Τα μειονεκτήματα του γενετικού ελέγχου

Δυστυχώς ο γενετικός έλεγχος μπορεί να δώσει μόνο πιθανότητες να νοσήσουμε. Έτσι, η ανίχνευση της γενετικής προδιάθεσης δεν σημαίνει απαραίτητα ότι θα αρρωστήσουμε, όπως άλλωστε και η μη ανίχνευση γενετικής προδιάθεσης δεν μας εξασφαλίζει ότι δεν θα νοσήσουμε. Μη κληρονομούμενες, σποραδικές γενετικές αλλαγές μπορεί να συμβούν σε όλη τη διάρκεια της ζωής μας. Οι περισσότερες μορφές καρκίνου, για παράδειγμα, είναι αποτέλεσμα γενετικών βλαβών που συμβαίνουν μετά τη γέννηση και προκαλούνται από το κάπνισμα, την κακή διατροφή και την έκθεση σε ακτινοβολία.

Τα αποτελέσματα του τεστ, επομένως, ενδέχεται να προκαλέσουν υπερβολικό εφησυχασμό ή να έχουν δυσμενείς ψυχολογικές επιδράσεις στην οικογένεια, να προκαλέσουν αισθήματα ενοχής και άγχους και να διαταράξουν τις οικογενειακές σχέσεις. Παρόλα αυτά το αρνητικό αποτέλεσμα δεν πρέπει να μας αποτρέπει από το προσέχουμε την υγεία μας, να κάνουμε τα απαραίτητα τσεκ-απ κάθε χρόνο, να φροντίζουμε τη διατροφή μας, να ασκούμε τακτικά και να μην καπνίζουμε. Από την άλλη μεριά, το θετικό αποτέλεσμα δεν πρέπει να μας γεμίσει άγχος, που μπορεί να επηρεάσει την ποιότητα της ζωής μας και τις σχέσεις μας με τους ανθρώπους που αγαπάμε (Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ, 2001-2008).



### 1.5 Γενετικός έλεγχος στην Ελλάδα

Στην Ελλάδα υπάρχουν πολύ εξειδικευμένα επιστημονικά εργαστήρια που ανιχνεύουν στο DNA συγκεκριμένες νόσους. Το κόστος είναι αρκετά υψηλό και τα αποτελέσματα μεταφράζονται σε μια πιθανότητα να νοσήσουμε.

Ένα από αυτά είναι το εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, με έδρα το Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο στο Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία λειτουργεί από το 1965, αρχικά σαν τμήμα της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής, και από το 1999 ως ανεξάρτητο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Αθηνών. Λόγω της μακράς εμπειρίας του αποτελεί, κέντρο αναφοράς για όλο τον Ελλαδικό χώρο για θέματα που αφορούν τη διάγνωση, αντιμετώπιση και πρόληψη των γενετικών νοσημάτων. Γενετικές υπηρεσίες προσφέρονται σε εσωτερικούς ασθενείς του Νοσοκομείου Παίδων «Αγία Σοφία» και σε εξωτερικούς ασθενείς που παραπέμπονται από άλλες Πανεπιστημιακές Κλινικές και νοσηλευτικά ιδρύματα της χώρας, ενώ παράλληλα στο εργαστήριο λειτουργεί ιατρείο γενετικής συμβουλευτικής (Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστημίου Αθηνών Νοσοκομείο Παίδων "Αγία Σοφία", 2008).

“Δεν υπάρχει κάποιο τεστ που να μπορεί να εξετάσει όλα μας τα γονίδια. Οι εξετάσεις γίνονται σε ένα συγκεκριμένο πληθυσμό που γνωρίζουμε ότι υπάρχει μεγάλη συχνότητα μιας νόσου. Γενικός γονιδιακός έλεγχος ρουτίνας δεν υπάρχει αυτή τη στιγμή. Πρέπει να γνωρίζουμε τι ακριβώς ψάχνουμε. Ωστόσο, βρίσκεται σε ερευνητικό επίπεδο μια καινούργια τεχνική, η μέθοδος των μοκροσυστοιχιών, μέσω της οποίας θα μπορούμε με τη λήψη λίγου αίματος να απομονώνουμε το DNA ενός ατόμου και να παίρνουμε πληροφορίες για πάρα πολλά νοσήματα” (Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ, 2001-2008:2).

### 1.6 Εξελίξεις γονιδιακού ελέγχου στον Παγκόσμιο Πληθυσμό

Μια αμερικάνικη εταιρεία η 23andMe (ο αριθμός 23 συμβολίζει τα 23 ζευγάρια χρωμοσωμάτων στον ανθρώπινο οργανισμό) με χρηματοδότηση ύψους 4.000.000 δολαρίων της Google έφτασε στο σημείο να βρίσκει το γενετικό υλικό του ανθρώπου από το Διαδίκτυο και να δίνει απαντήσεις σε ερωτήματα που απασχολούν όλους μας, όπως: «Σε ποιες ασθένειες είμαι επιρρεπής; Πως θα είμαι μετά από κάποια χρόνια;».

Η εταιρεία 23andMe δημιουργήθηκε πριν από δυο περίπου χρόνια, από μια 47χρονη βιολόγο τη Λίντα ‘βη σε συνεργασία με την Αννέ Βοχίκη. Η Λίντα ‘βη δήλωσε ότι, «στόχος μας είναι να λάβουν οι άνθρωποι τα απαραίτητα μέτρα πρόληψης και να βελτιώσουν τη γνώση τους.

Εκτός αυτού, όπως το Διαδίκτυο δημιουργήθηκε για τη συγκέντρωση παγκοσμίων πληροφοριών, έτσι και εμείς επιδιώκουμε την αρχειοθέτηση του γενετικού υλικού όσο το δυνατόν περισσότερων ανθρώπων στον κόσμο». Η επιχειρηματίας διευκρίνισε, ότι αυτή η συσσώρευση γενετικών δεδομένων δεν αφορά μόνο τις Η.Π.Α. αλλά το 98% του παγκόσμιου πληθυσμού, κάνοντας φανερές τις υψηλές αναπτυξιακές της προσδοκίες.

Σύμφωνα με την εταιρεία, ο γενετικός έλεγχος στο Διαδίκτυο μπορεί να διαγνώσει πιθανά μελλοντικά προβλήματα υγείας, όπως έμφραγμα, καρκίνο του μαστού, καρδιακές παθήσεις, σκλήρυνση κατά πλάκας, παθολογική παχυσαρκία αλλά και αλλαγές στην εμφάνιση όπως την αλωπεκίαση. Η διαδικασία πραγματοποίησης του είναι πολύ εύκολη. Ο ενδιαφερόμενος συμπληρώνει απλά μια αίτηση στη σχετική διαδικτυακή διεύθυνση, λαμβάνει το πακέτο του γενετικού τεστ στο σπίτι του, έπειτα το στέλνει μαζί με ένα δείγμα σάλιου στην Καλιφόρνια και έξι με οκτώ εβδομάδες αργότερα, τα γενετικά αποτελέσματα αναρτώνται στην ιστοσελίδα της εταιρείας. Το ποσό πληρωμής του γενετικού ελέγχου ανέρχεται στα 999 δολάρια και μέχρι τώρα έχει δοκιμαστεί από ένα πολύ μεγάλο ποσοστό ανθρώπων (Σαραντοπούλου, 2008· Ράγια, 2008).

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup>

### **Καρκίνος και γενετικός έλεγχος**

#### Εισαγωγή

Ο Ιπποκράτης ήταν αυτός που έδωσε στην πάθηση του καρκίνου το όνομα της και αυτός που την ανακάλυψε. Παρομοίασε τον όγκο που προκαλεί ο καρκίνος με την εικόνα του κάβουρα (καρκίνου).

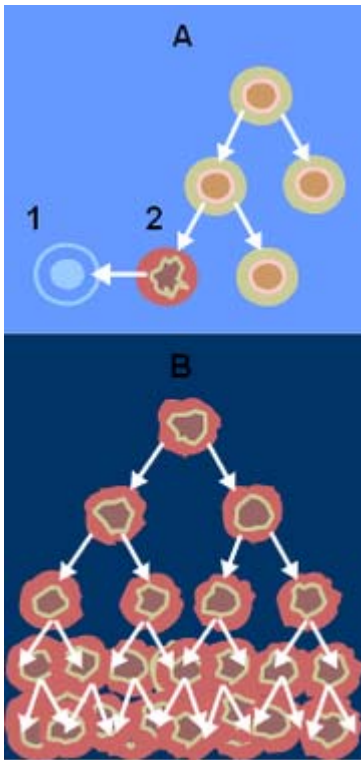
Σε πολλά μέρη στον κόσμο ο καρκίνος έχει αναδειχθεί ως το μεγαλύτερο πρόβλημα υγείας. Εξαιτίας της συνεχούς μείωσης της θνησιμότητας από την καρδιακή νόσο, ο καρκίνος θα μπορούσε να αναδειχθεί σε κύρια αιτία θανάτου στον ανεπτυγμένο κόσμο. Παρά κάποιες σημαντικές επιτυχίες στη θεραπεία κάποιων συγκεκριμένων τύπων καρκίνου, οι θάνατοι από καρκίνο παραμένουν στο σύνολο τους σε πολύ υψηλά επίπεδα τα τελευταία 30 χρόνια (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 2.1 Τι είναι καρκίνος

Ο καρκίνος μπορεί να προσβάλλει κάθε ιστό και όργανο του σώματος. Δεν είναι μία ασθένεια αλλά πολλές διαφορετικές νόσοι που χαρακτηρίζονται από τη θέση, τον τύπο του ιστού και το βαθμό της κακοήθειας. Ωστόσο αυτές οι διαφορετικές νόσοι έχουν δύο κοινά χαρακτηριστικά στοιχεία: την ανεξέλεγκτη αύξηση των κυττάρων και τις δυσλειτουργίες τις οποίες προξενεί αυτή (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Όλοι οι ιστοί και τα διάφορα όργανα του σώματος είναι φτιαγμένα από τα κύτταρα τα οποία συνδέονται μεταξύ τους. Φυσιολογικά, τα κύτταρα ενός οργανισμού αναπτύσσονται με έναν συγκεκριμένο ρυθμό έτσι ώστε να αντικαθιστούν αυτά που πεθαίνουν. Σε ένα υγιή άνθρωπο, καθημερινά, εκατομμύρια κύτταρα διαιρούνται, πολλαπλασιάζονται και πεθαίνουν με το μηχανισμό της απόπτωσης. Νέα κύτταρα αντικαθιστούν αυτά που υφίστανται βλάβες και πεθαίνουν. Ο ασταμάτητος αυτός φυσιολογικός μηχανισμός επιτρέπει την επιδιόρθωση και την αναζωογόνηση των ιστών και των οργάνων του σώματος (Γράφημα 1).

## Γράφημα 1: Διαδικασία διαίρεσης των κανονικών και καρκινικών κυττάρων.



**A** - κανονική διαίρεση κυττάρων,

**B** - καρκινική διαίρεση κυττάρων

**1** - απόπτωση,

**2** - κατεστραμμένο κύτταρο

*Όταν τα κανονικά κύτταρα βλάπτονται αποβάλλονται μέσω της απόπτωσης. Τα καρκινικά κύτταρα αποφεύγουν την απόπτωση και συνεχίζουν να πολλαπλασιάζουν κατά τρόπο ανεξέλεγκτο.*

Φυσιολογικά όλα τα κύτταρα αναπαράγονται και πολλαπλασιάζονται με ένα ελεγχόμενο τρόπο. Αντίθετα όταν διασαλευτεί ο έλεγχος αναπαραγωγής και πολλαπλασιασμός των κυττάρων, ο οργανισμός μπορεί να παράγει περισσότερα κύτταρα από εκείνα που πραγματικά χρειάζεται, χωρίς δηλαδή να λαμβάνει υπόψη τις ανάγκες του σώματος. Έτσι αυτά τα κύτταρα σχηματίζονται σε μάζες που ονομάζονται όγκοι. Οι όγκοι μπορεί να είναι είτε καλοήθεις είτε κακοήθεις (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Στους καλοήθεις όγκους τα κύτταρα τους δεν διασκορπίζονται σε άλλα όργανα του σώματος. Ένας καλοήθης όγκος μπορεί να μεγαλώσει και να προκαλέσει πιεστικά προβλήματα σε όργανα της γύρω περιοχής. Ενώ στον κακοήθη όγκο τα κύτταρα που τον αποτελούν είναι καρκινικά και έχουν τη δυνατότητα να εισβάλλουν σε ιστούς και να μεταφερθούν σε άλλα όργανα του σώματος διαμέσου του κυκλοφοριακού ή του λεμφικού συστήματος και να αναπτύξουν δευτεροπαθείς όγκους (μεταστάσεις) (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Μέσω λοιπόν της τοπικής αύξησης των κυττάρων και της επέκτασής τους , καθώς και μέσω της μεταστατικής διασποράς τους σε απομακρυσμένα σημεία , οι κακοήθεις όγκοι διαταράσσουν τη φυσιολογική λειτουργία των οργάνων, με αποτέλεσμα σοβαρή νοσηρότητα και συχνά το θάνατο.

Μεταξύ των αιτίων που προκαλούν καρκίνο είναι: το αλκοόλ, η διατροφή, το κάπνισμα, η πολύωρη έκθεση στον ήλιο και η κληρονομικότητα.

## 2.2 Γενετική προδιάθεση για κοινούς καρκίνους

Οι περισσότεροι από τους ανθρώπινους καρκίνους δεν μπορούν να εξηγηθούν χρησιμοποιώντας μονογονιδιακά πρότυπα κληρονομικότητας. Αυτό όμως δε σημαίνει ότι κοινοί καρκίνοι δεν επηρεάζονται γενετικά. Δεκαετίες έρευνας μας δείχνουν ότι οι πρώτου βαθμού συγγενείς ενός ατόμου με ένα συγκεκριμένο τύπο καρκίνου έχουν συνήθως αυξημένο κίνδυνο να αναπτύξουν τον ίδιο όγκο. Τέτοιες αναλύσεις γίνονται πολύπλοκες εξαιτίας του ρόλου που παίζει το περιβάλλον σε πολλούς καρκίνους (π.χ. Το κάπνισμα και ο καρκίνος του πνεύμονα). Σύμφωνα με το πολυπαραγοντικό μοντέλο στον κίνδυνο νόσησης συμβάλλουν επιδράσεις περιβαλλοντικών παραγόντων, καθώς επίσης και διάφορα γονίδια (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003· Κληρονομείται ο καρκίνος, 2001).

Παρόλο που ο καρκίνος δεν οφείλεται συχνά σε μια μοναδική κληρονομούμενη γονιδιακή ανωμαλία , σε κυτταρικό επίπεδο ο καρκίνος είναι κατά βάση μια γενετική ασθένεια. Για να αναπτυχθεί ένας καρκίνος απαιτείται η άθροιση πολλαπλών γενετικών μεταλλάξεων μέσα σε ένα συγκεκριμένο σωματικό κύτταρο. Αυτές οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα περιορίζονται στον όγκο και δεν βρίσκονται στα φυσιολογικά κύτταρα του ατόμου.

Αντίθετα, μια μετάλλαξη στα κύτταρα της γαμετικής σειράς βρίσκεται σε όλα τα κύτταρα του ατόμου και μπορεί να μεταδίδεται και στις επόμενες γενιές. Κάποια γονίδια που είναι μεταλλαγμένα σε όλα τα σωματικά κύτταρα , είναι επίσης μεταλλαγμένα και κύτταρα της γαμετικής σειράς, με αποτέλεσμα την εμφάνιση συγκεκριμένων συνδρόμων προδιάθεσης για καρκίνο που μεταβιβάζονται στους απογόνους σύμφωνα με τους νόμους του Μέντελ (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Έχει παρατηρηθεί ότι σχεδόν όλοι οι καρκίνοι είναι μονοκλωνικής προέλευσης. Αυτό σημαίνει ότι όλα τα καρκινικά κύτταρα ενός ασθενούς μπορεί να προέρχονται από ένα και μόνο αρχικό προγονικό κύτταρο. Μια μετάλλαξη ή μια σειρά μεταλλάξεων οδήγησαν στο μετασχηματισμό αυτού του κυττάρου σε καρκινικό από το οποίο προήλθαν με ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό τα πολυάριθμα θυγατρικά κύτταρα που σχηματίζουν το τελικό νεόπλασμα.

Οι καρκίνοι που προκαλούνται από μεταλλάξεις στη γαμετική σειρά αναπτύσσονται κυρίως στις πιο νεαρές ηλικίες από ότι οι σποραδικοί καρκίνοι. Επίσης οδηγούν πιο συχνά σε πολλαπλούς όγκους στο ίδιο άτομο.

Όμως ενώ όλοι οι καρκίνοι πηγάζουν από γενετικές ανωμαλίες, δεν είναι όλοι κληρονομικοί. Κληρονομικοί είναι μόνο όταν μεταδίδονται από τους γονείς στα παιδιά. Συνολικά το 70% των καρκίνων θεωρείται ότι συμβαίνει σποραδικά, δηλαδή χωρίς οποιαδήποτε αιτιολογία. Σύμφωνα με διεθνείς στατιστικές το ποσοστό των καρκίνων που είναι κληρονομικοί και οφείλονται σε ανωμαλίες μοναδικών γονιδίων που κληρονομούνται από γενεά σε γενεά, κυμαίνεται από το 5% έως το 10%. Τα γονίδια αυτά κάνουν τα άτομα που τα έχουν να είναι περισσότερο ευπαθή στο να αναπτύξουν συγκεκριμένες μορφές καρκίνου (Κληρονομικότητα και καρκίνος, 2008· Γιαννουκάκος, 2008).

Ο πιο κοινός καρκίνος για τις γυναίκες είναι ο καρκίνος του μαστού. Ο καρκίνος του μαστού προσβάλλει το 11% των γυναικών κατά τη διάρκεια της ζωής τους. Το 5-10% των καρκίνων του μαστού μπορεί να σχετίζεται με την κληρονόμηση μιας μετάλλαξης ενός προδιαθεσικού καρκινικού γονιδίου. Σε αυτές, όμως, τις περιπτώσεις ο κίνδυνος εμφάνισης καρκίνου του μαστού είναι αρκετά υψηλός, δηλ. περίπου 50% μέχρι την ηλικία των 50 ετών και φτάνει περίπου το 80% στην ηλικία των 70 ετών. Παρόλα αυτά το 95% των περιπτώσεων είναι σποραδικές και μπορεί να οφείλονται στις αλληλεπιδράσεις ανάμεσα σε τυχαίες σωματικές μεταλλάξεις, τους περιβαλλοντικούς παράγοντες και πολλών προδιαθεσικών γονιδίων (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003· Κληρονομικότητα και καρκίνος, 2008· Γιαννουκάκος, 2008· Κοσμίδης, 2001).

Υπάρχουν κάποια γονίδια που σε αυτά οφείλεται η ευπάθεια για τον καρκίνο του μαστού. Καρκίνο μαστού και ωοθηκών προκαλούν, μεταλλάξεις σε δύο γονίδια, το γονίδιο BRCA1 και το BRCA2. Και τα δύο αυτά γονίδια ευθύνονται για το 5-10% όλων των καρκίνων του μαστού. Οι γυναίκες που κληρονομούν μεταλλάξεις στη γαμετική σειρά γονιδίων BRCA1 και BRCA2 υπάρχει κίνδυνος από 56-90% να αναπτύξουν καρκίνο κατά τη διάρκεια της ζωής τους, καθώς επίσης και κίνδυνο 20-60% να προσβληθούν από καρκίνο των ωοθηκών κατά τη διάρκεια τη ζωής τους. Στο γενικό πληθυσμό ο κίνδυνος προσβολής από καρκίνο ωοθηκών ανέρχεται στο 2%, ενώ ο κίνδυνος προσβολής από καρκίνο μαστού ανέρχεται στο 11% (Κληρονομικότητα και καρκίνος, 2008· Κοσμίδης, 2001· Φύσσας, 2005· Κληρονομικότητα και καρκίνος του μαστού, 2006).

Είναι πολύ δύσκολη η διάκριση του καρκίνου του μαστού που οφείλεται σε κληρονόμηση ενός καρκινικού γονιδίου και αυτού που προκαλείται από τυχαία συσσώρευση σποραδικών περιπτώσεων καρκίνου του μαστού σε μια οικογένεια (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Για να υπάρξει κάποια πιθανότητα σύνδεσης ενός καρκίνου του μαστού με την ύπαρξη κάποιας προδιάθεσης θα πρέπει να έχει προϋπάρξει τουλάχιστον άλλος ένας καρκίνος μαστού ή ωοθηκών στην ευρύτερη οικογένεια (σύνολο 2 σε 3 γενεές). Επιπλέον, η εμφάνιση καρκίνου του μαστού σε νεαρή ηλικία (30-50 ετών) είναι πιθανό να συνδέεται με την ύπαρξη κάποιας προδιάθεσης (Κληρονομικότητα και καρκίνος του μαστού, 2006· Γιαννουκάκος, 2008).

Ανωμαλίες του γονιδίου BRCA1 έχουν συσχετισθεί επίσης και άλλες κληρονομικές μορφές καρκίνου όπως για παράδειγμα του παχέος εντέρου και του προστάτη στους άντρες. Όσον αφορά τον καρκίνο του προστάτη, μόνο ορισμένες μορφές της νόσου παρουσιάζουν κληρονομικότητα. Ο οικογενής καρκίνος του προστάτη εκδηλώνεται σε άνδρες κάτω των 55 ετών. Τα άτομα των οποίων ο ένας γονέας παρουσίασε καρκίνο στο παχύ έντερο αντιμετωπίζουν επίσης αυξημένο κίνδυνο μετά την ηλικία των 40. Οι συγγενείς πρώτου βαθμού (γονείς, αδέρφια, παιδιά) ατόμου με καρκίνο του παχέος εντέρου έχουν αυξημένο κίνδυνο, ιδίως αν ο συγγενής τον παρουσίασε σε νεαρή ηλικία. Αν περισσότερα του ενός μέλη της οικογενείας παρουσίασαν καρκίνο, οι πιθανότητες για τους υπόλοιπους αυξάνουν. Όμως τα ευπαθή άτομα μπορούν να έχουν τα γονίδια που προκαλούν καρκίνο για πολλά χρόνια χωρίς να παρουσιάσουν τη νόσο (Μοσχοβάκη· Κληρονομικότητα και προδιάθεση, 2006).

Γονίδια που προκαλούν ευπάθεια για καρκίνο και μεταδίδονται κληρονομικά έχουν αναγνωρισθεί σε νεοπλασίες διαφόρων οργάνων όπως του θυρεοειδούς, σε ορισμένες μορφές λευχαιμίας, στο δέρμα, στα οστά και στον εγκέφαλο (Φύσσας, 2005).

Ανακεφαλαιώνοντας ο ρόλος της κληρονομικότητας στον καρκίνο είναι σημαντικός. Ορισμένοι καρκίνοι είναι οικογενειακοί και χαρακτηρίζονται από την ύπαρξη γενετικής προδιάθεσης για την ευκολότερη εμφάνιση καρκινικών μεταλλάξεων. Οι οικογενειακοί καρκίνοι αναπτύσσονται συχνά σε νέα άτομα, όπως συμβαίνει σε κληρονομικούς καρκίνους του εντέρου, του μαστού και των ωοθηκών. Βλέπουμε λοιπόν ότι οι κληρονομικοί καρκίνοι αποτελούν μόνο ένα μικρό ποσοστό του 5-10%. Υπάρχουν άλλες περιπτώσεις όπου η οικογενειακή προδιάθεση παίζει ρόλο χωρίς όμως να ενοχοποιούνται συγκεκριμένα γονίδια. Σήμερα, με την πρόοδο της γενετικής, ορισμένα κληρονομικά γονίδια που προδιαθέτουν στην ανάπτυξη καρκίνου, έχουν ανακαλυφθεί και ανιχνεύονται με ειδικές εξετάσεις σε άτομα υψηλού κινδύνου.

### 2.3 Αντιδράσεις και συμπεριφορά μετά την κοινοποίηση θετικού αποτελέσματος από τη γενετική δοκιμή

Σε αυτό το υποκεφάλαιο θα παρουσιαστεί μια έρευνα η οποία είχε στόχο να αξιολογηθούν οι συνέπειες της κοινοποίησης ενός θετικού αποτελέσματος γενετικής δοκιμής σε ασθενείς που είχαν

προσβληθεί από καρκίνο. Εξετάστηκε επίσης η μετάδοση των αποτελεσμάτων στους συγγενείς των ατόμων αυτών (Bonadona, Saltel, Desseigne, et al. 2002).

Πρόσφατες πρόοδοι στη μοριακή γενετική έχουν οδηγήσει στον προσδιορισμό γονιδίων ευαισθησίας για τα κληρονομικά σύνδρομα καρκίνου. Ο καρκίνος του στήθους, των ωοθηκών και ο καρκίνος του παχέος εντέρου κληρονομούνται.

Οι οικογένειες που κινδυνεύουν από κάποιο κληρονομικό καρκίνο έχουν σήμερα την ευκαιρία να υποβληθούν σε γενετικό έλεγχο. Η διαγνωστική δοκιμή σε μια οικογένεια πρέπει να αρχίσει με το δείκτη περίπτωσης, που ορίζεται ως το άτομο το οποίο προσβλήθηκε με καρκίνο που συμμετείχε στην αρχική μοριακή έρευνα. Εάν μια επιβλαβής μεταλλαγή ανιχνεύεται σε γνωστά γονίδια προδιάθεσης καρκίνου, η γενετική δοκιμή θα μπορούσε έπειτα να εκτελεσθεί για να καθορίσει τη γενετική κατάσταση κάθε μέλους της οικογένειας που δεν έχει προσβληθεί και να προβλέψει τον κίνδυνό τους στην ανάπτυξη του καρκίνου.

Αυτή η νέα διαδικασία στην πρακτική ογκολογίας προκαλεί πολλά ερωτήματα για το πιθανό ψυχολογικό, κοινωνικό, και ηθικό αντίκτυπο και επίσης το πραγματικό όφελος για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Κατά συνέπεια, είναι απαραίτητο να αξιολογηθεί ο αντίκτυπος της γενετικής δοκιμής στις οικογένειες. Οι ασθενείς δεικτών περίπτωσης θα είναι οι πρώτοι και τα μόνα άτομα που ενημερώνονται για την ύπαρξη μιας μεταλλαγής στην οικογένειά τους. Κατά συνέπεια, οι ασθενείς θα πρέπει να ενημερώσουν τους συγγενείς τους για το αποτέλεσμα και τη διαθεσιμότητα δοκιμής, επειδή η διαγνωστική γενετική δοκιμή δεν αφορά ένα μεμονωμένο άτομο αλλά ολόκληρη την οικογένεια. Επιπλέον, εκείνοι οι ασθενείς με προσωπικό ιστορικό καρκίνου που έχουν προσδιοριστεί ως φορείς μιας μεταλλαγής που προδιαθέτει για καρκίνο έχουν υψηλό κίνδυνο να εμφανίσουν δεύτερο καρκίνο. Για αυτούς τους λόγους, μπορεί να είναι ευάλωτοι στον κίνδυνο.

Από τον Ιούνιο του 1995 έως το Δεκέμβριο του 1999, 104 οικογένειες HBOC και 50 οικογένειες HNPCC αναλύθηκαν πλήρως μέσω των γενετικών τρεχόντων εξεταστικών προγραμμάτων. Μία σαφώς επιβλαβής μεταλλαγή ανιχνεύθηκε σε 25 άτομα από 17 οικογένειες HBOC και 31 άτομα από 20 οικογένειες HNPCC. Τα αποτελέσματα έχουν αποκαλυφθεί σε μόνο 31 άτομα. Από τον Ιούνιο του 1998 έως τον Ιούνιο του 2000, 23 αυτά τα άτομα περιλήφθηκαν στην παρούσα μελέτη.

Οι συνέπειες της κοινοποίησης αποτελέσματος αξιολογήθηκαν ένα μήνα μετά τη λήψη θετικού αποτελέσματος της δοκιμής από μια συνέντευξη. Όλες οι συνεντεύξεις πραγματοποιήθηκαν από την ίδια νοσοκόμα κλινικής ερευνητικής από τη Μονάδα ψυχο-ογκολογίας του center Leon Berard, η οποία δεν ήταν μέλος της ομάδας γενετικής. Αμέσως μετά από τη συνέντευξη, οι ασθενείς κλήθηκαν να συμπληρώσουν το ερωτηματολόγιο για να



ανιχνευτούν τα υψηλά επίπεδα της ανησυχίας ή της κατάθλιψης. Μετά από τη συνέντευξη, πραγματοποιήθηκε μια δεύτερη συνάντηση με το γενετιστή για να ολοκληρώσει τη γενετική καθοδήγηση και παροχή συμβουλών.

Οι 23 ασθενείς που περιλήφθηκαν στη μελέτη ήταν κυρίως γυναίκες (74%), και η μέση ηλικία τους ήταν 47 έτη (27-72). Όλοι οι ασθενείς εκτός από μία (γυναίκα ηλικίας 27) είχαν παιδιά. Η μέση ηλικία των παιδιών κατά την διάρκεια της αξιολόγησης ήταν 23 έτη. Δώδεκα ασθενείς (52%) είχαν τουλάχιστον ένα παιδί μεγαλύτερο από 18 χρονών. Δεκατρείς ασθενείς (57%) ακόμα είχαν τουλάχιστον έναν γονέα ζωντανό. Ο μέσος όρος καρκίνων στους στενούς συγγενείς (πρώτου και δεύτερου βαθμού) ήταν πέντε ανά οικογένεια. Ο μέσος όρος ηλικίας στη διάγνωση του πρώτου καρκίνου ήταν 40 έτη. Επτά ασθενείς είχαν αναπτύξει έναν δεύτερο όγκο. Όλοι οι ασθενείς έχουν υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση, και οι περισσότεροι από αυτούς έχουν υποβληθεί σε χημειοθεραπεία (61%). Στο χρονικό διάστημα που μεσολάβησε κατά τη διάρκεια της μελέτης, όλοι εκτός από ένα ασθενή είχαν ασθένεια που δεν είχε εντοπισθεί και δεν υποβαλλόταν σε θεραπεία. Ο μέσος χρόνος από τη διάγνωση του τελευταίου καρκίνου ήταν 48 μήνες.

Κατά τη διάρκεια της εβδομάδας μετά από την κοινοποίηση των αποτελεσμάτων της γενετικής δοκιμής, δώδεκα ασθενείς (52%) δεν εξέφρασαν αυθόρμητα καμία σημαντική συναισθηματική αλλαγή. Είπαν ότι σκέφτηκαν πως ήταν φορείς ενός γονιδίου προδιάθεσης καρκίνου πριν από την κοινοποίηση του αποτελέσματος. Αντιθέτως, οχτώ ασθενείς (35%) εξέφρασαν αντιδράσεις στενοχώριας που δηλώνουν: «Δεν αισθάνεστε πλέον θεραπευμένοι», «το άγχος του καρκίνου επιστρέφει», «ήμουν λυπημένος και δυστυχισμένος» και «ήταν η φθίνουσα πορεία». Η πλειοψηφία των ασθενών δεν εξέφρασε κανένα σημαντικό αρνητικό συναίσθημα. Είκοσι ασθενείς (87%) δεν εξέφρασαν περισσότερες από μια αρνητικές συγκινήσεις, είκοσιένα ασθενείς δήλωσαν ότι δεν ήταν έκπληκτοι, και είκοσι ασθενείς είπαν ότι δεν ήταν συγκλονισμένοι. Δώδεκα ασθενείς είπαν ότι ήταν καθησυχασμένοι. Δυσαρέσκεια και αποθάρρυνση παρουσιάστηκε μόνο σε πέντε ασθενείς. Εντούτοις, επτά ασθενείς εξέφρασαν ότι ήταν δυστυχισμένοι, και δέκα είπαν ότι αισθάνθηκαν ανήσυχτοι. Συνολικά, δεκατέσσερις ασθενείς (61%) εξέφρασαν τουλάχιστον μια από αυτές τις τελευταίες τέσσερις αρνητικές αντιδράσεις. Μεταξύ αυτών των ασθενών, οχτώ ασθενείς είπαν ότι δεν είχαν ποτέ (3 ασθενείς) ή σπάνια (5 ασθενείς) σκεφτεί τη γενετική δοκιμή κατά τη διάρκεια της μοριακής έρευνας και δεν ανησυχούσαν για τη γενετική δοκιμή εκείνη την στιγμή. Δήλωσαν ότι είχαν μια κανονική «πραγματική ζωή». Οι υπόλοιποι τέσσερις ασθενείς το είχαν σκεφτεί συχνά, και τρεις ανησυχούσαν για την έρευνα, εκφράζοντας τις ανησυχίες για την ασθένεια και για τα παιδιά τους.

Όταν οι ασθενείς ρωτήθηκαν για την έννοια της μεταφοράς μιας μεταλλαγής προδιάθεσης καρκίνου, σε οχτώ ασθενείς (35%) προκάλεσε αυθόρμητα τη συνειδητοποίηση του κινδύνου

ανάπτυξης ενός άλλου καρκίνου. Τα σχόλια από μερικούς ασθενείς περιλάμβαναν: «Ο καρκίνος εμφανίζεται πάλι. Νόμιζα ότι είχε τελειώσει», «Η ζωή μου γίνεται πιο σύντομη» και «Δεν είμαι θεραπευμένος. Αυτό σημαίνει υποτροπή, θάνατο, και φρίκη». Για τις οικογένειές τους, εννιά ασθενείς (40%) εξέφρασαν ανησυχία για τα παιδιά τους ότι μπορεί να φέρουν το αλλοιωμένο γονίδιο ή ότι μπορεί να αναπτύξουν έναν καρκίνο. Αντιθέτως, έξι ασθενείς (26%) μίλησαν για την ευκαιρία κατάλληλης ιατρικής φροντίδας για αυτούς και τις οικογένειές τους. Σε απάντηση στις κλειστές ερωτήσεις, όλοι οι ασθενείς εκτός από έναν (96%) πίστευαν ότι αυτοί θα μπορούσαν να αναπτύξουν έναν άλλο καρκίνο («λίγο» για 14, «πολύ» για 4, και «πάρα πολύ» για 4), και δεκάξι ασθενείς (70%) είπαν ότι ανησυχούσαν για τον κίνδυνο ενός άλλου καρκίνου («λίγο» για 7, «πολύ» για 5, και «πάρα πολύ» για 4). Ενώ επτά ασθενείς είπαν ότι δεν ανησυχούσαν καθόλου. Οι περισσότεροι από τους ασθενείς που είχαν παιδιά είπαν ότι ανησυχούσαν για το μέλλον των παιδιών τους, και έξι από τους οχτώ ασθενείς που ήθελαν παιδιά πριν τα αποτελέσματα της γενετικής δοκιμής είπαν ότι επανεξέταζαν τα σχέδιά τους για να κάνουν οικογένεια. Πέντε από αυτούς εξήγησαν ότι θα ανέβαλλαν αποφάσεις τεκνοποίησης τους, και κάποιος είπε ότι δεν ήθελε άλλα παιδιά. Οι ασθενείς εξέφρασαν επίσης ανησυχίες για τη μελλοντική ατμόσφαιρα μέσα στην οικογένειά τους (n = 5), την ασφάλεια ζωής ή τα δάνεια (n = 11), και την εργασία τους (n = 2).

Συνολικά δεκάξι ασθενείς (70%) είπαν ότι αισθάνονταν ότι υπήρχαν μερικά πλεονεκτήματα στο να ξέρουν τη γενετική τους κατάσταση, ειδικά επειδή μπορούσαν να έχουν κατάλληλη ιατρική φροντίδα. Από την άλλη δεκαεφτά ασθενείς (74%) είπαν ότι υπήρξαν μειονεκτήματα, κυρίως λόγω της πίεσης ή της ανησυχίας του καρκίνου (n = 9), και μερικοί απ' αυτούς (n = 4) λόγω της μετάδοσης του αλλοιωμένου γονιδίου στα παιδιά τους. Επιπλέον, οχτώ από τους δεκαεννιά ασθενείς είπαν ότι τα μειονεκτήματα της γνώσης, ότι σχετίζεται ο καρκίνος με τη γενετική τους κατάσταση, ξεπέρασαν τα πλεονεκτήματα, και πέντε άτομα είπαν ότι υπήρξαν τόσα πλεονεκτήματα όσα και τα μειονεκτήματα. Εντούτοις, εννιά από αυτούς τους δεκατρείς ασθενείς είπαν ότι το γνώριζαν όταν δέχτηκαν να υποβληθούν στην εξέταση αίματος. Επιπλέον, δεκαπέντε ασθενείς είπαν ότι θα σύστηναν γενετική δοκιμή σε οποιονδήποτε υποψιάζεται κληρονομικό καρκίνο, και όλοι εκτός από έναν ασθενή δεν λυπήθηκαν για την απόφαση να υποβληθούν στη γενετική δοκιμή. Η αιτιολόγηση που έδωσαν αυθόρμητα ήταν κυρίως επειδή ήθελαν να ξέρουν για αυτούς και τα παιδιά τους (10 ασθενείς), για να βοηθήσουν την έρευνα για να προχωρήσει για τις μελλοντικές γενιές (10 ασθενείς), ή επειδή θα μπορούσε να είναι χρήσιμη για την καλύτερη ιατρική φροντίδα και πρόληψη καρκίνου (5 ασθενείς).

Κατά τη διάρκεια του μήνα μετά από την κοινοποίηση αποτελέσματος, όλοι οι ασθενείς είχαν ενημερώσει τουλάχιστον ένα μέλος στενών συγγενών. Οι ενημερωμένοι συγγενείς ήταν κυρίως σύντροφοι (83%) και αδέρφια (78%) και λιγότερο παιδιά (52%) και γονείς (30%), επειδή

θεωρήθηκαν πάρα πολύ νέοι ή πάρα πολύ μεγάλοι για να ενημερωθούν. Οι ασθενείς με παιδιά σε ηλικία μεγαλύτερα των 18 ετών (n = 12) είχαν ενημερώσει τουλάχιστον ένα από τα παιδιά τους, ενώ κανένας από τους ασθενείς που είχαν παιδιά κάτω από 18 χρονών (n= 10) δεν τους είχε ενημερώσει. Οι μισοί από τους 14 ασθενείς με τουλάχιστον ένα γονέα ακόμα ζωντανό τον είχαν ενημερώσει. Οι άλλοι υποστήριζαν ότι δεν θέλησαν να τους ανησυχίσουν χωρίς λόγο.

Έναν μήνα μετά από την κοινοποίηση αποτελέσματος, κανένας από τους ασθενείς δεν ανέφερε συγκρούσεις στις οικογένειές τους, αλλά πέντε ασθενείς εξέφρασαν ανησυχίες για τη μελλοντική ατμόσφαιρα στις οικογένειές τους, για τις σχέσεις τους με τους συντρόφους τους και με τους άλλους συγγενείς. Μια γυναίκα φοβόταν μια πιθανή διαφωνία με το σύζυγό της σχετικά με τη στρατηγική πρόληψης. Ένας άνδρας εξέφρασε ανησυχία για τη σχέση του με τη σύζυγό του, η οποία φάνηκε να είναι ευπαθής. Μια άλλη γυναίκα φοβήθηκε για τις αντιδράσεις των παιδιών της όταν τα ενημερώσει για τα αποτελέσματά της. Μια άλλη γυναίκα συνέκρινε τη γενετική διαταραχή της με μεταδοτική ασθένεια και κάποια άλλη εξέφρασε ανησυχία για το γεγονός ότι οι συγγενείς της δεν θα αισθανθούν θλίψη για αυτήν.

Συνήθως, οι γενετιστές και οι ογκολόγοι περιμένουν ότι οι ασθενείς με καρκίνο θα είναι σε θέση να αντιμετωπίσουν καλά την κοινοποίηση ενός θετικού αποτελέσματος της δοκιμής λόγω της προσωπικής τους ιστορίας καρκίνου. Οι Croyle και άλλοι σε μια μελέτη των ψυχολογικών απαντήσεων στην εξέταση για μεταλλαγή BRCA1 ανέφεραν μεταξύ των 25 συμπεριλαμβανόμενων φορέων ότι οι φορείς χωρίς ιστορία καρκίνου ήταν πιο στενοχωρημένοι από εκείνους με ιστορικό καρκίνου. Οι συγγραφείς συμπέραναν ότι η εμπειρία του καρκίνου μπορεί να οδηγήσει σε μείωση της θλίψης επειδή οι ασθενείς αντιλαμβάνονται μια μεγαλύτερη πιθανότητα του να είναι φορείς μεταλλαγής. Εντούτοις, οι Dogval και λοιποί σε μια ανάλυση υποομάδας 17 φορέων BRCA1 παρατήρησαν ότι οι φορείς που είχαν επηρεαστεί από καρκίνο βίωσαν εντονότερα συναισθήματα θλίψης (ανησυχία, θυμό και θλίψη) στην κοινοποίηση ενός αποτελέσματος της γενετικής δοκιμής, από εκείνους οι οποίοι δεν είχαν προσβληθεί με καρκίνο.

Τα αποτελέσματα της έρευνας επιβεβαιώνουν ότι οι ασθενείς με καρκίνο θα μπορούσαν να νιώσουν στεναχώρια στην κοινοποίηση ενός θετικού αποτελέσματος, παρά το γεγονός ότι περίμεναν να είναι φορείς μιας μεταλλαγής προδιάθεσης καρκίνου και ότι ανέφεραν μια ήρεμη περίοδο κατά τη διάρκεια της μοριακής έρευνας. Πράγματι, όλοι οι ασθενείς εκτός από δύο είπαν ότι δεν εξεπλάγησαν για το αποτέλεσμα τους, και οι περισσότεροι από αυτούς είπαν ότι πίστευαν πως είναι φορείς. (Bonadona, Saltel, Desseigne, et al. 2002)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup>

### Νομοθετικές ρυθμίσεις

#### Εισαγωγή

Στην αρχή του 2000 η Επιτροπή της ΕΕ αναγνώρισε τη στήριξη του ευρωπαϊκού θεματικού δικτύου στην κυστική ίνωση στη διάρκεια τεσσάρων ετών. Ο στόχος αυτού του δικτύου είναι να δημιουργηθεί μια μοναδική ευρωπαϊκή πλατφόρμα αλληλεπίδρασης για τους επιστήμονες που συμμετέχουν στη βασική έρευνα κυστικής ίνωσης, για τα περισσότερα από 200 εργαστήρια γενετικής διάγνωσης, για τις ενώσεις κυστικής ίνωσης των οικογενειών, των ασθενών και των νοσοκομειακών γιατρών, των ηθικών, των νομικών και εμπειρογνομόνων και των αντιπροσώπων της βιομηχανίας.

Η ηθικός-νομική υποομάδα του θεματικού δικτύου της κυστικής ίνωσης στοχεύει στο να δώσει οδηγίες για την εφαρμογή νέων μεθόδων διάγνωσης και της θεραπείας σε συναίνεση με τους αντιπροσώπους των οργανώσεων ασθενών και του ιατρικού επαγγέλματος μέσω μιας ερμηνείας των υπάρχουσών κλινικών, ηθικών και νομικών αντιλήψεων. Το προσχέδιο αυτών των οδηγιών δεν μπορεί να παραμελήσει την πραγματική εξέλιξη στην Ευρώπη όπου η σχέση μεταξύ του ασθενή και του νοσοκομειακού γιατρού ενσωματώνεται με νομικούς κανονισμούς. Η Συνθήκη του 1997 σχετικά με τα ανθρώπινα δικαιώματα και τη βιοιατρική του Συμβουλίου της Ευρώπης έχει προκαλέσει σε πολλά κράτη μέλη της Ευρωπαϊκής Ένωσης μια ενταμένη δραστηριότητα σε αυτόν τον τομέα.

Αυτή η Συνθήκη περιέχει δύο διατάξεις που έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον στο χώρο της γενετικής: άρθρα 11 (απαγόρευση οποιασδήποτε μορφής διάκρισης στο χώρο της γενετικής κληρονομιάς) και 12 (πρόβλεψη γενετικού ελέγχου μόνο για λόγους υγείας και υποβολή σε κατάλληλη παροχή συμβουλής όσον αφορά τη γενετική). Ωστόσο, για να κατανοηθούν αυτές οι διατάξεις πρέπει να βρίσκονται εντός του γενετικού πλαισίου της εν λόγω Σύμβασης και της προστασίας των ανθρώπινων δικαιωμάτων της υγειονομικής περίθαλψης γενικότερα.

Επομένως απαιτείται μια συγκριτική ανάλυση των βασικών αρχών των δικαιωμάτων των ασθενών (ενημερωμένη συγκατάθεση, πληροφόρηση για την κατάσταση της υγείας, προστασία της μυστικότητας των ιατρικών στοιχείων) στα διαφορετικά κράτη μέλη της Ευρωπαϊκής Ένωσης. Χωρίς μια τέτοια ευρεία κατανόηση των δικαιωμάτων των ασθενών γενικότερα κάθε προσπάθεια στο σχεδιασμό συστάσεων ή οδηγιών στο χώρο του γενετικού ελέγχου και της ανίχνευσης θα ήταν άνοηλη.

Αν και η κύρια εστίαση αυτού του κεφαλαίου είναι να καθοριστούν οι κανονισμοί για το γενετικό έλεγχο σε διάφορες χώρες, αρχίζουμε με μια γενική επισκόπηση των δικαιωμάτων των ασθενών σε κάθε κράτος μέλος. Αυτό το απαραίτητο βήμα καθιστά σαφές τις γενικές εξελίξεις όσον αφορά την αρχή της συγκατάθεσης κατόπιν ενημέρωσης, την πρόσβαση σε ιατρικές αναφορές και την αρχή της μυστικότητας.

Σε μια δεύτερη φάση ακολουθεί μια επισκόπηση των συνεπειών και επιπτώσεων των ρυθμιστικών πρωτοβουλιών σχετικά με τα δικαιώματα των ασθενών στον τομέα του γενετικού ελέγχου. Κατά αυτόν τον τρόπο γίνεται σαφές πώς η συγκατάθεση, η μυστικότητα, η προστασία δεδομένων, κ.λπ. ενσωματώνονται στους συγκεκριμένους κανονισμούς ή τις προτάσεις στον τομέα της ανθρώπινης γενετικής σε κάθε ένα από τα παρακάτω ευρωπαϊκά κράτη μέλη. Σε κάθε τρίτο και τέταρτο βήμα, εστιάζουμε στους κανόνες, στα οράματα και στις πρωτοβουλίες σε αυτά τα κράτη σε σχέση με το συγκεκριμένο πλαίσιο των ασφαλειών και της απασχόλησης στη γενετική και τα δικαιώματα των ασθενών.

Αυτή η επισκόπηση μας μαθαίνει ότι η εξέλιξη στο ρυθμιστικό επίπεδο προχωρά τόσο γρήγορα όσο ο ίδιος ο τομέας της γενετικής. Η κατάσταση στην Ευρώπη είναι επίσης ετερογενής. Μερικές χώρες έχουν μόνο τις γενικές απόψεις σε αυτό το θέμα, άλλες έχουν ήδη τους νόμους σχετικά με τα δικαιώματα των ασθενών και σε κάποια κράτη μέλη κάποιος μπορεί να βρει συγκεκριμένους κανονισμούς στη γενετική ιατρική (Nys, Dreezen, Vinck, 2002).

### **3.1 ΕΛΛΑΔΑ**

#### **3.1.1 Δικαιώματα ασθενών**

Η Ελλάδα υπέγραψε την Ευρωπαϊκή Συνθήκη για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη βιοιατρική στις 4 Απριλίου του 1997 και την επικύρωσε τον Οκτώβριο του 1998 με το νόμο 2619-15.6.1998. Η Συνθήκη τέθηκε σε ισχύ 1<sup>η</sup> Δεκεμβρίου 1999.

Η εξέλιξη της νομοθεσίας σχετικά με τα δικαιώματα των ασθενών στην Ελλάδα έχει υποβληθεί σε τρεις φάσεις. Στην περίοδο μέχρι το 1992, τα δικαιώματα των ασθενών στην Ελλάδα εξετάστηκαν έμμεσα μέσω των σχετικών διατάξεων στο αστικό, ποινικό, διοικητικό και πειθαρχικό δίκαιο. Επιπλέον, άλλη νομοθεσία εστίασε στις υποχρεώσεις των παθολόγων, στο κώδικα πρακτικής της ιατρικής (1939) και τον κανονισμό ιατρικής Δεοντολογίας. Αναφέρεται στις υποχρεώσεις των παθολόγων να παρέχουν σε όλους τους ασθενείς την ίση προσοχή, στο σεβασμό της αξιοπρέπειας των ασθενών και της θρησκευτικής ελευθερίας και στη προστασία της ιατρικής μυστικότητας.

Το 1992, με βάση τον ευρωπαϊκό χάρτη του 1979 για τα δικαιώματα των νοσοκομειακών ασθενών, η ευρύτερη νομοθεσία μεταρρύθμισης υγειονομικής περίθαλψης περιείχε διατάξεις εξετάζοντας άμεσα τα δικαιώματα των νοσοκομειακών ασθενών μέσω του νόμου Εκσυγχρονισμού και Οργάνωσης του συστήματος υγείας (αριθ. 2071/92, παράγραφος 47). Εντούτοις, κανένα μέτρο δεν λήφθηκε για την εφαρμογή της νομοθεσίας.

Το 1997, και πάλι ως τμήμα της ευρύτερης νομοθετικής μεταρρύθμισης της υγειονομικής περίθαλψης της 17ης Ιουλίου 1997 (νόμος 2519/218 97), περαιτέρω παροχές επέκτειναν τα δικαιώματα των ασθενών που χορηγήθηκαν το 1992 σε ολόκληρο το πληθυσμό, και επιπλέον παρείχαν την εφαρμογή των νομοθετικών διατάξεων. Τα κύρια χαρακτηριστικά αυτής της νομοθεσίας όσον αφορά τα δικαιώματα των ασθενών περιλαμβάνουν (α) την εισαγωγή των μέτρων για να εφαρμοστούν οι διατάξεις του άρθρου 47 του νόμου 2071/92 (δηλ. στα δικαιώματα των ασθενών νοσοκομείου που παρέχονται από τη νομοθετική πράξη του 1992) και (β) η επέκταση και αυτών των δικαιωμάτων σε όλους τους ασθενείς που επιδιώκουν τη πρωτοβάθμια περίθαλψη.

Η άμεση εφαρμογή των παροχών δικαιωμάτων των ασθενών της νομοθεσίας του 1997 αντιπροσωπεύει ένα σημαντικό βήμα προς τα εμπρός όσον αφορά τη βελτίωση της ποιότητας υπηρεσίας που παρέχει υγειονομική περίθαλψη. Συγκεκριμένα, ο νόμος νοσοκομείων του 1997 παρέχει τα εξής σχετικά με τα δικαιώματα των ασθενών:

#### *Άρθρο 1 (όργανα για την προστασία των δικαιωμάτων)*

Οι διατάξεις του άρθρου 47 του νόμου 2071/92 επεκτείνονται και εφαρμόζονται ομοιόμορφα σε όλους τους πολίτες που επιδιώκουν τις υπηρεσίες πρωτοβάθμιας περίθαλψης. (ii) για την προστασία των δικαιωμάτων των ασθενών νοσοκομείου που χορηγήθηκε από τη νομοθεσία το 1992, καθώς επίσης και τα βασικά δικαιώματα στην υγειονομική περίθαλψη του συνόλου του πληθυσμού όπως προβλέπεται στις διατάξεις του άρθρου 1 του νόμου 1397/83 (νομοθεσία του 1983 που καθιερώνει το Εθνικό Σύστημα Υγείας της Ελλάδας), οι ακόλουθες υπηρεσίες πρόκειται να εισαχθούν στο υπουργό Υγείας και Πρόνοιας:

-Μια ανεξάρτητη υπηρεσία για την προστασία των δικαιωμάτων των ασθενών, στο επίπεδο ενός Υπουργείου, και κάτω από την αρμοδιότητα του γενικού γραμματέα του υπουργού Υγείας και Πρόνοιας.

- Μια Επιτροπή δεκατεσσάρων μελών για τη ρύθμιση προστασίας των δικαιωμάτων των ασθενών, επίσης εντός του υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας, για να είναι ενήμεροι όσον αφορά τη συμφωνία με τις ρυθμίσεις για τα δικαιώματα των νοσοκομειακών ασθενών και για την ενημέρωση τυχόν παραπόνων εκ μέρους των ασθενών.

- Ένα γραφείο επικοινωνίας με τον πολίτη, σε κάθε νοσοκομείο, που να λειτουργεί κάτω από την άμεση επίβλεψη του Προέδρου του Συμβουλίου των διευθυντών

Με τη διάταξη του νόμου 2716/1999, άρθρο 2, αυτή η κρατική προστασία επεκτάθηκε για να περιλαμβάνει άτομα με ψυχικές διαταραχές.

### 3.1.2 Δικαίωμα στην συγκατάθεση κατόπιν ενημέρωσης

Το δικαίωμα στην ενημερωμένη συγκατάθεση προστατεύεται από το ελληνικό σύνταγμα και την ελληνική νομοθεσία. Εντούτοις, υπάρχουν ορισμένες ιδιαίζουσες καταστάσεις στις οποίες η συγκατάθεση του ασθενή δεν απαιτείται για τις ιατρικές επεμβάσεις. Αυτές οι αποκαλούμενες μη-συναινετικές ιατρικές ενέργειες καθορίζονται «όλες εκείνες οι επεμβάσεις εκ μέρους του γιατρού στον ασθενή (προληπτικός, διαγνωστικός, θεραπευτικός) για τις οποίες η απόφαση σχετικά με το εάν η επέμβαση πρέπει ή όχι να διεξαχθεί είναι αποκλειστικά ευθύνη του γιατρού».

Η παράγραφος 47 (3) του «νοσοκομειακού» νόμου ορίζει ότι κάθε ασθενής θα έχει το δικαίωμα να δώσει ή να αρνηθεί τη συγκατάθεσή του σε οποιαδήποτε διαγνωστική ή θεραπευτική διαδικασία που προορίζεται να πραγματοποιηθεί σε αυτόν. Εάν ο ασθενής πάσχει από τη συνολική ή μερική διανοητική ανικανότητα, η άσκηση αυτού του δικαιώματος θα μεταβιβάσει επάνω στο πρόσωπο που ενεργεί νόμιμα εξ ονόματός του/της.

Σύμφωνα με την παράγραφο 47 (5) του ίδιου νόμου κάθε ασθενής, ή ο αντιπρόσωπός του όπως στην περίπτωση που αναφέρεται στην υποενότητα 3 θα έχει το δικαίωμα να ενημερωθεί λεπτομερώς για οποιουσδήποτε πιθανούς κινδύνους που μπορεί να προκύψουν ως αποτέλεσμα των ασυνήθιστων ή πειραματικών διαγνωστικών ή θεραπευτικών διαδικασιών που εκτελούνται σε αυτόν. Τέτοιες διαδικασίες μπορούν να εκτελεστούν μόνο με τη σαφή συγκατάθεση του ασθενή. Η συγκατάθεση μπορεί να αποσυρθεί από τον ασθενή οποιαδήποτε στιγμή. Ο ασθενής πρέπει να νιώθει ότι είναι εξ ολοκλήρου ελεύθερος στην απόφαση του εάν πρέπει ή όχι να συμφωνήσει να συνεργαστεί για τους σκοπούς της έρευνας ή της εκπαίδευσης. Η συγκατάθεση του ασθενή σε τέτοια συμμετοχή είναι δικαίωμά του, και μπορεί να αποσυρθεί από αυτό οποιαδήποτε στιγμή.

Με το άρθρο 8 του βασιλικού διατάγματος της 25ης Μαΐου/6ης Ιουλίου 1955, στον κώδικα ιατρικής Δεοντολογίας οι παθολόγοι πρέπει να σέβονται το πρόσωπο και τη τιμή του ασθενή απολύτως. Απαγορεύεται οι παθολόγοι να εκτελούν οποιαδήποτε θεραπεία ή χειρουργική επέμβαση ή πείραμα που μπορεί να επηρεάσει την αίσθηση ατομικής ελευθερίας και ελευθερίας βούλησης ενός ασθενή έχοντας «σώας τας φρένας» εκτός κι αν ζητηθεί. Σύμφωνα με το άρθρο 9 του ίδιου βασιλικού διατάγματος, ο παθολόγος οφείλει την απεριόριστη προσοχή για τη συντήρηση και διατήρηση της ανθρώπινης ζωής. Είναι υποχρεωμένος να απόσχει από οποιαδήποτε πράξη που

ίσως οδηγήσει σε εμπόδιο στην αναπαραγωγή, ή στον κίνδυνο, της ζωής η εξαίρεση επέρχεται μόνο όταν για υποδεδειγμένη και αναπόφευκτη θεραπευτική ανάγκη. Εκτός αυτού, το άρθρο 25 του ποινικού κώδικα δηλώνει ότι καμία πράξη δεν είναι παράνομη όταν εκτελείται προκειμένου να ανατραπεί ένας επικείμενος ή κάποιος κίνδυνος που να απειλεί κάποιο άτομο.

Στην περίπτωση των ανηλίκων, ο γιατρός υποχρεούται να λάβει τη συγκατάθεση του νομικού αντιπροσώπου(κηδεμόνα) του ανηλίκου όπως καθορίζεται από τον αστικό και τους ποινικούς κώδικες. Ανηλίκος θεωρείται κάποιος που είναι κάτω από την ηλικία 18. Σύμφωνα με το άρθρο 1510 του αστικού κώδικα, η συγκατάθεση πρέπει να παρασχεθεί από κοινού από τους γονείς. Οποιαδήποτε διαφωνία μεταξύ των γονέων επιλύεται από μια απόφαση Δικαστηρίου και στην περίπτωση μιας σύγκρουσης συμφερόντων μεταξύ των γονέων και του ανηλίκου ένας πρόσθετος φύλακας διορίζεται.

Νόμος αριθ. 1329 του 1983 εισήγαγε ένα νέο άρθρο που δίνει στους γιατρούς το δικαίωμα να ενεργήσουν ενάντια στους γονείς του ασθενή. Δηλαδή, σε περίπτωση που κάποια υπόθεση απαιτεί την επείγουσα προσοχή όπου οι γονείς αρνούνται να παρέχουν τη συγκατάθεση, η συγκατάθεση μπορεί να παρασχεθεί αμέσως από τον κατήγορο του περιφερειακού δικαστηρίου ύστερα από σχετικό αίτημα του αρμόδιου γιατρού ή της υπηρεσίας (άρθρο 1534 του αστικού κώδικα και άρθρο 456/1984 του ποινικού κώδικα).

### 3.1.3 Δικαίωμα πληροφόρησης

Κάθε ασθενής θα έχει το δικαίωμα να ζητήσει τις πληροφορίες σχετικά με την κατάστασή του. Τα συμφέροντα του ασθενή θα είναι καθοριστικά και θα εγγυάται ότι οι πληροφορίες που παρέχονται σε αυτόν είναι εκτενείς και εξακριβωμένες. Οι πληροφορίες που παρέχονται στον ασθενή θα είναι τέτοιες που θα είναι σε θέση να λάβει μια πλήρη εικόνα των ιατρικών, κοινωνικών, και οικονομικών παραμέτρων της κατάστασής του, και να πάρει την απόφασή του ή να συμμετάσχει σε οποιαδήποτε λήψη αποφάσεων πιθανή να έχει επιπτώσεις στη ζωή του στη συνέχεια. (Παράγραφος 47 (4) του νοσοκομειακού νόμου)

### 3.1.4. Πρόσβαση στις ιατρικές αναφορές

Από το άρθρο 16 του νόμου το 1599/1986 στις σχέσεις πολιτών/κράτους, ένα πρόσωπο 'Χ' μπορεί να μην έχει πρόσβαση στα γραπτά έγγραφα που καλύπτονται από την ιατρική εμπιστευτικότητα και που αναφέρονται σε τρίτα πρόσωπα. Αυτά τα έγγραφα είναι προσιτά μόνο από τα πρόσωπα για τα οποία αναφέρονται οι πληροφορίες, και μόνο μετά από την παρουσία και τη βοήθεια ενός παθολόγου. Εντούτοις, είναι επίσης δυνατό να παρασχεθούν τέτοιες πληροφορίες σε



νομικά ή φυσικά πρόσωπα που έχουν κάποιο δικαίωμα ή νομικό ενδιαφέρον με την ακολουθία μιας διαδικασίας που καθιερώνεται από το νόμο.

### 3.1.5 Εμπιστευτικότητα

Ο ελληνικός νόμος προστατεύει την ιατρική εμπιστευτικότητα ως τμήμα της αρχής της προσωπικής ελευθερίας και της ακεραιότητας, που προστατεύονται από το σύνταγμα, την ευρωπαϊκή Συνθήκη των ανθρωπίνων δικαιωμάτων που υπάρχει ως εθνική νομοθεσία από το νομοθετικό διάταγμα 53/το 1974, του ποινικού κώδικα (άρθρο 371), του αστικού κώδικα (άρθρα 57, 914, 932), της ιατρικής Δεοντολογίας (άρθρα 22 και 23 της έκτακτης νομοθεσίας 1565/1939 και άρθρο 15 και 18 του βασιλικού διατάγματος 255/671955), καθώς επίσης και από τους πειθαρχικούς κανονισμούς των ιατρικών ενώσεων και των νοσοκομείων.

Το ζήτημα της ιατρικής εμπιστευτικότητας καλύπτεται από το άρθρο 23 του υποχρεωτικού νόμου 1565/1939 για τον κώδικα συμπεριφοράς του ιατρικού επαγγέλματος που καθιερώνει ότι ο παθολόγος είναι υποχρεωμένος να κρατήσει μυστικό οτιδήποτε βλέπει, ακούει, μαθαίνει ή καταλαβαίνει κατά τη διάρκεια του επαγγέλματός του και που αποτελεί εμπιστευτική πληροφορία για τον ασθενή ή την οικογένειά του, με εξαίρεση εκείνων των περιπτώσεων στις οποίες οι ιδιαίτερες διατάξεις του νόμου υποχρεώνουν την κοινοποίηση εμπιστευτικών πληροφοριών.

Περαιτέρω αναφορές για την εμπιστευτικότητα βρίσκονται στα άρθρα 15 και 18 του βασιλικού διατάγματος 25/5 το 6/7/1955.

Συγκεκριμένα, το άρθρο 15 δηλώνει ότι ο παθολόγος είναι υποχρεωμένος να λάβει οποιοδήποτε πιθανό μέτρο για να εξασφαλίσει ότι κάποιες ενδείξεις που μπορεί να οδηγήσουν σε μια παραβίαση της ιατρικής εμπιστευτικότητας δεν συμπεριλαμβάνονται στα επαγγελματικά ή επιστημονικά βιβλία ή τα άρθρα. Η έκδοση των πιστοποιητικών ή οποιουδήποτε είδους ιατρικής άποψης απαγορεύεται εάν δεν περιλαμβάνει μια σαφή αναφορά του σκοπού τους καθώς επίσης και το όνομα του παραλήπτη.

Απαγορεύεται η έκδοση πιστοποιητικών ή συνταγών για θεραπευτικές διαδικασίες ή συσκευές χωρίς συμπερίληψη του ονόματος του παραλήπτη καθώς επίσης και της γραπτής δήλωσης που αναγνωρίζει την υποχρέωση να μην γίνει γνωστό το πιστοποιητικό, η δήλωση ή η συνταγή σε μη-επιστημονικά περιοδικά, σε εφημερίδες, ή σε φυλλάδια, ή σε κάποιο άλλο επικερδές μέσο δημοσιότητας.

Επιπλέον, το άρθρο 18 ορίζει ότι η αυστηρή διατήρηση της ιατρικής μυστικότητας είναι υποχρεωτική για όλους τους παθολόγους που υπηρετούν σε οργανισμούς ή σε ιδρύματα κάτω από το δημόσιο ή ιδιωτικό δίκαιο, οποιουδήποτε είδους ή κατηγορίας. Οι παθολόγοι πρέπει να είναι

άκαμπτοι στη διατήρηση της εμπιστευτικότητας. Οποιαδήποτε δήλωση αντίθετη προς την αρχή της ιατρικής εμπιστευτικότητας πρέπει να αποφευχθεί.

Οι μόνοι που απαλλάσσονται από αυτή η υποχρέωση είναι εκείνοι που εκτελούν επιθεώρησης, πιστοποίησης ή αξιολόγησης, και μόνο εντός των ορίων των οδηγιών τους και του συγκεκριμένου καθήκοντος που αναλαμβάνουν. Σε καμία περίπτωση δε μπορεί ένας γιατρός να αναλάβει μια αξιολόγηση ενός ασθενή εξ ονόματος ενός τρίτου όταν εκείνος ο ασθενής ήταν ή είναι κάτω από τη φροντίδα του.

Εάν ένας παθολόγος εσκεμμένα και πρόθυμα εκθέτει τα εμπιστευτικά στοιχεία, θα τιμωρηθεί βάσει του ποινικού δικαίου (ποινικός κώδικας άρθρου 371). Σύμφωνα με την παράγραφο 4 του άρθρου 371 του ποινικού κώδικα, η παραβίαση της αρχής της ιατρικής μυστικότητας μπορεί να δικαιολογηθεί υπό ορισμένους όρους. Αυτοί (οι όροι) περιλαμβάνουν τις καταστάσεις όπου ο εν λόγω γιατρός εκτελεί συγκεκριμένα καθήκοντα όπως η δήλωση ορισμένων γεγονότων ή εάν βρίσκεται στη θέση ενός επιθεωρητή, ενός εμπειρογνώμονα ή ενός ελεγκτή όπου προστατεύει τα νομικά ή ειδικά δικαιολογήσιμα συμφέροντα τρίτων ή που ενεργεί για να προστατεύσει ένα δημόσιο ή ιδιωτικό συμφέρον.

### 3.1.6 Δικαίωμα στην ιδιωτική ζωή

Η προστασία της μυστικότητας του ασθενή μπορεί να βρεθεί στα ακόλουθα τμήματα νομοθεσίας: Υποχρεωτικός νόμος 1565/1939 στον κώδικα συμπεριφοράς του ιατρικού επαγγέλματος, νόμος 1599/1986 σχετικά με τη σχέση κράτους/πολιτών, η εδραίωση μιας νέας εθνικής ταυτότητας, νόμος 1805/1988 σχετικά με την ενημέρωση του ποινικού μητρώου, την τροποποίηση των ποινικών διατάξεων και τη ρύθμιση άλλων σχετικών θεμάτων, και νόμος 2400/1996 που αναγνώρισε το πρωτόκολλο 11 της Συνθήκης σχετικά με τα ανθρώπινα δικαιώματα και τις βασικές ελευθερίες (ΦΕΚ Α' 96, 04/06/1996).

Σύμφωνα με το ποινικό κώδικα άρθρου 371, απαγορεύεται η επεξεργασία προσωπικών στοιχείων όσον αφορά την κατάσταση της υγείας, της ιατρικής εξέτασης, της ιατρικής φροντίδας και της θεραπείας. Εξαιρέσεις γίνονται όταν το εν λόγω άτομο συναινεί εγγράφως στην επεξεργασία των προσωπικών ιατρικών στοιχείων όχι από οποιονδήποτε, μόνο από παθολόγους. Χωρίς αυτήν την γραπτή συγκατάθεση του ασθενή, οι θεράποντες ιατροί μπορούν να επεξεργαστούν τα προσωπικά ιατρικά στοιχεία κάτω από τη επίβλεψη και την ευθύνη τους.

Το προσωπικό ιατρικό μπορεί να μεταδοθεί σε κάποιο τρίτο άτομο ακολουθόμενο τη γραπτή συγκατάθεση του ασθενή ή ενός παθολόγου και της ιατρικής του ομάδας για περαιτέρω ιατρική φροντίδα του ασθενή. Τα άτομα έχουν δικαίωμα να επιθεωρήσουν τα καταγεγραμμένα

στοιχεία σχετικά με τους ίδιους, αν και αυτό το δικαίωμα πρέπει να εξασκείται μέσω ενός παθολόγου.

Ο νοσοκομειακός νόμος περιέχει επίσης μια διάταξη για τη προστασία της μυστικότητας του ασθενή. Κάθε ασθενής θα έχει το δικαίωμα, μέχρι το σημείο που είναι πραγματικά δυνατό, στην προστασία της ιδιωτικής ζωής του (παράγραφος 47 (6)). Αυτό περιλαμβάνει το δικαίωμα να αναμένεται η κατάλληλη και εμπιστευτική επεξεργασία των στοιχείων, των εγγράφων και των αρχείων που περιέχουν τις προσωπικές πληροφορίες, συμπεριλαμβανομένων των παρατηρήσεων και των ιατρικών συμπερασμάτων.

Ο Ελληνικός νόμος για τη προστασία δεδομένων (νόμος 2472/97 για τη προστασία ατόμων σε σχέση με τα δεδομένα επεξεργασίας προσωπικής φύσεως) επικυρώθηκε από τη Βουλή των Ελλήνων στις 26 Μαρτίου 1997 και εκδόθηκε στις 10 Απριλίου 1997).

Ο Ελληνικός νόμος καθιερώνει την αρχή και τα σύνολα προστασίας δεδομένων και ορίζει ένα σύνολο οδηγιών για τη χρήση, την επεξεργασία, την αποθήκευση και την εξαγωγή των προσωπικών στοιχείων στα ηλεκτρονικά και χειρωνακτικά αρχεία. Ο νόμος είναι αληθινό πλαίσιο νομοθεσίας, πρέπει να συμπληρωθεί με τους τομεακούς νόμους. Ο νέος ελληνικός νόμος ισχύει όχι μόνο για τα αρχεία προσωπικού αλλά και για το μάρκετινγκ των βάσεων δεδομένων (όπως εκείνων των ταξιδιωτικών πρακτόρων) και άλλων βάσεων δεδομένων που διατηρούνται από τις τράπεζες, τις ασφαλιστικές εταιρείες και των πρακτορείων ελέγχου πίστωσης.

Οι αρχές της οδηγίας και της Συνθήκης της ΕΕ είναι παρούσες. Δηλαδή, τα στοιχεία πρέπει να συλλέγονται για συγκεκριμένους, ρητούς και νόμιμους σκοπούς και συνεπώς να επεξεργάζονται δίκαια και νόμιμα· τα στοιχεία πρέπει να είναι επαρκή σχετικά και όχι υπέρμετρο· πρέπει να είναι ακριβή και ενημερωμένα και να μην κρατούνται περισσότερο από ό,τι χρίζεται αναγκαίο.

### 3.1.7 Δικαιώματα και Γενετική ασθενών

Το 1977, η νομοθεσία θεσπίστηκε σχετικά με το τερματισμό της εγκυμοσύνης για ιατρικούς λόγους μέχρι τη 24η εβδομάδα, αλλά δεν υπάρχει ακόμα νομοθεσία σχετικά με την πρακτική στη γενετική. Από το 1981, η ελληνική ένωση της ιατρικής γενετικής έχει προσπαθήσει να λάβει την κυβερνητική έγκριση για ένα εθνικό πρόγραμμα γενετικής που θα κάλυπτε όλες τις υπάρχουσες μονάδες και θα ίδρυε νέες μονάδες με μια συγκεκριμένη δομή και οργάνωση σε όλη τη χώρα. Μέχρι τώρα, εντούτοις, οι επίσημες οδηγίες και πρότυπα δεν έχουν καθοριστεί. Τα ποιοτικά συστήματα ελέγχου υπηκόων δεν υπάρχουν, και η ελληνική ένωση της ιατρικής γενετικής δεν έχει συμμετάσχει στη μέχρι τώρα οργάνωση ενός τέτοιου συστήματος.

### 3.1.8 Γενετική και Ασφάλιση

Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχει καμία νομοθεσία σχετικά με την πρακτική στη γενετική. Οι ασφαλιστικές εταιρείες έχουν συμφωνήσει σε έναν εθελοντικό κώδικα δεοντολογίας και δεν ζητούν τη γενετική δοκιμή πριν από την ασφάλιση των ασθενών.

Η γνωστοποίηση σε ασφαλιστές των αποτελεσμάτων γενετικών εξετάσεων των ασφαλισμένων ή των υποψήφιων να ασφαλισθούν έχει αποτελέσει, τα τελευταία χρόνια, ζήτημα ιδιαίτερου ενδιαφέροντος. Ο λόγος είναι ότι τα γενετικά δεδομένα ενός προσώπου συνδέονται με την προδιάθεση να εκδηλώσει ή όχι ορισμένες σοβαρές ασθένειες, κάτι που από πολλούς θεωρείται κρίσιμο στο πλαίσιο μιας σύμβασης ασφάλισης ζωής ή ασφάλισης ασθενειών. Το ζήτημα διατηρείται στην επικαιρότητα, με τη διαρκή πρόοδο της Γενετικής επιστήμης και την αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και ειδικότερα τη σύνδεση μεταλλάξεων ή γενετικών δεικτών συγκεκριμένων γονιδίων με την εκδήλωση ασθενειών.

Με την παλαιότερη Εισήγησή της για τη διαχείριση των γενετικών δεδομένων, η Επιτροπή έχει ήδη επισημάνει ορισμένα ηθικά, νομικά και κοινωνικά προβλήματα που ανακύπτουν σχετικά. Στο επίκεντρο βρίσκεται η ανησυχία απέναντι στο ενδεχόμενο της καθιέρωσης κάποιου είδους «γενετικών διακρίσεων» στην ασφάλιση, ευμενών ή δυσμενών, ανάλογα με το αν οι ασφαλισμένοι εμφανίζουν ή όχι γενετική προδιάθεση για την εκδήλωση ασθενειών. Δύο ερωτήματα τίθενται σχετικά: α) σε ποια έκταση, η ανησυχία αυτή είναι δικαιολογημένη με βάση την πραγματική προβλεπτική αξία των γενετικών δεικτών και β) ποια είναι τα επιχειρήματα υπέρ και κατά της ρύθμισης από την Πολιτεία της χρήσης γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση;

### 3.1.8 Γενετική και Απασχόληση

Δεν υπάρχει καμία συγκεκριμένη νομοθεσία σχετικά με τη χρήση του γενετικού ελέγχου εντός του πεδίου αξιολόγησης (Nys, Dreezen, Vinck, 2002).

## **3.2 ΔΙΑΦΟΡΕΣ ΧΩΡΕΣ**

### **3.2.1 ΓΑΛΛΙΑ**

#### Δικαιώματα ασθενών

Η Γαλλία έχει υπογράψει ήδη τη Συνθήκη για την προστασία των ανθρώπινων δικαιωμάτων και για την αξιοπρέπεια του ανθρώπου όσον αφορά την εφαρμογή της βιολογίας και της ιατρικής, εν τούτοις ακόμα δεν την έχει επικυρώσει.

Μια αξιολόγηση το 1999 των ισχυόντων κανονισμών αποκάλυψε ότι ήταν ατελείς και ότι έπρεπε να επαναπροσδιοριστούν και να διαμορφωθούν. Αυτό οδήγησε στο «νόμο σχετικά με τα δικαιώματα των ασθενών και την ποιότητα του συστήματος υγείας». Ο γαλλικός νομοθέτης επέλεξε την ενσωμάτωση των κανονισμών στον υπάρχοντα νόμο.

Ο νόμος κυρίως εγγυάται και ολοκληρώνει τα δικαιώματα των ασθενών και τα δικαιώματα των χρηστών του συστήματος υγείας. Τα ακόλουθα θεμελιώδη δικαιώματα έχουν απαριθμηθεί στο νόμο:

- Το δικαίωμα σεβασμού της αξιοπρέπειας σε καταστάσεις όπως για παράδειγμα ο θάνατος.
- Το δικαίωμα στη μη-διάκριση: Αυτή η γενική αρχή μετατίθεται σε καταστάσεις υγείας και εφαρμόζεται στην πρόσβαση για τη πρόληψη και την περίθαλψη. Εφαρμόζεται επίσης στη διάκριση βασισμένη στο σεξουαλικό προσανατολισμό και τη διάκριση βασιζόμενη στα γενετικά χαρακτηριστικά.
- Το δικαίωμα σεβασμού της ιατρικής μυστικότητας είναι ένα από τα θεμέλια της σχέσης μεταξύ του παθολόγου και του ασθενή. Ο ασθενής έχει το δικαίωμα να αποφασίζει για τις πληροφορίες για την κατάσταση υγείας του και να εγκρίνει το μερίδιο της ιατρικής μυστικότητας μόνο σε λίγες περιπτώσεις.
- Το δικαίωμα να έχει πρόσβαση στην πιο κατάλληλη περίθαλψη σε σχέση με την κατάσταση υγείας του, στην υγειονομική ασφάλεια και στη συνέχιση της περίθαλψης.
- Ο σεβασμός των δικαιωμάτων του ασθενή είναι ένα από τα στοιχεία που λαμβάνονται υπόψη όταν αξιολογείται η παρεχόμενη περίθαλψη και είναι μέρος της πολιτικής της δημόσιας υγείας.

Εκτός από αυτά τα θεμελιώδη ατομικά δικαιώματα, το δικαίωμα πρόσβασης στο ιατρικό αρχείο και ο επαναπροσδιορισμός της σχέσης μεταξύ του επαγγελματία γιατρού και του ασθενή είναι ένας από τους κύριους στόχους του νόμου. Η απαρίθμηση των ίδιων θεμελιωδών δικαιωμάτων του ασθενή πρέπει να συνδεθούν με τις διαδικασίες για να εγγυηθούν την αποτελεσματικότητά τους. Επομένως, κατ' αναλογία με τη πρόσβαση στα δικαιώματα των ασθενών, τη θέση των χρηστών του υγειονομικού συστήματος και τη θέση των ενώσεων που τις αντιπροσωπεύουν έχουν αναγνωριστεί και έχουν ενισχυθεί στον τίτλο II του νόμου.

### Εμπιστευτικότητα

Στο γαλλικό νόμο, ο παθολόγος είναι κάτω από ένα συμβατικό καθήκον για διατήρηση της ιατρικής εμπιστευτικότητας. Επιπλέον, ο κώδικας της επαγγελματικής ηθικής επιβάλλει επίσης στον παθολόγο μια υποχρέωση ιατρικής εμπιστευτικότητας. Το άρθρο 4 του κώδικα της ιατρικής

ηθικής το 1995 δηλώνει ότι το επαγγελματικό απόρρητο, που καθιερώνεται προς όφελος του ασθενή, απαιτείται από όλους τους γιατρούς υπό τους όρους που επιβάλλονται από το νόμο. Η μυστικότητα καλύπτει τα πάντα που έρχονται εις γνώση του γιατρού για την άσκηση του επαγγέλματός του δηλαδή όχι μόνο πληροφορίες που του δίνονται αλλά και τι έχει δει, ακούσει ή κατανοήσει.

Εντούτοις, η συζήτηση του καθήκοντος στη διατήρηση ιατρικής εμπιστευτικότητας εστιάζεται κυρίως στα σχετικά άρθρα του ποινικού κώδικα, όπως στο γαλλικό νόμο, μια παραβίαση του καθήκοντος στην ιατρική εμπιστευτικότητα είναι ένα ποινικό αδίκημα. Το άρθρο 378 του παλαιού ποινικού κώδικα αντικαταστάθηκε από το άρθρο 226-13 όταν ίσχυσε ο νέος ποινικός κώδικας το 1994, ο οποίος δηλώνει ότι: "Η κοινοποίηση οποιωνδήποτε μυστικών πληροφοριών από ένα πρόσωπο που είναι ο καταθέτης τέτοιων πληροφοριών λόγω της κοινωνικής του θέσης ή του επαγγέλματός του ή λόγω ενός προσωρινού γραφείου ή μιας αποστολής, θα τιμωρηθεί με τη φυλάκιση ενός έτους και ένα πρόστιμο 15.000 €".

Έχει αποφασιστεί για το καθήκον να διατηρηθεί η εμπιστευτικότητα, που καθιερώνεται και που εγκρίνεται από το άρθρο 378 του παλαιού ποινικού κώδικα που μιλάει για την εγγύηση της εμπιστοσύνης που είναι απαραίτητη για την άσκηση ορισμένων επαγγελμάτων, επιβάλλεται στους παθολόγους ως καθήκον σε σχέση με τη λειτουργία τους, ότι είναι γενική και απόλυτη και ότι κανένας δεν μπορεί να απαλλάξει τον παθολόγο από αυτό.

Το άρθρο Λ. 1110-4 του νόμου σχετικά με τα δικαιώματα των ασθενών και την ποιότητα του συστήματος υγείας δηλώνει ότι το ιατρικό απόρρητο πρέπει να εγγυάται. Εκτός αν υπάρξουν εξαιρέσεις στο νόμο, το απόρρητο περιέχει τις πληροφορίες σχετικά με τον ασθενή, που αποκτήθηκε από τον γιατρό ή από κάθε μέλος του προσωπικού του ιδρύματος. Το ιατρικό απόρρητο είναι υποχρεωτικό για κάθε γιατρό που επεμβαίνει(μεσολαβεί) στο σύστημα υγείας.

#### Δικαιώματα και Γενετική ασθενών

Στη Γαλλία, οι κανονισμοί για το γενετικό έλεγχο ψηφίστηκαν τον Ιούλιο 1994. Επιπλέον, η εθνική συμβουλευτική επιτροπή ηθών για τη ζωή και τις επιστήμες υγείας (CCNE) έχει εκδώσει τις απόψεις και τις οδηγίες σχετικές με τη γενετική από τις αρχές της δεκαετίας του '80, για τον προβλέψιμο γενετικό έλεγχο το 1996 και για σχετικά ηθικά ζητήματα το 1998. Αυτές οι τελευταίες διαθέσεις υιοθετήθηκαν από το Κοινοβούλιο στο πλαίσιο των αποκαλούμενων «βιοηθικών νόμων». Λόγω των συχνών ιατρικών καινοτομιών, και επειδή είναι χρήσιμο να αξιολογηθεί η αποδοτικότητά τους, αυτοί οι νόμοι (εκείνοι που συμπεριλαμβάνονται στον κώδικα δημόσιας υγείας) επανεξετάστηκαν το 1999 και θα επανεξετάζονται σε κανονική βάση.

Ο νόμος αριθ. 94-653 της 29ης Ιουλίου 1994 στο σεβασμό του ανθρώπινου σώματος τροποποιεί τον αστικό κώδικα με την εισαγωγή εννοιών δύο θεμελιωδών δικαιωμάτων: σεβασμός του ανθρώπινου σώματος, και θεραπευτική αναγκαιότητα ως το μόνο αποδεκτό λόγο για την παραβίαση της ακεραιότητας του σώματος και αυτό μόνο εάν το ενδιαφερόμενο άτομο έχει δώσει συγκατάθεση. Επιπλέον, δηλώνει ότι "γενετικές μελέτες στα χαρακτηριστικά ενός ατόμου μπορούν μόνο να πραγματοποιηθούν για ιατρικούς λόγους ή για επιστημονική έρευνα", και μόνο αφού η συγκατάθεση έχει ληφθεί από το ενδιαφερόμενο άτομο. Αυστηρές ποινικές ρήτρες μπορούν να ισχύσουν σε περίπτωση κατάχρησης. Μια συγκεκριμένη παράγραφος έχει εισαχθεί στο ποινικό κώδικα, άρθρο 226-26, σύμφωνα με την οποία η χρήση των αποτελεσμάτων από την ανάλυση των γενετικών χαρακτηριστικών ενός ατόμου υπόκειται σε ποινικές ρήτρες μέχρι 15.000 € και μέχρι ένα έτος στη φυλακή.

Το άρθρο 16-10 του αστικού κώδικα επιβάλλει την συγκατάθεση εκ των προτέρων του εξεταζομένου. Αρχικά η γραπτή συγκατάθεση απαιτείται για τη γενετική εξέταση ενός προσώπου ή τον προσδιορισμό του με το γενετικό δακτυλικό αποτύπωμα για ιατρικούς λόγους. Επιπλέον, σε περίπτωση που η εξέταση γίνει με το γενετικό δακτυλικό αποτύπωμα για ιατρικούς λόγους, η συγκατάθεση μπορεί μόνο να ληφθεί προς όφελος εκείνου του προσώπου και με σεβασμό στην εμπιστευτικότητά του (Γ. santé publ., άρθρο Λ. 145-15, Α1 3).

Σύμφωνα με το άρθρο P. 145-15-1, η εξέταση γενετικών χαρακτηριστικών ενός ατόμου για ιατρικούς λόγους, κατά την έννοια αυτού του Τίτλου, μπορεί να πραγματοποιηθεί με τη προϋπόθεση να επιβεβαιωθεί ή να ακυρώσει τη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας σε ένα πρόσωπο που παρουσιάζει τα συμπτώματα μιας τέτοιας ασθένειας ή για να ανιχνεύσει, σε ένα ασυμπτωματικό πρόσωπο, χαρακτηριστικά ενός ή περισσότερων γονιδίων που πιθανόν να δώσουν ώθηση στο μέλλον για μια ασθένεια σε εκείνο το πρόσωπο ή στους απογόνους του.

Η δωρεά και η χρήση των μερών και των προϊόντων του ανθρώπινου σώματος, η προκαταρκτική ιατρικώς βοηθούμενη και η προγενέθλια διάγνωση εξετάζονται στο νόμο με αριθ. 94-654 της 29ης Ιουλίου 1994. Η προγενέθλια διάγνωση ορίζεται ως ιατρικές τεχνικές που στοχεύουν στην ανίχνευση εσωτερικά ή ενδομήτρια μια ιδιαίτερα σοβαρή ανωμαλία. Πρέπει να προηγηθεί με γενετική παροχή συμβουλών και πρέπει να πραγματοποιηθεί στα εξουσιοδοτημένα ιδρύματα. Η διάγνωση για Προεμφύτευση επιτρέπεται μόνο σε ορισμένες περιστάσεις: Ένας παθολόγος που εργάζεται σε ένα διεπιστημονικό κέντρο διαγνώσεων πρέπει να βεβαιώσει ότι ένα ζευγάρι διατρέχει έναν υψηλό κίνδυνο να κάνει ένα παιδί που πάσχει από μια ιδιαίτερα σοβαρή γενετική ασθένεια που είναι ανίατη τη στιγμή της διάγνωσης, η γενετική ανωμαλία πρέπει να έχει ταυτιστεί(προσδιοριστεί) σε έναν από τους δύο γονείς· το ζευγάρι πρέπει να δώσει τη γραπτή συγκατάθεση ξεχωριστά και οι δύο για την εξέταση. Ο σκοπός της εξέτασης περιορίζεται στην

ανεύρεση της προσβολής(μόλυνσης), και να ερευνήσει τρόπους που θα προληφθεί και θα θεραπευτεί.

Η έκθεση γενετικής και ιατρικής από την πρόβλεψη στην πρόληψη της εθνικής συμβουλευτικής επιτροπής ηθών για τις επιστήμες ζωής και υγείας περιγράφουν τις ηθικές αρχές που πρέπει να τηρηθούν στην εξέταση για γενετικές ανωμαλίες. Οι συστάσεις της καλύπτουν τα ακόλουθα θέματα και τις ηθικές αρχές: σεβασμός της αυτονομίας του ατόμου, σεβασμός της ιατρικής εμπιστευτικότητας, σεβασμός της μυστικότητας και της εμπιστευτικότητας των προσωπικών στοιχείων· τη χρήση των βιολογικών δειγμάτων, την απαγόρευση της χρησιμοποίησης των γενετικών αποτελεσμάτων για άλλους εκτός από ιατρικούς ή επιστημονικούς σκοπούς για διαδικασίες πιστοποίησης υλικών που συμπεριλήφθηκαν στη γενετική εξέταση αξιολόγηση του αντίκτυπου της εξέτασης, την εκπαίδευση και κατάρτιση όλου του ιατρικού προσωπικού που ίσως συμμετέχει στην παροχή συμβουλών και τη γενετική εξέταση, η ανάγκη να εγγραφεί η σωστή δημόσια πληροφόρηση, απαγόρευση όλων των χρήσεων των πληροφοριών που θα μπορούσαν να παραγάγουν οποιαδήποτε μορφή στιγματισμού ή άδικης διάκρισης.

Ο νόμος Ν°. 2002-303 της 4ης Μαρτίου 2002 εξετάζει τα δικαιώματα των ασθενών και την ποιότητα του συστήματος υγείας. Το άρθρο 1 του νόμου αναγνωρίζει το δικαίωμα στη μη-διάκριση: Αυτή η γενική αρχή μετατίθεται στις καταστάσεις υγείας και εφαρμόζεται στην πρόσβαση στην πρόληψη και την περίθαλψη. Εφαρμόζεται επίσης στη διάκριση που βασίζεται στα γενετικά χαρακτηριστικά. Το άρθρο 4 του νόμου δηλώνει ότι το κεφάλαιο III του αστικού κώδικα ολοκληρώνεται από το άρθρο 16-13 που εφαρμόζει την αρχή της μη-διάκρισης σε γενετικά χαρακτηριστικά. Παρομοίως έχει τροποποιηθεί ο ποινικός κώδικας. Η πρώτη και δεύτερη παράγραφος του αρθ. 225-1 ολοκληρώνεται από τις λέξεις των γενετικών χαρακτηριστικών τους. Η πρώτη παράγραφος του άρθρου 225-3 έχει αναθεωρηθεί ως ακολούθως:

"Ωστόσο, αυτές οι διακρίσεις τιμωρούνται από ποινικές ρήτρες που αναφέρονται στο προηγούμενο άρθρο εάν είναι βασισμένες στο γεγονός ότι η προβλεπόμενη γενετική εξέταση της οποίας το άτομο έχει μια μη διαγνωστική ασθένεια ή μια γενετική προδιάθεση σε μια ασθένεια πρέπει να ληφθεί υπόψη." Στην πρώτη παράγραφο του άρθρου 122-45 του κώδικα εργασίας οι λέξεις " των γενετικών τους χαρακτηριστικών έχουν προστεθεί (Nys, Dreezen, Vinck, 2002).

### **3.2.2. ΓΕΡΜΑΝΙΑ**

#### Δικαιώματα ασθενών

Η Γερμανία ούτε έχει υπογράψει, ούτε έχει επικυρώσει την ευρωπαϊκή Συνθήκη για την προστασία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων και την αξιοπρέπεια του ανθρώπου όσον αφορά την



εφαρμογή της βιολογίας και της ιατρικής. Στη Γερμανία, οι διατάξεις στο συνταγματικό νόμο εξετάζουν τα δικαιώματα των ασθενών και αναφέρονται στο δικαίωμα στη ζωή και στη σωματική ακεραιότητα. Τα δικαιώματα των ασθενών διαφυλάσσονται στο νόμο ασφάλισης υγείας του 1983 και στον κοινωνικό κώδικα. Εντούτοις, οι συντονισμένες ενέργειες στην υγειονομική περίθαλψη για τη δράση (Συντονισμός στην Υγειονομική Περίθαλψη) που προτάθηκε το 1992 λέει ότι οι υπάρχουσες παροχές πρέπει να συγκεντρωθούν σε ένα καταστατικό χάρτη για τα δικαιώματα των ασθενών.

### Εμπιστευτικότητα

Στο γερμανικό νόμο, ο παθολόγος είναι κάτω από ένα συμβατικό καθήκον να διατηρήσει την ιατρική εμπιστευτικότητα και ο κώδικας της επαγγελματικής ηθικής επιβάλλει έναν παρόμοιο καθήκον (§9) των επαγγελματικών κανόνων για γερμανούς γιατρούς υποχρεώνουν να διατηρήσουν την εμπιστευτικότητα για οποιεσδήποτε πληροφορίες που εμπιστεύονται σε αυτόν στην ικανότητά του ως γιατρός. Αυτή η υποχρέωση υπάρχει ακόμα και μετά από το θάνατο ασθενή.

Επιπλέον, το ζήτημα της εμπιστευτικότητας αντιμετωπίζεται στο ποινικό κώδικα. Η παράγραφος 203 δηλώνει ότι είναι μια τιμωρητέα παράβαση (με τη φυλάκιση μέχρι ενός έτους ή με ένα πρόστιμο) για οποιονδήποτε αποκαλύψει χωρίς έγκριση ένα γεγονός ότι ένα άλλο πρόσωπο του είπε εμπιστευτικά λόγω προηγούμενης επαγγελματικής του ικανότητας. Αυτό ισχύει για τους γιατρούς, οδοντίατρους, κτηνίατρους χειρουργούς, φαρμακοποιούς, μέλη ενός ελεγχόμενου ιδρύματος και αναγνωρισμένου ιατρικού επαγγέλματος και οι επαγγελματικοί κρατικοί αναγνωρισμένοι ψυχολόγοι. Ισχύει επίσης για τους βοηθούς των τελευταίων που ενεργούν σε επαγγελματική βάση και εκείνοι που εργάζονται για αυτούς για τη προετοιμασία επαγγέλματος.

Η αρχή της ιατρικής εμπιστευτικότητας λαμβάνει ακόμη και τη συνταγματική προστασία. Άρθρα 2 (1) (ελευθερία της αυτοδιάθεσης), και 1 (1) (σεβασμός της ανθρώπινης αξιοπρέπειας) βασικός νόμος έχουν ερμηνευθεί από το γερμανικό ομοσπονδιακό Συνταγματικό Δικαστήριο ως προστασία του δικαιώματος του ατόμου στο ιδιωτικό και προσωπικό χώρο ελεύθερη από την κρατική παρεμβολή και ως προστασία του δικαιώματος του ατόμου να αποφασίζει αυτόνομα για το εάν πρέπει να αποκαλυφθούν προσωπικά γεγονότα. Δεδομένου ότι όλη η κρατική αρχή δεσμεύεται από το σύνταγμα, το κράτος πρέπει να τηρήσει την αρχή της ιατρικής εμπιστευτικότητας ως τμήμα των δικαιωμάτων ιδιωτικότητας του ασθενή.

### Δικαιώματα και Γενετική ασθενών

Στη Γερμανία δεν υπάρχει κανένας συγκεκριμένος νομικός κανονισμός σχετικά με την εφαρμογή του γενετικού ελέγχου υπό μια στενή έννοια. Υπάρχουν εντούτοις, κανονισμοί σχετικά

με την εισαγωγή του ελέγχου ως στοιχεία σε Ποινικά Δικαστήρια δικαιοσύνης και μέσα στην πορεία της μήνυσης και του ελέγχου του. Λαμβάνοντας υπόψη τη σημασία των ζητημάτων, εντούτοις, η ομοσπονδιακή κυβέρνηση έχει αποφασίσει να προσαγορεύσει το γενετικό έλεγχο. Σαν πρώτο βήμα, η ομοσπονδιακή κυβέρνηση εξετάζει την επικύρωση του νόμου ιατρικών συσκευών, οδηγία 98/79/EC της 27ης Οκτωβρίου 1998, το οποίο, βάσει του κανονισμού της ΕΕ, μπορεί να εφαρμοστεί από τις 7 Ιουνίου 2000. Έκτοτε θα εξετάζει εάν και μέχρι ποιο σημείο υπάρχει ανάγκη για νομικούς κανονισμούς.

Όσον αφορά στην εφαρμογή του γενετικού ελέγχου, οι επαγγελματικές οργανώσεις και οι επαγγελματικές ενώσεις έχουν εκδώσει έναν μεγάλο αριθμό σχολίων και οδηγιών. Παραδείγματος χάριν, το 1998 το ιατρικό ομοσπονδιακό Συμβούλιο δημοσίευσε μια οδηγία για τη διάγνωση της γενετικής διάθεσης στο καρκίνωμα. Ένα σχόλιο για την αποκαλούμενη ανάλυση γονιδιώματος των υπαλλήλων έχει ήδη παρουσιαστεί. Η γερμανική κοινωνία για την ανθρώπινη γενετική σχολίασε επίσης το ζήτημα του γενετικού ελέγχου στο έγγραφο θέσης του 1996 και έκανε τις διάφορες δηλώσεις σε λεπτομερείς ερωτήσεις. Αυτές οι δηλώσεις βασίζονται στις αρχές της παροχής συμβουλών και της εκπαίδευσης, της αυτονομίας και της εμπιστευτικότητας. Εντούτοις, αυτά τα σχόλια και οι οδηγίες δεν έχουν έναν χαρακτήρα που να δεσμεύει νομικά, αλλά είναι μόνο συστάσεις στα μέλη τους.

Ένα σημαντικό βήμα προς τη νομοθεσία στην Ομοσπονδιακή Δημοκρατία της Γερμανίας έγινε το 1987 όταν μια κοινοβουλευτική ανακριτική επιτροπή που καθιερώθηκε από τη χαμηλότερη βουλή του Κοινοβουλίου, η Ομοσπονδιακή Βουλή, παρουσίασε την έκθεσή της σχετικά με «τις πιθανότητες και τους κινδύνους τεχνολογικού γονιδίου». Διάφοροι τομείς της ανθρώπινης γενετικής καλύφθηκαν έπειτα στο νόμο για την προστασία του ανθρώπινου εμβρύου το 1990, αν και οι περισσότερες σχετικές ερωτήσεις ακόμα δεν καλύπτονται από το νομικό νόμο. Αυτός ο νόμος ρυθμίζει την έρευνα και τη διάγνωση με εμβρυικό υλικό. Οι γενετικές εξετάσεις με εμβρυικά κύτταρα δεν επιτρέπονται. Υπάρχει μια εντατική συζήτηση για το ερώτημα κάτω από ποιες συνθήκες η γενετική εξέταση επιτρέπεται σε προχωρημένα στάδια της ανάπτυξης.

Το καταστατικό έγγραφο της γερμανικής κοινωνίας της ανθρώπινης γενετικής (Γερμανική κοινωνία για την ανθρώπινη γενετική=GfH) που δημοσιεύτηκε το 1996, υπογραμμίζει τη σημασία της αρχής της εμπιστευτικότητας. Η φύση των γενετικών πληροφοριών είναι τέτοια που είναι γενικά σημαντικό στην υγεία, τη ζωή και τα αναπαραγωγικά σχέδια όχι μόνο του προσώπου που επηρεάζεται, αλλά και της οικογένειας και των συγγενών τους. Συνεπώς, το GfH δηλώνει ότι τα γενετικά στοιχεία δεν πρέπει να είναι γενικά προσιτά, και πρέπει να προστατευθούν ιδιαίτερα από την έρευνα και το ενδιαφέρον τρίτων.

Τα γενετικά στοιχεία πρέπει να δοθούν μόνο όταν ενημερωθεί πλήρως το άτομο για τη χρησιμότητα και το σκοπό μετάδοσης των στοιχείων, και έχει δώσει τη γραπτή άδεια για τα στοιχεία που δίνονται. Κατά συνέπεια, το GfH συμβουλεύει ότι ένας ιατρικός γενετισιολόγος πρέπει μόνο να δώσει τα στοιχεία εάν ο ασθενής απευθύνει ρητώς ένα αίτημα για την απελευθέρωση των στοιχείων σε αυτόν, εάν ο σκοπός που δοθούν τα στοιχεία καθοριστεί, και εάν ο παθολόγος είναι ικανοποιημένος ότι ο ασθενής γνωρίζει όλες τις πιθανές συνέπειες της δημοσίευσης των στοιχείων.

Το GfH αναγνωρίζει ότι αυτές οι υποχρεώσεις υπερβαίνουν τη γενική έννοια της εμπιστευτικότητας στην ιατρική πρακτική, και ότι μπορούν μερικές φορές να συγκρουστούν με την ιατρική αρχή για να αποτρέψουν τη ζημιά και το πόνο σε έναν τρίτο. Αυτή η σύγκρουση θα προκύψει ιδιαίτερα εάν τα γενετικά στοιχεία είναι σχετικά με την υγεία άλλων οικογενειακών μελών και θα μπορούσαν να οδηγήσουν στην προληπτική ιατρική περίθαλψη. Το GfH συμβουλεύει ότι σε τέτοιες περιπτώσεις, ότι κι αν κάνει ο παθολόγος, θα συμβιβαστούν σημαντικές ηθικές αρχές.

Κατά συνέπεια, δεν μπορεί να υπάρξει κανένας γενικός κανόνας για το τι πρέπει να γίνει σε αυτές τις περιπτώσεις, κάθε περίπτωση πρέπει να εξεταστεί χωριστά, περιλαμβάνοντας όσο το δυνατόν περισσότερα από τα ενδιαφερόμενα μέλη γίνεται. Εντούτοις, εάν η ασθένεια δεν είναι ούτε θεραπεύσιμη ούτε αποτρέψιμη, το δικαίωμα στην αυτοδιάθεση σχετικά με τις γενετικές πληροφορίες πρέπει να προηγηθεί από τα συμφέροντα των τρίτων για τη λήψη εκείνων των πληροφοριών.

Το γραφείο της αξιολόγησης της τεχνολογίας στο γερμανικό Κοινοβούλιο (TAB) δημοσίευσε το 2000 μια έκθεση σχετικά με το γενετικό έλεγχο στη Γερμανία. Αυτό συνοψίζει τις προοπτικές έρευνας του ανθρώπινου γονιδίου και τους τρέχοντες τύπους ανάλυσης DNA και γενετικών ελέγχων που χρησιμοποιούνται στην ιατρική πρακτική. Δίνει επίσης μια επισκόπηση των ελέγχων που χρησιμοποιούνται για τη γενετική παροχή συμβουλών, τα προγενέθλια διαγνωστικά και τα γενετικά διαγνωστικά προ-εμφύτευσης. Η έκθεση επεκτείνεται στην τωρινή πρακτική και την πιθανή χρήση των γενετικών εξετάσεων στην απασχόληση και την ασφάλεια. Βάσει αυτής της ανάλυσης, η έκθεση περιγράφει τα προβλήματα που συνδέονται με το γενετικό έλεγχο και υποβάλλει συστάσεις σχετικά με τις πτυχές που εξετάζονται από τους κατάλληλους νομικούς κανόνες.

Για παράδειγμα, πρέπει να υπάρξουν κανόνες να προστατευθεί η επαρκής παροχή συμβουλών και να εγγυηθούν υψηλά ποιοτικά πρότυπα της διάγνωσης DNA. Η χρήση του γενετικού ελέγχου πρέπει να περιορίζεται σε ιατρικούς σκοπούς, θέματα δημόσιας ασφαλείας, ή στις εφαρμογές που είναι για το συμφέρον ενός ατόμου. Η έκθεση επίσης προτείνει τη προστασία των προσωπικών γενετικών στοιχείων, να αποτραπεί η άδικη διάκριση και οι επαγγελματικές

συμβουλές να γίνουν υποχρεωτικές. Το δικαίωμα ενός ατόμου να μη ξέρει οφείλει να σεβαστεί. Οι συντάκτες της έκθεσης προτείνουν επίσης νομικούς κανονισμούς για να εξασφαλιστεί ότι οι έλεγχοι στον εργασιακό χώρο χρησιμοποιούνται προς όφελος των υπαλλήλων και δεν οδηγούν στη διάκριση υπαλλήλων και υποψηφίων.

Ο νόμος εφαρμοσμένης γενετικής μηχανικής (Gentechnikgesetz) υπογραμμίζει τους ακόλουθους στόχους: (1) να προστατεύεται η ζωή και η υγεία των ανθρώπινων όντων, των ζώων και των φυτών από τις πιθανές απειλές της τεχνολογίας γονιδίων και (2) να δίνεται ένα νομικό πλαίσιο για έρευνα, ανάπτυξη και στήριξη των επιστημονικών, τεχνικών και οικονομικών δυνατοτήτων της τεχνολογίας γονιδίων.

Ένας αυξανόμενος αριθμός ομάδων Αυτό-υποστηριζόμενες διατύπωσαν συχνά από κοινού με τις ομάδες εμπειρογνομών συστάσεις για το γενετικό έλεγχο. Ένα σημαντικό παράδειγμα είναι οδηγίες για το μοριακό προληπτικό έλεγχο γενετικής στην ασθένεια Huntington, οι οποίες θεωρούνται τώρα υποχρεωτικές στην πρακτική εφαρμογή των εξετάσεων DNA.

Η έρευνα της Επιτροπής «Enquete» στο νόμο και την ηθική της σύγχρονης ιατρικής παρουσίασε πρόσφατα τη τελική έκθεσή του στον Πρόεδρο της γερμανικής Ομοσπονδιακής Βουλής. Δίνει μια άποψη του ηθικού, νομικού και επιστημονικού πλαισίου της σύγχρονης ιατρικής και υποβάλλει συστάσεις σχετικά με απαραίτητες νομοθεσίες και περαιτέρω έρευνα. Η έκθεση καλύπτει την υποβοηθούμενη αναπαραγωγή, συμπεριλαμβανομένης της γενετικής διάγνωσης προεμφύτευσης (PGD), και το χειρισμό των γενετικών στοιχείων. Επεκτείνεται επίσης σε έρευνα για άτομα ανίκανα να δώσουν ενημερωμένη συγκατάθεση, την θεραπεία τερματικών ασθενών, και της μεταμόσχευσης.

Ο χειρισμός των γενετικών στοιχείων είναι αυτό που αφορά το πληθυσμό και η Επιτροπή «Enquete» έχει κάνει αρκετές συστάσεις. Αυτή τη στιγμή δεν υπάρχει κανένας νόμος στη Γερμανία που να ρυθμίζει γενετικές πληροφορίες, εκτός από τους κανονισμούς σχετικά με την ιατροδικαστική ανάλυση DNA του 1997. Η επιτροπή έχει προσδιορίσει διάφορες περιοχές όπου η νομοθεσία απαιτείται. Αυτό περιλαμβάνει την πρόσβαση στη γενετική παροχή συμβουλών - και πριν από το γενετικό έλεγχο και αφού έχουν πραγματοποιηθεί οι εξετάσεις.

Επιπλέον, εξασφάλιση ποιότητας και οι μηχανισμοί ελέγχου για τις γενετικές εξετάσεις πρέπει να αναπτύσσονται και να εφαρμόζονται για να αποτραπεί το πρώιμο μάρκετινγκ των γενετικών εξαρτημάτων ελέγχου, για να προστατευτούν οι υψηλής ποιότητας εξετάσεις και για να εξασφαλιστεί αξιολόγηση κατάστασης προόδου των αποτελεσμάτων του ελέγχου. Η επιτροπή προτείνει ότι η κατάλληλη νομοθεσία πρέπει να εισαχθεί για να ρυθμιστεί η προστασία των γενετικών στοιχείων. Επίσης προτείνει ότι η γερμανική Ομοσπονδιακή Βουλή πρέπει να εξετάσει την εισαγωγή της νομοθεσίας για χρήση των γενετικών ελέγχων και το χειρισμό των

αποτελεσμάτων ελέγχου στον εργασιακό χώρο, για λόγους ασφάλισης, και ως τμήμα της γενετικής ανίχνευσης για φαρμακογενετικούς λόγους.

Ο γραμματέας προστασίας δεδομένων της γερμανικής ομοσπονδιακής κυβέρνησης, ο Dr Joachim Jakob, παρουσίασε την έκθεση προστασίας δεδομένων του το 2000. Αυτό δίνει μια επισκόπηση των τρεχόντων ζητημάτων προστασίας δεδομένων, συμπεριλαμβανομένης της εφαρμογής της ευρωπαϊκής οδηγίας προστασίας δεδομένων στη Γερμανία. Η έκθεση περιέχει τα κεφάλαια σχετικά με τα ζητήματα προστασίας δεδομένων εντός της αρμοδιότητας των μεμονωμένων κυβερνητικών υπηρεσιών. Δίνει έμφαση επίσης σε διάφορα προβλήματα που προκύπτουν από την απόκτηση, την αποθήκευση και την επεξεργασία των προσωπικών στοιχείων - συμπεριλαμβανομένου γενετικών στοιχείων-.

Μέχρι τώρα, ο χειρισμός των γενετικών στοιχείων έχει καλυφθεί μόνο από τη νομοθεσία γενικής προστασίας δεδομένων, στην οποία ο ομοσπονδιακός γραμματέας στοιχείων θεωρεί ανεπαρκή το σκοπό αυτό. Σε μια διάσκεψη τον Οκτώβριο του 2000, οι γραμματείς στοιχείων του ομοσπονδιακού και των ομόσπονδων κρατιδίων κυβερνήσεις ενίσχυσαν διάφορες αρχές προστασίας δεδομένων όσον αφορά την ανάλυση γονιδίου και ατομικά δικαιώματα για την αυτοδιάθεση που καθορίστηκαν από το 1989. Οι οδηγίες που προτάθηκαν σε αυτές τις συστάσεις είναι:

- Η ανάλυση γονιδιώματος πρέπει μόνο να επιτραπεί βάσει της ενημερωμένης συγκατάθεσης με εξαίρεση τις υποθέσεις σε Ποινικά Δικαστήρια ή προκειμένου να καθοριστεί η καταγωγή κάποιου ατόμου.
- Το δικαίωμα των ατόμων να ανακαλέσουν τη συγκατάθεσή τους οποιαδήποτε στιγμή επίσης πρέπει να καλύπτει την περαιτέρω χρήση των προσωπικών γενετικών στοιχείων.
- Οι γενετικοί έλεγχοι πρέπει να πραγματοποιηθούν με βάση συγκεκριμένο σκοπό, δηλαδή ο τύπος γενετικής ανάλυσης που χρησιμοποιείται σε οποιαδήποτε περίπτωση πρέπει να είναι σχετικός με το σκοπό του ελέγχου και να παραγάγει ένα ελάχιστο των επιπρόσθετων γενετικών στοιχείων.
- Πρέπει να υπάρξει μια έρευνα για το εάν οι γενετικές εξετάσεις πρέπει να χορηγηθούν κατόπιν άδειας από κάποια κυβερνητική αρχή. Υπάρχουν ήδη επιχειρήματα για τη χορήγηση άδειας της χρήσης των εξετάσεων DNA.
- Η χρήση γονιδιακής ανάλυσης στο δικαστήριο πρέπει να περιορίζεται όσον αφορά τον προσδιορισμό της ταυτότητας ενός ατόμου. Περαιτέρω γενετικές εξετάσεις δεν πρέπει να πραγματοποιηθούν.
- Η χρήση του γενετικού ελέγχου στην εργασία πρέπει να απαγορεύεται ρητά. Οποιοσδήποτε εξαιρέσεις από αυτό τον κανόνα πρέπει να καθοριστούν από επαρκείς κανονισμούς. Ο γενετικός έλεγχος στην εργασία εθελοντικά δεν πρέπει να επιτραπεί.

- Ο γενετικός έλεγχος για ασφαλιστικούς λόγους θεωρείται περιττός και δε συμβιβάζεται με τις αρχές των ασφαλιστών να καλύπτουν - και να μην αποκλείουν - τους κινδύνους.
- Για την προγενέθλια γενετική διάγνωση, ο γενετικός έλεγχος πρέπει να περιοριστεί σε καταστάσεις που μπορούν να αντιμετωπιστούν ή που είναι αρκετά σοβαροί στο να δικαιολογήσουν μια νόμιμη άμβλωση. Η γενετική ανίχνευση σε νεογέννητα πρέπει μόνο να επιτραπεί για την έγκαιρη διάγνωση των καταστάσεων που μπορούν να αντιμετωπιστούν. Πρέπει να δοθεί το δικαίωμα στους γονείς να λάβουν τη δική τους ενημερωμένη απόφασή σχετικά με το εάν ο γενετικός έλεγχος πρέπει ή όχι να διεξαχθεί (Karlic & Horak, 1998; Nys, Dreezen, Vinck, 2002).

### 3.2.3 ΙΤΑΛΙΑ

#### Δικαιώματα ασθενών

Αν και υπογράψει, η Ιταλία ακόμα δεν έχει επικυρώσει την ευρωπαϊκή Συνθήκη για την προστασία των ανθρώπινων δικαιωμάτων και την αξιοπρέπεια του ανθρώπου όσον αφορά την εφαρμογή της βιολογίας και της ιατρικής

Ο ιατρικός κώδικας δεοντολογίας που υιοθετείται από την εθνική ομοσπονδία παθολόγων (Dei Medici Ordini degli Federazione Nazionale) στις 15 Ιουλίου 1989, δεν έχει πάρει το δεσμευτικό χαρακτήρα ενός νόμου στο ιταλικό σύστημα. Συνεπώς ο κώδικας δεν μπορεί να επικαλεσθεί και δεν αντιπροσωπεύει έναν μη εκλέξιμο κανονισμό που ρυθμίζει το λειτουργικό πεδίο της επαγγελματικής οργάνωσης.

Ένα από τα σημαντικότερα ζητήματα του κώδικα είναι οι κανονισμοί σχετικά με σχέση μεταξύ του παθολόγου και του ασθενή: η υποχρέωση να σταματήσει από αυτό που αποκαλείται θεραπευτική ή διαγνωστική εμμονή (άρθρο 20) και υποχρέωση να σταματήσει από κάθε διαγνωστική ή θεραπευτική πράξη «όταν δεν δίνει ρητή συγκατάθεση ο ικανός ασθενής» (άρθρο 40). Σχετικά με τη θεραπεία πρέπει να γίνεται ενημέρωση για τη σαφέστερη πιθανή διάγνωση, την πρόγνωση, τις θεραπευτικές προοπτικές και τις συνέπειές τους, τα όρια της ιατρικής γνώσης που λαμβάνεται υπόψη και το σεβασμό του δικαιώματος του ατόμου. Αυτές είναι πληροφορίες που ο παθολόγος πρέπει να παρέχει στον ασθενή, ανάλογα με το πολιτιστικό επίπεδο και τη δύναμη διάκρισής του. (Άρθρο 39)

Στο 24 και το 25 Ιουνίου 1995 η εθνική ομοσπονδία της σειράς-διάταξης παθολόγων έχει υιοθετήσει το νέο κώδικα ιατρικής δεοντολογίας που γνωρίζοντας ότι η αξία του νόμου της περιορίζεται σε αυτήν την επαγγελματική οργάνωση έχει εισαγάγει σημαντικές καινοτομίες σχετικά με τον προηγούμενο κώδικα, από το 1989. Είναι σημαντικό να αναφερθεί ιδιαίτερα στο πεδίο των κανόνων σχετικά με «τη πληροφόρηση και τη συγκατάθεση του ασθενή (άρθρο 29/34),

και την απαγόρευση του παθολόγου να εκτελεί οποιαδήποτε διαγνωστική ή θεραπευτική πράξη χωρίς την ενημερωμένη συγκατάθεση του ασθενή (άρθρο 31), τη δυνατότητα ενημέρωσης των συζύγων μόνο εάν ο ασθενής το επιτρέπει (άρθρο 30), την υποχρέωση του παθολόγου να ενημερώσει τις δικαστικές αρχές το συντομότερο δυνατόν σε περίπτωση που ο νομικός φύλακας αρνείται την εφαρμογή των απαραίτητων μεταχειρίσεων των ανηλίκων ή των ανίκανων ενηλίκων που δεν μπορούν να αναβληθούν (άρθρο 32), και τους κανονισμούς σχετικά με τις παρεμβάσεις στο γονιδίωμα και στη σύλληψη (άρθρο 42), οι οποίες επιτρέπονται μόνο εάν στοχεύουν στην εμπόδιση και τη διόρθωση των παθολογιών που βρίσκονται στο έμβρυο». Ο γενετικός χειρισμός απαγορεύεται όπως και να 'χει.

### Εμπιστευτικότητα

Σύμφωνα με το άρθρο 30 του νέου ιταλικού κώδικα της Ιατρικής Ηθικής πληροφορίες μπορούν να παρασχεθούν σε έναν σύζυγο υπό τον όρο ότι ο ασθενής το δέχεται. Σε περίπτωση σοβαρού κινδύνου στην υγεία ή τη ζωή οποιουδήποτε τρίτου οι πληροφορίες μπορούν να δοθούν χωρίς συγκατάθεση.

### Δικαιώματα και Γενετική ασθενών

Στις δεοντολογικές οδηγίες για τους γιατρούς δεν υπάρχει καμία διάταξη σχετικά με τη γενετική δοκιμή. Ένας από τους εθνικούς στόχους Επιτροπής βιοηθικής (οργάνωση το 1988) είναι να εκφραστούν απόψεις και να προταθούν λύσεις με σκοπό την προετοιμασία των νομοθετικών πράξεων, για την εξέταση ηθικών και νομικών προβλημάτων που μπορούν να προκύψουν ως αποτέλεσμα της προόδου της έρευνας και της εμφάνισης των πιθανών νέων προβλημάτων κλινικού ενδιαφέροντος, λαμβάνοντας υπόψη τη διατήρηση των θεμελιωδών ανθρωπίνων δικαιωμάτων και της ανθρωπίνης αξιοπρέπειας και άλλων αξιών όπως εκφράζονται στο συνταγματικό χάρτη και στα διεθνή όργανα που υποστηρίζονται από την Ιταλία.

Οι ομάδες εργασίας για τις καλύτερες πρακτικές οδηγίες για συγκεκριμένες γενετικές δοκιμές είναι ενεργές στην ιταλική κοινωνία της ανθρωπίνης γενετικής (S.I.G.U.).

Το 1997 η ιταλική κυβέρνηση (Presidenza del Consiglio dei Ministri-Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie and Istituto Superiore di Sanità) έχει οργανώσει μια ομάδα εργασίας για να προετοιμαστούν οι εθνικές οδηγίες για τη γενετική δοκιμή. Ένα πρώτο πρόχειρο του κειμένου έλαβε τη γενική έγκριση της Επιτροπής στις 18 Δεκεμβρίου 1998, αλλά ενημερώθηκε λαμβάνοντας υπόψη τη Ευρωπαϊκή Συνθήκη Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων και τη βιοιατρική και τις περαιτέρω εξελίξεις στη βιοηθική συζήτηση. Η κατάσταση στη γενετική δοκιμή εγκρίθηκε οριστικά από την εθνική Επιτροπή βιοηθικής στις 19 Νοεμβρίου 1999.

Οι γενικοί στόχοι είναι:

- να εξασφαλιστεί η ασφάλεια και η αποτελεσματικότητα των πρόσφατα εισαχθεισών γενετικών δοκιμών και των ήδη υπαρχουσών
- να καθοριστούν τα κριτήρια για την εξασφάλιση ποιότητας των εργαστηρίων που εκτελούν τις γενετικές δοκιμές
- να εξασφαλιστεί και η επαρκής συμβουλή και η ελεύθερη απόφαση των ατόμων και των οικογενειών αυτό περιλαμβάνει την κοινωνική και ψυχολογική υποστήριξη από τους καταρτισμένους επαγγελματίες και μια ιδιαίτερη προσοχή στα προβλήματα σχετικά με την ηθική και τη μυστικότητα.

Μερικά θέματα που αξίζουν μια συγκεκριμένη ανησυχία έχουν προσδιοριστεί, δηλαδή: γενετικός έλεγχος για την προγενέθλια διάγνωση, γενετικός έλεγχος για την ευαισθησία στον καρκίνο, γενετικός έλεγχος για τις σπάνιες ασθένειες. Η εφαρμογή των κριτηρίων που καθορίζονται στις οδηγίες θα συμβάλουν στην ενσωμάτωση του γενετικού ελέγχου στο ιταλικό εθνικό σύστημα δημόσιας υγείας.

Άρθρο 16 του νόμου αριθ. 291 της 30ης Ιουλίου 1999 που περιέχουν διατάξεις σχετικά με επεξεργασία των προσωπικών στοιχείων για λόγους ιστορικού, των στατιστικών και της επιστημονικής έρευνας, που αφορά συγκεκριμένα τα γενετικά στοιχεία δηλώνει ότι: «Η επεξεργασία των γενετικών στοιχείων, ανεξάρτητα από ποιος τους επεξεργάζεται, επιτρέπεται μόνο όταν εγκρίνεται συγκεκριμένα από τον εγγυητή (οργάνωση αρχής βάσει του νόμου αριθ. 675 της 31ης Δεκεμβρίου 1996)»

Προστασία των προσώπων και άλλων θεμάτων στην περίπτωση επεξεργασίας των προσωπικών στοιχείων, τα οποία, μέσα στην ευρεία έννοια της επεξεργασίας προσωπικών στοιχείων που παρέχεται από το άρθρο 1, παράγραφος 2, υποενότητα β, είναι χωρίς αμφιβολία εφαρμόσιμη και σε γενετικούς ελέγχους, αφού εισακούστηκε η άποψη του υπουργού Υγείας, ο οποίος ζήτησε την άποψη του ανώτερου Συμβουλίου υγείας για αυτόν το λόγο. Η επεξεργασία που εγκρίνεται από τον εγγυητή μπορεί να συνεχιστεί έως ότου εκδοθεί το ζήτημα από την έγκριση που προβλέπεται στο παρόν άρθρο μέσα σε δώδεκα μήνες αφού τα στοιχεία τεθούν σε λειτουργία.

Συνεπώς, η λεπτότητα του ζητήματος των γενετικών στοιχείων οδήγησε σε περαιτέρω νομοθετικά βήματα για να περιβάλει το ζήτημα της έγκρισης από την αρχή εγγύησης με τις περαιτέρω προφυλάξεις, έχει ως εξής:

- 1) πρέπει να είναι συγκεκριμένο και να μην ισχύει για τη θεραπεία των στοιχείων υγείας
- 2) είναι απαραίτητο για την επεξεργασία των γενετικών στοιχείων που εκτελούνται από οποιοδήποτε άτομο (και όχι μόνο αυτά που πραγματοποιούνται από τις δημόσιες υπηρεσίες)
- 3) υποβάλλεται στην



έγκριση του υπουργού Υγείας (αν και δεν είναι σαφές εάν αυτή η έγκριση είναι δεσμευτική ή όχι)  
4) φαίνεται να υπονοεί μια ικανότητα σχετικά με τον προσδιορισμό των περιπτώσεων (και έτσι των σκοπών) για τις οποίες η επεξεργασία επιτρέπεται (Nys, Dreezen, Vinck, 2002).

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4<sup>ο</sup>

### **Ο ρόλος της γενετικής συμβουλευτικής**

#### 4.1 Γενετική Συμβουλευτική

Η γενετική συμβουλευτική είναι μια διαδικασία επικοινωνίας με τα άτομα και τις οικογένειες που έχουν μια γενετική ασθένεια ή βρίσκονται σε κίνδυνο για μια τέτοια ασθένεια. Ο σκοπός της γενετικής συμβουλευτικής είναι να τους παρέχει πληροφορίες για την κατάστασή τους, να διερευνά τις προσωπικές συνέπειες αυτών των πληροφοριών, και να διευκολύνει μετά από καλή πληροφόρηση τα ζευγάρια σε κίνδυνο να πάρουν αποφάσεις σχετικά με την τεκνοποιία. Ο παρακάτω ορισμός της γενετικής συμβουλευτικής υιοθετήθηκε από την Αμερικανική Εταιρεία Γενετικής του Ανθρώπου το 1975 (Από την Επιτροπή για τη Γενετική Συμβουλευτική).

Η γενετική συμβουλευτική ασχολείται με τα προβλήματα που σχετίζονται με την εμφάνιση ή τον κίνδυνο εμφάνισης μιας γενετικής ασθένειας σε μια οικογένεια. Αυτή η διαδικασία αφορά στην προσπάθεια ενός ή περισσότερων κατάλληλα εκπαιδευμένων επιστημόνων να βοηθήσουν το άτομο ή την οικογένεια (α) να καταλάβει τα ιατρικά δεδομένα, συμπεριλαμβανομένης της διάγνωσης, της πιθανής πορείας της ασθένειας και της διαθέσιμης αντιμετώπισης, (β) να εκτιμήσει τον τρόπο που η κληρονομικότητα συμβάλλει στην ασθένεια και τον κίνδυνο επανεμφάνισής της σε συγκεκριμένους συγγενείς, (γ) να εξετάσει τις εναλλακτικές λύσεις για την αντιμετώπιση του κινδύνου επανεμφάνισης, (δ) να επιλέξει την πορεία δράσης που φαίνεται σ' αυτούς καλύτερη σε σχέση με το δικό τους κίνδυνο, τους στόχους της οικογένειάς τους και τις δικές τους ηθικές και θρησκευτικές αντιλήψεις και να ενεργήσει σύμφωνα μ' αυτή την απόφαση και (ε) να προσαρμοσθεί όσο το δυνατόν καλύτερα στην ασθένεια ενός προσβεβλημένου μέλους της οικογένειας ή/και τον κίνδυνο επανεμφάνισης αυτής της ασθένειας (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 4.2 Πιστοποίηση της ειδικότητας της Γενετικής Συμβουλευτικής

Με τη ραγδαία πρόοδο στον τομέα της χαρτογράφησης των γονιδίων που είναι υπεύθυνα για τις ανθρώπινες ασθένειες, ο γενετιστής έχει γίνει στην πραγματικότητα το σημείο εκκίνησης της δράσης. Η Αμερικανική Επιτροπή της Ιατρικής Γενετικής (ABMG, American Board of Medical Genetics), που ιδρύθηκε το 1979, άρχισε να πιστοποιεί την ειδικότητα της Ιατρικής Γενετικής και της Γενετικής Συμβουλευτικής το 1981. Ο σημαντικός ρόλος των ιατρών γενετιστών ως μια νέα εκκολλαπτόμενη ιατρική ειδικότητα αναγνωρίστηκε το 1991, όταν η Αμερικανική Επιτροπή των Ιατρικών Ειδικοτήτων (ABMS, American Board of Medical Specialties) αναγνώρισε την ABMG

ως μέλος της επιτροπής, το πρώτο νέο μέλος μέσα σε 12 χρόνια. Το Αμερικανικό Κολλέγιο των Ιατρών Γενετιστών ιδρύθηκε το 1991 με σκοπό να αντιπροσωπεύσει την κοινότητα των ιατρών γενετιστών και έγινε δεκτό το 1996 από την Επιτροπή των Εκπροσώπων του Αμερικανικού Ιατρικού Συλλόγου. Τέλος το 1993 ιδρύθηκε μια ξεχωριστή Αμερικανική Επιτροπή των Γενετικών Συμβούλων με σκοπό την παροχή άδειας στους γενετικούς συμβούλους.

Η κλινική αντιμετώπιση των ασθενών με γενετικές ασθένειες αφορά πολλές από τις τεχνικές διάγνωσης και θεραπείας που χρησιμοποιούνται σε άλλες ιατρικές ειδικότητες. Μεγάλη έμφαση στην ιατρική γενετική όμως δίνεται στην πρόληψη ή/και την αποφυγή της ασθένειας. Κεντρικές σ' αυτή την προσέγγιση είναι οι έννοιες της προσυμπτωματικής διάγνωσης, της παροχής γενετικής συμβουλευτικής, της χρήσης προγραμμάτων γενετικού ελέγχου και της προγεννητικής διάγνωσης (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 4.3 Από ποιους ασκείται και σε ποιούς απευθύνεται η Γενετική Συμβουλευτική

Η Γενετική Συμβουλευτική ασκείται από ειδικευμένους επιστήμονες (“genetic counselors”), που στην χώρα μας υπάρχουν ελάχιστοι. Στην πράξη γενετική συμβουλευτική και καθοδήγηση ασκεί κάθε ιατρός που έρχεται σε επαφή με άτομα που φέρουν γενετική νόσο ή είναι φορείς ή απλά διερευνώνται για τέτοιας φύσης νόσημα. Αυτό απλά σημαίνει ότι γενετική συμβουλευτική είναι υποχρεωμένος να κάνει ο Παιδίατρος (γενετικά νοσήματα στην παιδική ηλικία), ο Ογκολόγος (κληρονομικοί καρκίνοι), ο Κλινικός Γενετιστής, ο κυτταρογενετιστής, ο Μοριακός Βιολόγος και ιατροί ή επιστήμονες άλλων ειδικοτήτων που ασχολούνται με την διάγνωση των γενετικά καθοριζόμενων νοσημάτων. Ειδικότερα όμως με την γενετική συμβουλευτική στην διάρκεια της εγκυμοσύνης ή πριν από αυτήν ασχολείται ο Μαιευτήρας Γυναικολόγος που έχει εξειδικευθεί στο αντικείμενο του Προγεννητικού Ελέγχου και της Γενετικής Καθοδήγησης. Είναι ευνόητο ότι για την επιτυχή άσκηση γενετικής συμβουλευτικής χρειάζεται η συνδρομή και άλλων συναφών ειδικοτήτων όπως Κοινωνικού Λειτουργού, Ψυχολόγου, καθώς και κυρίως η εργαστηριακή υποδομή, που κυρίως υπάρχει σε Πανεπιστημιακά Κέντρα της χώρας ή σε ορισμένα μεγάλα ιδιωτικά κέντρα.

Η γενετική συμβουλευτική απευθύνεται σε διαφορετικές κατηγορίες ζευγαριών που επιθυμούν την τεκνοποίηση και όπου το κύριο πρόβλημα φαίνεται διαφορετικό, αλλά η προσέγγισή του εκ μέρους του ιατρού στηρίζεται στις ίδιες αρχές και μεθόδους που επιγραμματικά συνοψίζονται ως εξής:

α) παρόντες σε κάθε συζήτηση είναι και τα δύο μέλη του ζευγαριού και το πρόβλημα τίθεται και αντιμετωπίζεται ως κοινή υπόθεση.

β) αποφεύγονται ο «στιγματισμός» και η «ενοχοποίηση» του άνδρα ή της γυναίκας που φέρει νόσο που πιθανά δημιουργεί προβλήματα σε μελλοντική γονιμότητα ή που φαίνεται καταρχήν να είναι ο υπεύθυνος για την μη επίτευξη μιας επιτυχούς κύησης (π.χ. η γυναίκα σε περιπτώσεις επανειλημμένων αποβολών ή ο ολιγοσπερμικός άνδρας σε περίπτωση υπογονιμότητας).

γ) παρατίθενται οι τεράστιες δυνατότητες που προσφέρονται σήμερα για τον επαρκή έλεγχο του ζευγαριού πριν την εγκυμοσύνη, αλλά και για τον ικανοποιητικό έλεγχο του αναπτυσσόμενου εμβρύου. Παράλληλα όμως πρέπει να γίνει κατανοητό στο ζευγάρι ότι η παρουσία συγγενών ανωμαλιών είναι συχνή και η παρουσία επιπλοκών στην εξέλιξη της εγκυμοσύνης είναι πιθανή. Για αυτό ακριβώς τους λόγους επιβάλλεται ο έλεγχος πριν την εγκυμοσύνη, η γενετική συμβουλευτική και ο προγεννητικός έλεγχος, που θα μειώσουν την πιθανότητα γέννησης παιδιού με μείζονες δυσπλασίες, την δυσμενή εξέλιξη της εγκυμοσύνης καθώς και την περιγεννητική νοσηρότητα και θνητότητα (Δρακοπούλου, 2007).

Η γενετική συμβουλευτική για να έχει το επιθυμητό αποτέλεσμα οφείλει να ακολουθήσει μια μεθοδολογία που περιλαμβάνει τα παρακάτω στάδια:

1. οικογενειακό ιστορικό και κατάρτιση γενεαλογικού δένδρου,
2. κλινική εξέταση,
3. διάγνωση,
4. συμβουλευτική (καθοδήγηση),
5. παρακολούθηση

(Connor, Ferguson-Smith, 1997).

#### 4.3.1 Οικογενειακό ιστορικό και κατάρτιση γενεαλογικού δένδρου

Το οικογενειακό ιστορικό παίζει κεντρικό ρόλο στην κλινική γενετική. Αν ληφθεί και εξηγηθεί σωστά, είναι ένα από τα πιο χρήσιμα και εύκολα προσβάσιμα εργαλεία στη διάθεση των γιατρών, που αντιμετωπίζουν άτομα με γενετικές ασθένειες (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Η λήψη ενός οικογενειακού ιστορικού αρχικά παρέχει βοήθεια για να φθάσει κανείς στη σωστή διάγνωση. Δεύτερον καθορίζει μια ακριβή πρόγνωση. Η τρίτη και πιο σημαντική χρήση του οικογενειακού ιστορικού είναι για την προσυμπτωματική διάγνωση της γενετικής ασθένειας και την πρόληψη ή αποφυγή της κλινικής ασθένειας. Η σωστή ερμηνεία των πληροφοριών του οικογενειακού ιστορικού επιτρέπει να δοθεί γενετική συμβουλευτική σε άτομα ή οικογένειες σε κίνδυνο και επιτρέπει την πρόωπη διάγνωση και θεραπεία των γενετικών ασθενειών. Συγκεκριμένα, επιτρέπει στον ιατρό να επικεντρώσει την παρέμβασή του σε ένα καθορισμένο μικρό πληθυσμό που βρίσκεται σε μεγάλο κίνδυνο. Είναι ολοφάνερο ότι η δυνατότητα παρέμβασης συμβαδίζει με

την ευθύνη παροχής ιατρικών υπηρεσιών, όχι μόνο στο συγκεκριμένο ασθενή, αλλά και σε άλλα μέλη της οικογένειας που βρίσκονται σε κίνδυνο για την ασθένεια (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Με τις πληροφορίες που έχουν συλλεχθεί από το ιστορικό καταρτίζεται ένα γενεαλογικό δένδρο με τη χρήση ορισμένων καθιερωμένων γενετικών συμβόλων.

#### 4.3.2 Πως γίνεται η λήψη ενός οικογενειακού ιστορικού

Το οικογενειακό ιστορικό δεν πρέπει να είναι μακροσκελές, αλλά πρέπει να είναι προσεκτικό. Πολύ σημαντικό είναι ότι πρέπει να επικεντρώνεται στο παρόν κλινικό πρόβλημα. Παρόλο που στο οικογενειακό ιστορικό συνήθως περιλαμβάνεται και το "περασμένο ιατρικό ιστορικό", και το "κοινωνικό ιστορικό", είναι περισσότερο σχετικό και χρήσιμο όταν είναι τμήμα της "παρούσας νόσου". Έτσι, όταν κάποιος λαμβάνει το οικογενειακό ιστορικό θα πρέπει αρχικά να ρωτά για το ίδιο το νόσημα ή νοσήματα σχετικά με αυτό που έχει βρεθεί στην περίπτωση του ασθενούς που μελετάται κι όχι για έναν κατάλογο ασθενειών "οικογενούς τάσης". Αν υπάρχει υποψία καρδιακής νόσου για τον ασθενή, τότε θα πρέπει να ερωτηθεί αν άλλα μέλη της οικογένειας έχουν καρδιακή νόσο ή νοσήματα σχετικά με καρδιακή νόσο, όπως είναι ο σακχαρώδης διαβήτης και η υπέρταση. Επιπλέον ρωτά σχετικά με ασθένειες που μπορούν να προληφθούν ή να θεραπευθούν. Συνεπώς εκτός από τις ερωτήσεις για τις νόσους που σχετίζονται με το παρόν πρόβλημα του ασθενή, αξίζει τον κόπο να τον ρωτήσουμε και σχετικά με την υπέρταση, την πρώιμη στεφανιαία νόσο, την πρώιμη εμφάνιση καρκίνου ή την προσβολή πολλαπλών μελών της οικογένειας από καρκίνο (ιδιαίτερα του μαστού ή του παχέος εντέρου) ή το θάνατο σε νεαρή ηλικία από οποιαδήποτε αιτία. Μ' αυτό τον τρόπο κάποιος μπορεί να ελέγξει άτομα με μεγαλύτερο κίνδυνο από το μέσο όρο για κοινές ασθένειες όπως είναι η υπέρταση, η στεφανιαία νόσος και ο καρκίνος.

Επίσης ο ασθενής πρέπει να ερωτηθεί ειδικά για τους πρώτου βαθμού συγγενείς (γονείς, αδέρφια και παιδιά) που μοιράζονται το 50% των γονιδίων τους με το άτομο-δείκτη, για την ηλικία τους, την κατάσταση υγείας και αν έχουν πεθάνει, την ηλικία και αιτία θανάτου. Θα πρέπει να γίνουν ερωτήσεις ειδικά για θανάτους βρεφών, επειδή αυτοί μερικές φορές δεν αναφέρονται. Σε πολλές περιπτώσεις οι πληροφορίες ότι ορισμένοι συγγενείς δεν έχουν προσβληθεί μπορεί να είναι χρήσιμες. Όταν έχουμε να κάνουμε με μια γνωστή γενετική ασθένεια, είναι σημαντικό να ρωτήσουμε σχετικά με πληροφοριακούς συγγενείς. Οι πληροφορίες που λαμβάνονται σχετικά με αυτούς τους άλλους συγγενείς μπορεί να χρησιμοποιηθούν για να τους παρασχεθεί πρώιμη παρέμβαση ή πρόληψη ασθένειας.

Επειδή μερικές γενετικές ασθένειες εμφανίζουν εντυπωσιακές διαφορές στη συχνότητα τους σε διαφορετικές φυλετικές και εθνικές ομάδες, είναι χρήσιμο να καταγραφεί η φυλετική και εθνική προέλευση της οικογένειας. Τέλος, αν και η αιμομιξία είναι ασυνήθης σήμερα, θα πρέπει κανείς να εξετάσει και αυτή την πιθανότητα όσον αφορά στους γονείς ενός ατόμου που είναι ύποπτο ότι έχει μια σπάνια αυτοσωματική υπολειπόμενη ασθένεια.

Συχνά, σε μια κατάσταση επείγουσας ανάγκης, η λήψη του οικογενειακού ιστορικού αναβάλλεται. Όταν όμως μια τέτοια πληροφορία θα μπορούσε να είναι χρήσιμη στη διάγνωση, θα πρέπει να θυμάται κανείς ότι παίρνει μόνο ένα λεπτό για να ρωτήσει αν ο ασθενής έχει οικογενειακό ιστορικό σχετικών νοσημάτων ή όχι. Το οικογενειακό ιστορικό δεν είναι στατικό. Καθώς τα άτομα μεγαλώνουν, αυξάνουν οι πιθανότητες να εκδηλώσουν γενετικές ασθένειες όψιμης έναρξης. Καθώς οι οικογένειες που βρίσκονται σε κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με γενετικές ασθένειες, αποκτούν περισσότερα παιδιά, μπορούν να ληφθούν περισσότερες πληροφορίες. Έτσι οι πληροφορίες του οικογενειακού ιστορικού πρέπει να ανανεώνονται (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 4.3.3 Κλινική εξέταση

Θα πρέπει να γίνεται λεπτομερής εξέταση του ασθενή η οποία ωστόσο διαφέρει από την κοινή κλινική εξέταση, κατά το ότι πρέπει να περιγράφονται με κάθε λεπτομέρεια τυχόν δυσμορφικοί χαρακτήρες του. Ως δυσμορφικός χαρακτηρίζεται ένας χαρακτήρας όταν βρίσκεται έξω από τα συνήθη όρια που συναντούμε στο γενικό πληθυσμό.

Η απλή κλινική εικόνα κατά την εξέταση δεν αρκεί και είναι δυνατόν να οδηγήσει σε λανθασμένα συμπεράσματα, γι' αυτό θα πρέπει να γίνονται ακριβείς μετρήσεις όπως π.χ. η μέτρηση της απόστασης των ματιών ή η ακριβής καταγραφή διαφόρων σωματικών παραμέτρων (π.χ. ακριβής μέτρηση του ύψους σε κοντά άτομα).

Οι διάφορες μετρήσεις κυμαίνονται γύρω από κάποια φυσιολογικά όρια το εύρος των οποίων εξαρτάται από την ηλικία και το φύλο. Ένας χαρακτήρας που βρίσκεται έξω από τα όρια αυτά θεωρείται δυσμορφικός. Εάν για παράδειγμα το ύψος του σώματος και η περίμετρος της κεφαλής έχουν μια απόκλιση από το μέσο όρο 10%, ενώ η απόσταση μεταξύ των ματιών αποκλίνει περισσότερο του 10% από το μέσο όρο, τότε θεωρούμε ότι το άτομο παρουσιάζει ένα σχετικό υπερτηλορισμό.

Σε ασθενείς με πολλαπλές δυσμορφίες πρέπει να υπολογίσει κανείς το ενδεχόμενο, αυτές να εμπίπτουν στα πλαίσια ενός συνδρόμου. Σύνδρομο είναι η μη τυχαία εμφάνιση στο ίδιο άτομο δυο ή περισσότερων ανωμαλιών οι οποίες έχουν κοινή αιτιολογία. Τα περισσότερα σύνδρομα

χαρακτηρίζονται από πολλά παθολογικά γνωρίσματα. Μερικά από αυτά είναι τόσο γενικευμένα, ώστε αποτελούν παθογνωμονικά στοιχεία της νόσου.

Στην κλινική εξέταση έχει σημασία ο γενικός τύπος της δυσμορφίας και όχι τόσο τα μεμονωμένα δυσμορφικά χαρακτηριστικά. Αυτά συχνά μεταβάλλονται με την ηλικία, ώστε είναι σκόπιμο ένας ασθενής με τέτοιους χαρακτήρες να επανεξετάζεται για επιβεβαίωση της αρχικής διάγνωσης (Connor, Ferguson-Smith, 1997· Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 4.3.4 Διάγνωση

Προκειμένου να δοθούν ορθές και ακριβείς γενετικές συμβουλές, είναι απαραίτητο να τεθεί με κάθε δυνατή ακρίβεια η διάγνωση. Το λεπτομερές οικογενειακό ιστορικό και η κλινική εξέταση μπορεί να πλησιάσουν αρκετά σε μια ορθή διάγνωση, αλλά είναι πιθανόν να χρειασθεί να συμπληρωθούν με πρόσθετες εξετάσεις. Είναι πιθανόν να χρειασθεί ένας μεγάλος αριθμός τέτοιων εξετάσεων, όπου γίνεται ανάλυση του DNA, καθώς και χρωμοσωμική ανάλυση (Connor, Ferguson-Smith, 1997).

#### 4.3.5 Γενετική καθοδήγηση

Η ακριβής διάγνωση μιας γενετικής νόσου είναι πρωταρχικής σημασίας και γι' αυτό πρέπει πάντοτε να προηγείται οποιασδήποτε προσπάθειας για γενετική καθοδήγηση. Σε κάθε συνεδρία γενετικής καθοδήγησης ο γιατρός θα πρέπει να αφιερώνει τον απαιτούμενο χρόνο. Ο χρόνος αυτός είναι δυνατόν να είναι περιορισμένος (κάτω από 30 λεπτά) αλλά και ανεπαρκής. Ο χώρος που θα γίνεται η συνάντηση έχει επίσης μεγάλη σημασία. Πρέπει να εξασφαλίζει ηρεμία και διακριτικότητα.

Η γενετική καθοδήγηση θα πρέπει να λαμβάνει υπόψιν της όλα τα δεδομένα που σχετίζονται με τη γενετική πάθηση και για λόγους κατανόησης να είναι προσαρμοσμένη κάθε φορά στο μορφωτικό επίπεδο του πάσχον. Περιγραφές περίπλοκες και δυσνόητες πρέπει να αποφεύγονται. Ένας τρόπος προσέγγισης είναι να αρχίζει κανείς με μια γενική περιγραφή της γενετικής πάθησης, τις επιπλοκές, το ιστορικό, την πρόγνωση και τη θεραπευτική ή άλλου είδους αντιμετώπιση. Στη συνέχεια, ίσως και με τη βοήθεια κάποιου διαγράμματος, ο σύμβουλος θα πρέπει να αναφερθεί στον κίνδυνο επανεμφάνισης της νόσου στην οικογένεια.

Όσοι προσέρχονται για γενετική καθοδήγηση πολύ συχνά αισθάνονται ενοχές ή στιγματισμένοι εξαιτίας λαϊκών και απλουστευτικών δοξασιών και προκαταλήψεων για τα κληρονομικά νοσήματα. Είναι λοιπόν ανάγκη οι άνθρωποι αυτοί να απαλλαγούν από αυτά τα συναισθήματα με κατάλληλες εξηγήσεις.

Μετά από τα παραπάνω, όταν η γενετική καθοδήγηση αφορά σε ένα ζευγάρι που το παιδί που θα αποκτήσουν υπάρχει πιθανότητα να πάσχει από ένα κληρονομικό νόσημα, θα πρέπει να αναφερθούν στο ζευγάρι οι διάφορες εναλλακτικές επιλογές αναπαραγωγής που έχουν στη διάθεσή τους. Οι φόβοι μερικών ζευγαριών χωρίς βεβαρημένο οικογενειακό ιστορικό για τη γέννηση ενός (ή ενός ακόμη) άρρωστου παιδιού, είναι εντελώς αδικαιολόγητοι, διότι οι πιθανότητες για κάτι τέτοιο είναι ίσες με εκείνες του γενικού πληθυσμού. Όταν όμως ο κίνδυνος είναι σοβαρός, τότε το ζευγάρι θα πρέπει να επιλέξει άλλες λύσεις. Οι λύσεις αυτές ενδεχομένως θα έχουν για το ζευγάρι υψηλό κόστος (σωματικό, συναισθηματικό, οικονομικό κλπ.), το οποίο θα πρέπει να συνυπολογισθεί.

Η δυνατότητα της προγεννητικής διάγνωσης πρέπει πάντα να υπενθυμίζεται σε μια συνεδρία γενετικής καθοδήγησης, διότι μπορεί να ενθαρρύνει το ζευγάρι να επιχειρήσει μια επόμενη εγκυμοσύνη, την οποία αλλιώς, κάτω από το βάρος μιας αρνητικής εμπειρίας, θα απέκλειε. Εφόσον το ζευγάρι αποκλείσει μια μελλοντική εγκυμοσύνη, τότε θα πρέπει να εξασφαλισθεί αποτελεσματική αντισύλληψη και να συζητηθούν οι άλλες επιλογές οικογενειακού προγραμματισμού. Σε αυτές περιλαμβάνεται και η ετερόλογη σπερματέγχυση με σπέρμα υγιούς δότη, στην περίπτωση που ο άνδρας πάσχει από κυρίαρχο αυτοσωματικό νόσημα, ή είναι και οι δυο φορείς παθολογικού υποτελούς αυτοσωματικού γονιδίου για νόσο για την οποία δεν υπάρχει δυνατότητα προγεννητικής διάγνωσης. Η μέθοδος αυτή ελαττώνει σημαντικά τον κίνδυνο μιας υποτελούς αυτοσωματικής πάθησης. Εντούτοις αυτός παραμένει υψηλότερος σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό.

Η γενετική καθοδήγηση δεν πρέπει να γίνεται με επικριτικό, πολύ δε περισσότερο με κατευθυντικό τρόπο. Ο όρος καθοδήγηση πιθανόν να είναι παραπλανητικός, με την έννοια ότι μπορεί να πιστέψει κανείς ότι ο γενετιστής-σύμβουλος καθοδηγεί το πάσχον άτομο ή ζευγάρι για το τι πρέπει να κάνει και τι όχι. Στην πραγματικότητα ο ρόλος του είναι καθαρά συμβουλευτικός, με την έννοια ότι παρέχει στα άτομα όλα εκείνα τα στοιχεία που χρειάζονται, με τρόπο κατανοητό, ώστε να μπορέσουν να πάρουν μόνα τους τη σωστή απόφαση (Connor, Ferguson-Smith, 1997· Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 4.3.6 Παρακολούθηση

Για ορισμένα άτομα μια και μόνη συνεδρία γενετικής καθοδήγησης αρκεί για να επιτευχθεί ο στόχος της. Τα περισσότερα όμως έχουν ανάγκη επανειλημμένων συνεδριών. Ένας καλός τρόπος για την τελική επιτυχία, είναι η αποστολή μιας επιστολής προς τους ενδιαφερόμενους, στην οποία θα συνοψίζονται όλες οι σημαντικές πληροφορίες της συνεδρίας που προηγήθηκε και με την οποία θα τους καλεί σε μια επόμενη, εάν προκύψουν νέα ερωτήματα. Η συνεχής παρακολούθηση είναι



σκόπιμη ακόμη και για το λόγο ότι πολλές φορές προκύπτουν νέες δυνατότητες όπως π.χ. νέες διαγνωστικές δοκιμασίες (test) με τις οποίες θα μπορούσαν να βοηθηθούν οι ενδιαφερόμενοι (Connor, Ferguson-Smith, 1997).

#### 4.4 Ενδείξεις για γενετική συμβουλευτική

Οι ενδείξεις για γενετική συμβουλευτική είναι οι εξής:

1. Γνωστή ή πιθανή κληρονομική ασθένεια σε έναν ασθενή ή μια οικογένεια
2. Συγγενείς ανωμαλίες
3. Πνευματική καθυστέρηση
4. Προχωρημένη ηλικία της μητέρας
5. Οικογενειακό ιστορικό καρκίνου πρώιμης έναρξης
6. Επαναλαμβανόμενες αποβολές
7. Έκθεση σε τερατογόνο
8. Αιμομιξία

Παρόλο που η αξία της γενετικής συμβουλευτικής για ασθενείς και οικογένειες με γνωστές ή πιθανολογούμενες κληρονομικές ασθένειες αναγνωρίζεται ευρέως από την ιατρική κοινότητα, ο ρόλος της γενετικής συμβουλευτικής σε άλλα θέματα μπορεί να είναι εξίσου σημαντικός. Συγγενείς ανωμαλίες ή/και πνευματική καθυστέρηση μπορεί να οφείλονται σε μονογονιδιακά σύνδρομα ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή μπορεί να είναι το αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Σε κάθε περίπτωση, η ακριβής διαγνωστική εκτίμηση και η γενετική συμβουλευτική είναι σημαντικά στοιχεία της αντιμετώπισης του ασθενή και μπορεί να επιτρέψει σε άλλα μέλη της οικογένειας να λάβουν μια ενημερωμένη απόφαση για το αν θα αποκτήσουν ή όχι παιδιά (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 4.5 Η επίδραση της ασθένειας στον ασθενή και την οικογένεια

Είναι αρκετά κοινή και λανθασμένη η άποψη ότι ο υπολογισμός του κινδύνου επανεμφάνισης μιας γενετικής ασθένειας είναι ο αποκλειστικός σκοπός της γενετικής συμβουλευτικής, αλλά αυτό είναι μόνο το πρώτο στάδιο. Χωρίς την κατανόηση των επιπτώσεων της συγκεκριμένης ασθένειας, το μέγεθος του κινδύνου μπορεί να είναι σχεδόν χωρίς νόημα. Οι επιπτώσεις της ασθένειας αφορούν την κλινική, οικονομική, κοινωνική και συναισθηματική φόρτιση που βιώνει ο ασθενής ή/και η οικογένεια. Η συμβουλευτική σχετικά με τις επιπτώσεις της γενετικής ασθένειας πρέπει να περιλαμβάνει μια ανοικτή συζήτηση όσον αφορά τη φυσική ιστορία, την ιατρική αντιμετώπιση και την πρόγνωση της κατάστασης καθώς και την αναγνώριση των ψυχοκοινωνικών, οικονομικών και ασφαλιστικών προβλημάτων.

Για παράδειγμα η βραχυδακτυλία περιλαμβάνει ομάδα καταστάσεων που χαρακτηρίζονται από μικρά δάκτυλα χεριών και ποδιών. Οι ασθένειες αυτές κληρονομούνται με αυτοσωματικό επικρατή τρόπο, έτσι ώστε κάθε τέκνο ενός προσβεβλημένου ατόμου να έχει έναν υψηλό κίνδυνο επανεμφάνισης, δηλαδή 50%. Το φορτίο αυτής της ασθένειας όμως είναι κυρίως αισθητικό και προκαλεί ελαφριά λειτουργική δυσκολία στα προσβεβλημένα άτομα. Αντίθετα, σε μια γυναίκα που έχει γεννήσει ένα παιδί με σύνδρομο Down ο κίνδυνος επανεμφάνισης τρισωμίας 21 είναι 1%, δηλαδή υπάρχει χαμηλός κίνδυνος επανεμφάνισης. Όμως η επίδραση του συνδρόμου Down, λόγω της πνευματικής καθυστέρησης και των σοβαρών συγγενών ανωμαλιών, μπορεί να είναι πολύ σημαντική. Έτσι το μέγεθος του κινδύνου επανεμφάνισης πρέπει να εξετάζεται υπό το φως του φορτίου της ασθένειας.

Σ' αυτό το σημείο είναι σημαντικό να υπογραμμιστεί ότι η επίδραση οποιασδήποτε δεδομένης ασθένειας μπορεί να διαφέρει ανάλογα με τη βαρύτητα της ίδιας της ασθένειας, αλλά πάντοτε θα διαφέρει ανάλογα με το άτομο και την οικογένεια που έχει προσβληθεί. Το σύνδρομο Down είναι ένα καλό παράδειγμα. Σε ορισμένες οικογένειες η ανατροφή ενός παιδιού με σύνδρομο Down αποτελεί μια πλούσια εμπειρία που δίνει δύναμη, ενώ σε άλλες μπορεί να είναι αβάσταχτη. Ο γενετιστής-σύμβουλος πρέπει πάντα να έχει στο μυαλό του ότι η εκτίμηση της επίδρασης μιας ασθένειας είναι ένα εξαιρετικά εξατομικευμένο γεγονός για κάθε οικογένεια (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

#### 4.6 Ηθικά Διλήμματα που ανακύπτουν

Η γνωστοποίηση των γονιδιακών ανωμαλιών θέτει τους ανθρώπους μπροστά σε τεράστια και δυσεπίλυτα από ηθικής πλευράς διλήμματα.

Ένα μείζον θέμα ηθικής που ανακύπτει από την προγεννητική διάγνωση, είναι αυτό που σχετίζεται με τις εκτρώσεις στην περίπτωση που το αποτέλεσμα της εξέτασης είναι θετικό. Ένα σημαντικό ερώτημα είναι το τι γίνεται στην περίπτωση που μια έγκυος με βεβαρημένο οικογενειακό ιστορικό επιθυμεί να εξεταστεί το έμβρυο για π.χ. νευρολογικό νόσημα, ή ακόμη και για τον καρκίνο του μαστού, νοσήματα που δεν εμφανίζονται από τη γέννηση, αλλά στην ενήλικη ζωή του ατόμου; Στην περίπτωση θετικού αποτελέσματος, ποιος μπορεί να κρίνει την απόφασή της για τη διακοπή της κύησης;

Ένα ακόμη θέμα είναι το πώς να χειριστεί κανείς μια πληροφορία που δεν έχει ζητηθεί ή δεν αναμενόταν. Επειδή σε τεχνικές επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου (αμνιοκέντηση), ανεξάρτητα από την αρχική ένδειξη, μπορεί να πάρουμε και μη αναμενόμενες πληροφορίες. Το ίδιο θέμα όμως ανακύπτει για κάθε ιατρικό διαγνωστικό έλεγχο και οι περισσότεροι γενετικοί σύμβουλοι πιστεύουν ότι πρέπει να εξασφαλίζεται η ολοκληρωμένη πληροφόρηση με την

κατάλληλη συμβουλευτική υποστήριξη. Πως θα χειριστεί κάποιος την υπόθεση δίδυμης κύησης στην περίπτωση που το ένα έμβρυο εμφανίζει σοβαρό γενετικό πρόβλημα; Για παράδειγμα, τι γίνεται αν ο ένας δίδυμος έχει σύνδρομο Down και ο άλλος όχι; Έχουν αναφερθεί ορισμένες τέτοιες περιπτώσεις, στις οποίες κατέστη δυνατόν να γίνει επιλεκτική αποβολή του προσβεβλημένου εμβρύου, επιτρέποντας έτσι τη γέννηση του υγιούς εμβρύου. Η περίπτωση αυτή πάλι δίνει έμφαση στα όρια της προγεννητικής διάγνωσης: είναι δυνατό να τερματίσει τη ζωή ενός εμβρύου, που φέρει μια γενετική ασθένεια, αλλά δεν είναι ακόμη δυνατό, εκτός από σπάνιες περιπτώσεις, να θεραπεύσει το προσβεβλημένο έμβρυο (Gelehrter, Collins, Ginsburg, 2003).

Στους επιστημονικούς ιατρικούς κύκλους τίθεται συχνά το ‘‘αιώνιο’’ ερώτημα αν πρέπει κανείς να γνωρίζει από τι μπορεί να νοσήσει στο μέλλον και τι επιπτώσεις μπορεί να έχει η γνώση αυτή στην καθημερινότητα και στις διαπροσωπικές του σχέσεις.

Η γενετική κάποια στιγμή θα μπορεί να δώσει πάρα πολλές πληροφορίες για το γενετικό υλικό του ανθρώπου. Το ζήτημα είναι αν εμείς, ως κοινωνία και ως άνθρωποι είμαστε έτοιμοι να τις δεχτούμε και να τις χειριστούμε. Επιπλέον και παρά το γεγονός ότι το ιατρικό απόρρητο τηρείται, δεν είναι ξεκάθαρο τα νομικά πλαίσια προστασίας των ασθενών από την πρόσβαση εργοδοτών ή ασφαλιστικών εταιριών στα γενετικά τους τεστ. Φαντάζεστε για παράδειγμα οι ασφαλιστικές εταιρίες να αυξάνουν τα ασφάλιστρά τους, ανάλογα με το πόσα μεταλλαγμένα γονίδια παρουσιάζονται στο DNA μας; (Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ, 2001-2008)

#### 4.6.1 Προστασία της προσωπικότητας και οικονομική ελευθερία

Πιο αναλυτικά σύμφωνα με τα παραπάνω, ένα ακόμη ηθικό ζήτημα, που εγείρεται, συνίσταται στην αντιπαράθεση αφ’ ενός της προστασίας της προσωπικότητας εκείνου που πρόκειται να ασφαλισθεί και αφ’ ετέρου της επιχειρηματικής ελευθερίας του ασφαλιστή.

Η γνωστοποίηση γενετικών πληροφοριών – όπως και οιασδήποτε άλλης πληροφορίας σχετιζόμενης με την υγεία - , ως όρος για τη σύναψη σύμβασης ασφάλισης ή ως κριτήριο για το ύψος του ασφαλιστρου, αγγίζει τον πυρήνα της προσωπικότητας, καθώς οι πληροφορίες αυτές συνιστούν ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα. Έχοντας υπ’ όψη ότι τα γενετικά δεδομένα είναι κατ’ αρχήν αμετάβλητα, η αποκάλυψη προδιαθέσεων για ασθένειες καθιστά πιθανό ένα δια βίου «στιγματισμό» του ενδιαφερομένου, μια σοβαρή, δηλαδή, προσβολή της προσωπικότητάς του, που μπορεί να εκδηλωθεί με αθέμιτες κοινωνικές διακρίσεις.

Από την άλλη πλευρά, η επιχειρηματική ελευθερία του ασφαλιστή φαίνεται να θίγεται, αν αποκλεισθεί η πρόσβασή του σε δεδομένα γνωστά στο αντισυμβαλλόμενο μέρος, που μπορεί να επηρεάζουν σημαντικά τον επιχειρηματικό του κίνδυνο. Στο πλαίσιο της ελευθερίας των

συμβάσεων, μια απαγόρευση πρόσβασης σε πληροφορίες συναφείς με το αντικείμενο της συγκεκριμένης ασφάλισης θα μπορούσε να θεωρηθεί ότι αδικεί τον ασφαλιστή, καθώς αυτός εκτίθεται σε ένα κίνδυνο που αγνοεί, ενώ τον γνωρίζει (και ίσως εκμεταλλεύεται) ο αντισυμβαλλόμενός του (Ταγκόπουλος, 2008).

#### 4.6.2 Η αξία των γενετικών δεδομένων και ο κίνδυνος του «γενετικού ντετερμινισμού»

Τα γενετικά δεδομένα είναι ένα πολύ χρήσιμο εργαλείο για τη σύγχρονη ιατρική. Ιδιαίτερα στο πλαίσιο της εξατομικευμένης ιατρικής και της φαρμακογενετικής, τα προσωπικά γενετικά δεδομένα αποκτούν όλο και μεγαλύτερη σημασία για τον καθορισμό της θεραπευτικής αγωγής. Επομένως, ιδιαίτερη σημασία έχει να μην παρεμποδίζεται από μη ιατρικούς λόγους η συλλογή γενετικών δεδομένων, που μπορούν να συμβάλουν στη βελτίωση της ατομικής υγείας.

Η συλλογή γενετικών δεδομένων για ερευνητικούς σκοπούς με στόχο την εύρεση συσχέτισης παθήσεων με γενετικά αίτια και με απώτερο σκοπό την ταυτοποίηση νέων θεραπευτικών στόχων είναι ιδιαίτερα σημαντική για την πρόοδο της επιστήμης και τελικά για την προστασία της δημόσιας υγείας. Και σε αυτή την περίπτωση, η συμμετοχή σε τέτοιου είδους μελέτες είναι σημαντικό να μην αποθαρρύνεται από το φόβο χρήσης των γενετικών δεδομένων ή των αποτελεσμάτων της έρευνας σε βάρος των συμμετεχόντων.

Παρά τη σημασία των γενετικών δεδομένων τόσο για την ατομική όσο και για τη δημόσια υγεία δεν θα πρέπει να υπερεκτιμάται η προγνωστική αξία τους ώστε να δημιουργείται η εντύπωση ότι είναι απολύτως καθοριστικά σε ατομικό επίπεδο. Η χρήση τους στην ασφάλιση θα ενίσχυε την εσφαλμένη αντίληψη του «γενετικού ντετερμινισμού», την αντίληψη δηλαδή ότι η γενετική σύσταση ενός ατόμου προκαθορίζει απόλυτα την έκβαση της υγείας του καθώς και άλλα χαρακτηριστικά του. Επομένως, είναι σημαντικό να προστατεύονται τα γενετικά δεδομένα, ώστε όχι μόνο να μην παρεμποδίζονται οι γενετικές εξετάσεις και η συμμετοχή στην έρευνα, που μπορούν να αποφέρουν οφέλη τόσο σε ατομικό όσο και σε συλλογικό επίπεδο, αλλά και για να μην γίνεται εσφαλμένη χρήση τους, πέραν των δυνατοτήτων που πραγματικά έχουν στην πρόγνωση ασθενειών (Ταγκόπουλος, 2008).

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5°

### **Γενετική και Κοινωνική Εργασία**

#### 5.1. Πρότυπα της Εθνικής Ένωσης των Κοινωνικών Λειτουργών για την ενσωμάτωση της γενετικής στην Κοινωνική Εργασία.

Τόσο οι υπάρχουσες γνώσεις όσο και οι τρέχουσες εξελίξεις στην επιστήμη της γενετικής, παρέχουν σημαντική υπόσχεση για τη βελτίωση της υγείας και της ευημερίας του κοινωνικού συνόλου, καθώς και την ευκαιρία στους κοινωνικούς λειτουργούς να συνεισφέρουν στην επιστήμη της γενετικής.

Η γνώση των αποτελεσμάτων του γενετικού ελέγχου ενός ατόμου ή κάποιου μέλους της οικογενειάς του, μπορεί να προκαλέσει σημαντικά διλήμματα στο άτομο και να οδηγήσει σε αλλαγή του τρόπου ζωής του. Ένας γενετικός έλεγχος μπορεί να μας προειδοποιήσει σε μεγάλο βαθμό για την ύπαρξη γενετικών διαταραχών, αλλά και να διαχειριστεί επιτυχώς κάποιες από αυτές. Εντούτοις όμως, έως σήμερα, η ικανότητα ανίχνευσης μιας γενετικής διαταραχής, πολλές φορές υπερσχύει της ικανότητας της επιστήμης να προβλέψει ή και να θεραπεύσει την γενετική διαταραχή.

Ο κοινωνικός λειτουργός είναι συνήθως ένας από αυτούς που παρέχουν ψυχοκοινωνικές υπηρεσίες στα άτομα και στις οικογένειες με γενετικές διαταραχές. Επομένως, είναι σημαντικό οι κοινωνικοί λειτουργοί να είναι συνεχώς ενήμεροι για τον γενετικό έλεγχο και την γενετική έρευνα, καθώς και για τις ηθικές, νομικές και ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις μιας γενετικής διάγνωσης, προκειμένου να ενθαρρύνουν τα άτομα και τις οικογένειες να εκφράσουν τα δικαιώματά τους ως πολίτες.

Η Εθνική Ένωση των Κοινωνικών Λειτουργών αναγνωρίζει την ανάγκη να ενσωματώσει τη γνώση γενετικής στην κοινωνική εργασία στα πλαίσια του κώδικα της Εθνικής Ένωσης των Κοινωνικών Λειτουργών της ηθικής (1999). Τα πρότυπα που παρουσιάζονται παρακάτω αντιπροσωπεύουν την εισαγωγή της γενετικής στην κοινωνική εργασία (National Association of Social Workers, 2003).

#### 5.2. Στόχοι των προτύπων

Αυτά τα πρότυπα εξετάζουν τη γενετική ως ένα συνεχώς αναπτυσσόμενο πεδίο γνώσεων για τους κοινωνικούς λειτουργούς και δίνουν έμφαση στην ανάγκη για τη διευκρίνιση, κατανόηση, και την εκπαίδευση όσον αφορά αυτό το πεδίο.

Τα πρότυπα έχουν ως σκοπό (α) να επιστήσουν την προσοχή των κοινωνικών λειτουργών για τις δεξιότητες, τις γνώσεις, τις αξίες, τις μεθόδους, και τις ευαισθησίες που απαιτούνται για να συνεργαστούν αποτελεσματικά με τους εξυπηρετούμενους, τις οικογένειες, τους παροχείς υπηρεσιών υγείας και την κοινότητα, και (β) να αυξήσουν την κατανόηση των κοινωνικών λειτουργών στην επίδραση που έχει ο τομέας της γενετικής πάνω τους.

### **Πρότυπο 1: Ηθική και αξίες**

Κατά την ενσωμάτωση της γενετικής με την κοινωνική εργασία, οι κοινωνικοί λειτουργοί θα πρέπει να ενεργούν σύμφωνα με τις ηθικές αρχές και τα πρότυπα του επαγγέλματος όπως αυτά περιγράφονται στον κώδικα της Εθνικής Ένωσης των Κοινωνικών Λειτουργών περί ηθικής.

Μεταξύ των ηθικών ζητημάτων σχετικά με το επάγγελμα του κοινωνικού λειτουργού βρίσκονται τα εξής:

- Το δικαίωμα πρόσβασης στις γενετικές υπηρεσίες, οι οποίες να περιλαμβάνουν γενετικό έλεγχο, θεραπεία και οικονομική κάλυψη.
- Η διατήρηση του ιατρικού απόρρητου ως προς τις γενετικές πληροφορίες των ατόμων, ιδιαίτερα όσων αφορά τις ασφαλιστικές εταιρίες και τους εργοδότες.
- Το δικαίωμα επιλογής στο άτομο να υποβληθεί ή όχι σε γενετικό έλεγχο και στην αντίστοιχη θεραπεία, και να μάθει ή όχι τα αποτελέσματα του ελέγχου.
- Το δικαίωμα του εξυπηρετούμενου να είναι πλήρως ενημερωμένος για να επιλέξει εάν θα υποστεί σε γενετικό έλεγχο, λαμβάνοντας υπόψη τους κινδύνους και τα οφέλη που μπορεί να προκύψουν από αυτόν.
- Τον εθελοντικό γενετικό έλεγχο και θεραπεία.
- Την εξουσιοδότηση ενός κοινωνικού λειτουργού να λάβει αποφάσεις σε θέματα γενετικής για παιδιά και ανήμπορους ενήλικες, που δεν είναι σε θέση να λάβουν οι ίδιοι αποφάσεις.

### **Πρότυπο 2: Γνώσεις γενετικής**

Οι κοινωνικοί λειτουργοί θα πρέπει να αντιλαμβάνονται τη γενετική ως μια επιστήμη και ως ένα πεδίο προς συνεχή μελέτη, που περιλαμβάνει βιολογικά, ψυχοκοινωνικά, ηθικά και νομικά ζητήματα.

Λόγω της συνεχούς εξέλιξης στον τομέα της γενετικής και επειδή οι περισσότεροι κοινωνικοί λειτουργοί δεν έχουν την κατάλληλη εμπειρία πάνω σε αυτή, θα πρέπει να αποκτήσουν βασικές γνώσεις ως προς την προδιάθεση του ατόμου σε κοινές ασθένειες και σε κληρονομικές ασθένειες. Οι κοινωνικοί λειτουργοί πρέπει συνεχώς να ενημερώνονται καθώς η γενετική εξελίσσεται. Πρέπει να εξοικειωθούν με την ορολογία που χρησιμοποιείται στην ιατρική γενετική και με τον ρόλο της κληρονομικότητας σε αυτή, η οποία πολλές φορές συμβάλει αρνητικά στην υγεία. Επίσης πολλές ασθένειες προέρχονται από έναν συνδυασμό πολλών παραγόντων, γι' αυτό ο κοινωνικός λειτουργός πρέπει να γνωρίζει ότι κοινωνικοί, συμπεριφοριστικοί, πολιτιστικοί, οικονομικοί, και περιβαλλοντικοί παράγοντες αλληλεπιδρούν με τους βιολογικούς παράγοντες με αποτέλεσμα να επηρεάζουν την υγεία.

Καθώς οι γνώσεις για τις κοινές ασθένειες γίνονται περισσότερο κατανοητές, είναι ιδιαίτερος σημαντικό οι κοινωνικοί λειτουργοί να είναι γνώστες των ενδείξεων ενός γενετικού ελέγχου και των πόρων που απαιτούνται για αυτό τον έλεγχο. Σε περιπτώσεις όπου η γενετική εξέταση είναι διαθέσιμη, οι κοινωνικοί λειτουργοί πρέπει να γνωρίζουν τα πιθανά οφέλη και τους κινδύνους που μπορούν να επιφέρουν τα αποτελέσματα αυτής της εξέτασης στα άτομα, τις οικογένειές τους, και γενικότερα στις κοινότητες.

Πρέπει να είναι σε θέση να εντοπίσουν τους γενετικούς πόρους στις κοινότητές τους και αλλού. Χρειάζονται επαρκείς γνώσεις για την παροχή γενετικών συμβουλών και πώς αυτές διαφέρουν από άλλου είδους συμβουλές. Αυτή η γνώση είναι χρήσιμη για τους εξυπηρετούμενους ώστε να κατανοήσουν ποιά θα είναι η συμβολή των επαγγελματιών της γενετικής και ποιά αυτή των κοινωνικών λειτουργών.

### **Πρότυπο 3: Δεξιότητες στη συνεργασία με τα άτομα, τις οικογένειες, τις ομάδες, και τις κοινότητες**

Οι κοινωνικοί λειτουργοί θα πρέπει να εξασκούν τις κατάλληλες θεωρίες, δεξιότητες και παρεμβάσεις που αντιπροσωπεύουν την κατανόησή τους πάνω στους γενετικούς παράγοντες, όσον αφορά την εργασία τους με τα άτομα, τις οικογένειες, τις ομάδες, και τις κοινότητες.

Η παρέμβαση του κοινωνικού λειτουργού μπορεί να διευκολύνει τα άτομα να αντιληφθούν εάν χρειάζονται συμβολή από γενετικές υπηρεσίες. Ο κοινωνικός λειτουργός πρέπει να ενεργεί ως ένας συνήγορος για αυτά τα άτομα, βοηθώντας τους ίδιους και τις οικογένειές τους να προσαρμοστούν στις χρόνιες παθήσεις υγείας που αντιμετωπίζουν, δημιουργώντας και διατηρώντας κατάλληλες ομάδες αυτοβοήθειας, επιλύοντας ζητήματα απώλειας ενός ατόμου, και λαμβάνοντας μέτρα σε κοινοτικό επίπεδο έχοντας υπόψη το ιατρικό απόρρητο σε θέματα γενετικής και την πιθανή απόρριψη των ατόμων από την κοινωνία.

#### **Πρότυπο 4: Πρότυπο Συνεργασίας Ασθενών/Θεραπευτών**

Οι κοινωνικοί λειτουργοί θα πρέπει να συνεργάζονται με τους εξυπηρετούμενους με αλληλοκατανόηση και αλληλοσεβασμό, και να μοιράζονται πληροφορίες κοινού ενδιαφέροντος, ώστε να αποκτήσουν ουσιαστική επικοινωνία.

#### **Πρότυπο 5: Διεπιστημονική εργασία**

Οι κοινωνικοί λειτουργοί οφείλουν να συμμετέχουν σε διαφορετικές ομάδες ειδικοτήτων που παρέχουν υπηρεσίες γενετικής.

Βάσει της μόρφωσης και της εκπαίδευσής τους, οι κοινωνικοί λειτουργοί είναι καταρτισμένοι να εργάζονται σε διαφορετικές ομάδες ειδικοτήτων. Έχουν την πείρα στον προσδιορισμό και το συντονισμό των υπηρεσιών και στη διευκόλυνση της επικοινωνίας μεταξύ των διαφόρων φορέων παροχής υπηρεσιών.

Ως μια διεπιστημονική ομάδα στήριξης, μπορούν να διευκολύνουν την επικοινωνία μεταξύ των εξυπηρετούμενων και των ατόμων που προσφέρουν ιατρικές υπηρεσίες διαφόρων ειδικοτήτων. Επιπλέον, η διεπιστημονική ομάδα στήριξης συμβάλλει ουσιαστικά στην ενθάρρυνση των ατόμων και των οικογενειών τους με γενετικές διαταραχές.

#### **Πρότυπο 6: Αυτογνωσία**

Η γνώση περί γενετικής και οι πρακτικές της μπορούν να έρθουν σε σύγκρουση με βασικές αντιλήψεις, τόσο σε κάποιον εξυπηρετούμενο, όσο και σε οποιονδήποτε κοινωνικό λειτουργό. Για να είναι σε θέση να βοηθήσουν αποτελεσματικά τους εξυπηρετούμενους, οι κοινωνικοί λειτουργοί πρέπει συνεχώς να εξετάζουν τα υπόβαθρά τους και να προσδιορίζουν τις υποθέσεις, τις αξίες και τις πεποιθήσεις τους σχετικά με την ανθρώπινη αναπαραγωγή, την ιατρική παρέμβαση και την αξία της ζωής με σημαντικές ειδικές ανάγκες. Πρέπει να αναγνωρίσουν το γεγονός ότι αυτά τα άτομα προέρχονται από ένα σύνολο διαφορετικών θρησκευτικών και πολιτιστικών αντιλήψεων, που μπορεί να διαφέρουν από εκείνες του κοινωνικού λειτουργού.

Αυτογνωσία σημαίνει ευθύνη για τέτοιες καταστάσεις και στα ζητήματά κάποιου έτσι ώστε να μην επεμβαίνει ο κοινωνικός λειτουργός στην λήψη των αποφάσεων του εξυπηρετούμενου. Στις περιπτώσεις όπου ο κοινωνικός λειτουργός δεν μπορεί να το κάνει αυτό, πρέπει να παραπέμψει τον



εξυπηρετούμενο σε έναν άλλο κοινωνικό λειτουργό ο οποίος θα κρατάει ουδέτερη στάση στις αποφάσεις του εξυπηρετούμενου.

### **Πρότυπο 7: Γενετική και διαπολιτισμική γνώση**

Οι κοινωνικοί λειτουργοί πρέπει να κατέχουν εξειδικευμένη γνώση σχετικά με τις επιρροές των εξυπηρετούμενων από την εθνικότητά τους, τον πολιτισμό, τις αξίες, τη θρησκεία, τις πεποιθήσεις τους στον τομέα της υγείας, καθώς και την οικονομική τους κατάσταση, για να κατανοήσουν με ποιο τρόπο θα χρησιμοποιήσει το άτομο τις γενετικές πληροφορίες και τις παρεχόμενες υπηρεσίες.

### **Πρότυπο 8: Έρευνα**

Πρέπει να συμβάλουν, να υποστηρίζουν, και να είναι ενήμεροι των γνώσεων που προκύπτουν από την έρευνα και από την πρακτική, και οι οποίες αφορούν ψυχοκοινωνικά, πολιτιστικά, οικονομικά και ηθικά ζητήματα της γενετικής στα άτομα, στις οικογένειες και στην κοινωνία.

Έχουμε ακόμη πολλά να μάθουμε για την προώθηση της ευημερίας των ατόμων, των οικογενειών και της κοινωνίας στα πλαίσια της γενετικής επανάστασης. Απαιτείται έρευνα στον τρόπο με τον οποίο τα άτομα και οι οικογένειες αντιδρούν στη γνωστοποίηση της γενετικής τους κατάστασης, στον τρόπο με τον οποίο παίρνουν αποφάσεις γνωρίζοντας τη γενετική τους κατάσταση, και πώς η κοινωνία μπορεί να εξασφαλίσει ότι οι γενετικές πληροφορίες χρησιμοποιούνται για κοινό όφελος. Η έρευνα μπορεί να μας υποδείξει πώς οι γενετικές πληροφορίες μπορούν να επιδράσουν διαφορετικά στις ποικίλες πολιτιστικές και εθνικές ομάδες μέσα στην κοινωνία μας, και πώς να χειριστούμε με ευαισθησία αυτές τις διαφορές.

### **Πρότυπο 9: Υποστήριξη**

Οι κοινωνικοί λειτουργοί οφείλουν να προστατεύουν το ιατρικό απόρρητο των αποτελεσμάτων του γενετικού ελέγχου των ατόμων, και να τους υποστηρίζουν, ώστε να τους εξασφαλίζουν δίκαιη κοινωνική πολιτική και πρόσβαση σε ποιοτικές γενετικές υπηρεσίες (National Association of Social Workers, 2003).

***ΜΕΡΟΣ Β***

***ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ***

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup>

### **Μεθοδολογία έρευνας**

#### Εισαγωγή

Το παρόν μέρος της εργασίας μας αναφέρεται στην έρευνα πεδίου που πραγματοποιήθηκε με τη χρήση ερωτηματολογίων στα ΤΕΙ Ηρακλείου και Λάρισας. Η πραγματοποίηση αυτής της έρευνας βασίστηκε στις αρχές και στους κανόνες της ποσοτικής έρευνας. Περιλαμβάνει αρχικά τη μεθοδολογία, τα σημαντικά κομμάτια της παρουσίασης των σημαντικότερων εξ αυτών αποτελεσμάτων, ακολουθεί η συζήτηση των αποτελεσμάτων και τέλος εξάγονται τα κυριότερα συμπεράσματα σύμφωνα με τους στατιστικούς πίνακες που έχουν δημιουργηθεί με βάση τις μεταβλητές των ερωτηματολογίων που έχουν συλλεχθεί.

#### **6.1 Σκοπός- Στόχοι**

Σκοπός της συγκεκριμένης έρευνας είναι καταρχήν να διερευνήσουμε σε ποιο βαθμό οι νέοι είναι ενημερωμένοι σε θέματα που αφορούν στο γενετικό έλεγχο. Σε ένα δεύτερο επίπεδο α) να ανιχνεύσουμε την πιθανότητα χρήσης από τους ίδιους μιας γενετικής δοκιμασίας, β) να μελετήσουμε για ποιους λόγους θα προέβαιναν στη χρήση ενός γενετικού τεστ για τους ίδιους και ποιοι παράγοντες θα τους απέτρεπαν από τη χρήση μιας γενετικής δοκιμασίας και γ) να διερευνήσουμε τις απόψεις τους σχετικά με ορισμένα ηθικά ζητήματα που ανακύπτουν.

Οι επιμέρους στόχοι της έρευνας είναι οι εξής:

- Καταγραφή γνώσεων των νέων για τις δοκιμασίες προγεννητικού και γενετικού ελέγχου.
- Διαφοροποιήσεις αυτών των γνώσεων ως προς τα κοινωνικοδημογραφικά χαρακτηριστικά του δείγματος (φύλο, αντικείμενο σπουδών, ηλικία).
- Καταγραφή των απόψεων των νέων γενικά για το γενετικό έλεγχο.
- Σε ποιο βαθμό οι ίδιοι θα δεχόντουσαν να κάνουν χρήση ενός τέτοιου τεστ και ποιοι θα ήταν οι λόγοι αποδοχής ή μη αποδοχής του.

## 6.2 Επιλογή δείγματος

Το δείγμα μας αποτελείται συνολικά από 300 φοιτητές, άνδρες και γυναίκες σε ίση περίπου κατανομή, ηλικίας 17-34 ετών που φοιτούν στα ΤΕΙ Ηρακλείου και Λάρισας. Η επιλογή του δείγματος έγινε μέσα στο χώρο των ΤΕΙ και γι' αυτό δεν αντιμετωπίσαμε δυσκολίες στην εύρεσή του. Οι φοιτητές έδειξαν μεγάλο ενδιαφέρον για την έρευνα και ήταν πρόθυμοι να συμπληρώσουν το ερωτηματολόγιο. Η λήψη των ερευνητικών δεδομένων έγινε μέσω ερωτηματολογίου το οποίο περιλάμβανε ερωτήσεις κλειστού και ημι-ανοιχτού τύπου.

Το ερωτηματολόγιο αποτελείται από ερωτήσεις που έχουν ήδη χρησιμοποιηθεί σε σχετική έρευνα (Hietala et al, 1995), αλλά και ορισμένες ερωτήσεις των ίδιων των ερευνητών. Ο ερωτώμενος ενημερωνόταν για τον σκοπό της έρευνας από τον συνεντευκτή και στη συνέχεια το συμπλήρωνε μόνος του. Τα ερωτηματολόγια ήταν ανώνυμα συνολικής διάρκειας 15 λεπτών το καθένα.

## 6.3 Θεματικές ενότητες Ερωτηματολογίου

Το ερωτηματολόγιο της έρευνας αποτελείται από τέσσερις ενότητες:

Στην **Ενότητα Α'** αναφέρονται τα κοινωνικοδημογραφικά στοιχεία (Φύλο, Ηλικία, Τμήμα Σχολής, Τόπος μόνιμης κατοικίας, Τόπος διεξαγωγής της έρευνας).

Η **Ενότητα Β'** αποτελείται από ερωτήσεις που αφορούν στον Γενετικό Έλεγχο:

- α) Κατά πόσο ενήμεροι είναι οι νέοι σε θέματα γενετικής.
- β) Γενετικός έλεγχος όσον αφορά την κληρονομιά μιας ασθένειας στους απογόνους των νέων.
- γ) Καρκίνος, κληρονομικότητα και η διάγνωσή του με τη δοκιμή ενός δείγματος αίματος.
- δ) Δικαίωμα στη γνώση των γονιδίων και τις επιπτώσεις στη μετέπειτα ζωή.
- ε) Γενετικός έλεγχος για τη διάγνωση της πάθησης του καρκίνου στο μέλλον.
- στ) Γονιδιακός έλεγχος υποχρεωτικός πριν από την ηλικία γονιμότητας.
- ζ) Προσφορά δωρεάν γονιδιακού ελέγχου στον οικογενειακό προγραμματισμό.
- η) Γονιδιακός έλεγχος και νεογέννητα μωρά.
- θ) Αν πάσχει κάποιο μέλος της οικογένειας από καρκίνο και αν οι ίδιοι θα έμπαιναν στη διαδικασία του τεστ για να διαπιστώσουν την πιθανή ή μη προδιάθεσή τους για καρκίνο.
- ι) Κατά πόσο οι νέοι θα διέθεταν χρήματα για έναν γονιδιακό έλεγχο.
- κ) Η συμβολή του κράτους στο κόστος του γονιδιακού ελέγχου των ασθενών.
- λ) Λόγοι που θα τους εμπόδιζαν να προχωρήσουν σε γονιδιακό έλεγχο.

Η **Ενότητα Γ'** αποτελείται από ερωτήσεις που αφορούν στον Προγεννητικό Έλεγχο:

- α) Προγεννητικός έλεγχος και αντίδραση των νέων σε περίπτωση που το παιδί που θα αποκτήσουν εκδηλώσει μια σοβαρή ασθένεια στην ηλικία των 16 ετών.

β) Εγκυμοσύνη και προσφορά δωρεάν γονιδιακού ελέγχου.

γ) Γονιδιακός έλεγχος και αμβλώσεις.

δ) Κατά πόσο είναι σωστή η επιλογή και η τροποποίηση γονιδίων που ελέγχουν συγκεκριμένα κληρονομικά χαρακτηριστικά στους απογόνους.

Τέλος η **Ενότητα Δ'** αποτελείται από ερωτήσεις που αφορούν την Ευαισθητοποίηση- Προκατάληψη απέναντι στους φορείς γονιδίων ασθενειών:

α) Γονιδιακός έλεγχος, εργοδότες και η πρόσβασή τους σε γενετικές πληροφορίες του εργατικού δυναμικού τους.

β) Γνώση αποτελεσμάτων γονιδιακού ελέγχου και προκατάληψη ενάντια στους φορείς γονιδίων ασθενειών.

#### **6.4 Στατιστική ανάλυση**

Η στατιστική ανάλυση έγινε με το στατιστικό πρόγραμμα SPSS 16. Χρησιμοποιήθηκαν απλοί πίνακες συχνοτήτων και σχετικών συχνοτήτων. Για τη συσχέτιση μεταξύ ποιοτικών και ποσοτικών μεταβλητών χρησιμοποιήθηκε ο συντελεστής  $\chi^2$  κατά Pearson. Οι συσχετίσεις μεταξύ μεταβλητών θεωρούνταν στατιστικά σημαντικές όταν το  $P < 0,05$ . Οι πίνακες συσχετίσεων δημιουργήθηκαν σύμφωνα με τη Σχολή των φοιτητών, το Φύλο και την Ηλικία τους. Για να δημιουργηθούν οι πίνακες συσχετίσεων των διαφορετικών ερωτήσεων με την σχολή επανακωδικοποιήθηκαν τα Τμήματα στα οποία φοιτούσαν οι ερωτώμενοι ως προς τις 4 βασικές σχολές : ΣΕΥΠ, ΣΤΕΦ, ΣΤΕΓ και ΣΔΟ. Επίσης δημιουργήθηκαν 3 ομάδες ηλικιών:  $\leq 20$ , 21-23 και  $\geq 24$  ετών.

#### **6.5 Χαρακτηριστικά του δείγματος**

*Τα χαρακτηριστικά του δείγματος παρουσιάζονται συνοπτικά στον πίνακα 1.* Από το σύνολο των 300 ατόμων που απάντησαν στην έρευνα το 53,7 % είναι άνδρες και το 46,3% γυναίκες. Το 31% του δείγματος ανήκε στην ομάδα ηλικίας  $\leq 20$  ετών, το 18% στην ομάδα  $\geq 24$ , ενώ το μεγαλύτερο ποσοστό 51% των φοιτητών ανήκε στην ομάδα μεταξύ 21-23 ετών.

Το μεγαλύτερο ποσοστό των φοιτητών του δείγματος (33,8%) ανήκει στη σχολή της ΣΤΕΦ (Σχολή Τεχνολογικών Εφαρμογών). Στη ΣΤΕΦ αντιστοιχούν τα τμήματα: Ηλεκτρολογία, Μηχανολογία, Εφαρμοσμένη Πληροφορική & Πολυμέσα, Πολιτικών Δομικών Έργων, Τεχνολογική Πληροφορική & Τηλεπικοινωνιών και Πολιτικών Έργων Υποδομής.

Δεύτερη σε ποσοστό συμμετοχής φοιτητών είναι η σχολή της ΣΕΥΠ (Σχολή Επαγγελματιών Υγείας και Πρόνοιας) 28,1%. Στη ΣΕΥΠ αντιστοιχούν τα τμήματα: Κοινωνική Εργασία, Νοσηλευτική και Ιατρικά Εργαστήρια.

Η σχολή της ΣΔΟ (Σχολή Διοίκησης και Οικονομίας) έρχεται τρίτη με ποσοστό συμμετοχής φοιτητών 24,1%. Στη ΣΔΟ αντιστοιχούν τα τμήματα: Λογιστική, Τουριστικές Επιχειρήσεις, Διοίκηση Επιχειρήσεων και Διοίκηση & Διαχείριση Έργων.

Τέταρτη σε ποσοστό συμμετοχής φοιτητών είναι η σχολή της ΣΤΕΓ (Σχολή Τεχνολογίας Γεωπονίας) 14%. Στη ΣΤΕΓ αντιστοιχούν τα τμήματα: Θερμοκηπιακών Καλλιεργειών & Ανθοκομίας, Φυτική Παραγωγή, Γεωργικών Μηχανημάτων & Αρδεύσεων και Τεχνολογία Γεωπονία.

Στη συνέχεια έχουμε το σύνολο των φοιτητών, ανάλογα με τον τόπο μόνιμης κατοικίας τους, παρατηρούμε ότι συμμετείχαν στην έρευνα φοιτητές από διάφορα μέρη της Ελλάδας. Το μεγαλύτερο ποσοστό 15,3% του δείγματός μένει μόνιμα στην Αθήνα. Ακολουθεί ως τόπος μόνιμης κατοικίας των φοιτητών το Ηράκλειο Κρήτης με ποσοστό 12,7%. Τρίτη στη σειρά είναι η Κύπρος με ποσοστό 8,7%, ενώ με μικρή διαφορά ακολουθεί η Λάρισα με ποσοστό 8,3%. Με ποσοστό 4,7% συμμετείχαν φοιτητές απο το Ρέθυμνο και το Βόλο αντίστοιχα ενώ με ποσοστό 4% απο τη Θεσσαλονίκη. Το υπόλοιπο σύνολο των φοιτητών 50,3% προέρχεται από διάφορα μέρη της Ελλάδας με μικρό όμως ποσοστό συμμετοχής ανά περιοχή.

Κλείνοντας τον τομέα των χαρακτηριστικών του δείγματος, βλέπουμε το σύνολο των φοιτητών ανάλογα με τον τόπο διεξαγωγής της έρευνας. Το 66,7% του δείγματος των φοιτητών ανήκε στο ΤΕΙ του Ηρακλείου, ενώ το 33,3% στο ΤΕΙ της Λάρισας.

### **Πίνακας 1: Χαρακτηριστικά του δείγματος**

	<b>N</b>	<b>(%)</b>
<b>Φύλο</b>		
Ανδρες	161	53,7
Γυναίκες	139	46,3
<b>Ηλικία</b>		
≤ 20	93	31
21-23	153	51
≥ 24	54	18
<b>Σχολές</b>		
ΣΕΥΠ	84	28,1
ΣΤΕΦ	101	33,8
ΣΤΕΓ	42	14
ΣΔΟ	72	24,1
<b>Τόπος μόνιμης κατοικίας</b>		
Αθήνα	46	15,3
Ηράκλειο	38	12,7
Κύπρος	26	8,7
Λάρισα	25	8,3
Ρέθυμνο	14	4,7

Βόλος	14	4,7
Θεσσαλονίκη	12	4
Άλλες περιοχές	151	50,3
<b>Τόπος διεξαγωγής έρευνας</b>		
Ηράκλειο	200	66,7
Λάρισα	100	33,3

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup>

### Παρουσίαση των αποτελεσμάτων της έρευνας

Για την καλύτερη παρουσίαση των αποτελεσμάτων της έρευνας οι ερωτήσεις του ερωτηματολογίου ομαδοποιήθηκαν σε πίνακες ως προς τις εξής θεματικές ενότητες: γνώσεις γενετικής, απόψεις για την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου, λόγοι για τους οποίους οι νέοι θα ήταν "υπέρ" ή "κατά" του γενετικού ελέγχου, επιθυμία να υποβληθούν οι ίδιοι οι νέοι σε γενετικό έλεγχο.

#### 7.1 Γνώσεις γενετικής

Σύμφωνα με τον πίνακα 2, το μεγαλύτερο ποσοστό του δείγματος 57,3% είναι ελάχιστα ή καθόλου ενημερωμένο σε θέματα γενετικής. Με βάση τη μεταβλητή φύλο παρατηρείται ότι οι γυναίκες με ποσοστό 51,8% είναι περισσότερο ενημερωμένες από τους άνδρες με 34,8% (πίνακας 2α). Με βάση τον έλεγχο  $\chi^2$  του Pearson η ενημέρωση των νέων σε θέματα γενετικής εξαρτάται από το φύλο τους επειδή  $\chi^2=0,023$  και  $P < 0.05$ .

Στην ίδια ερώτηση με τη μεταβλητή σχολή παρατηρείται ότι η ΣΤΕΓ με ποσοστό 57,1% είναι η πιο ενημερωμένη από τις υπόλοιπες σχολές, σε αντίθεση με τη ΣΤΕΦ που έχει το μικρότερο ποσοστό 34,7% από όλες (πίνακας 2β). Ο βαθμός στον οποίον θεωρούν οι νέοι ότι είναι ενημερωμένοι σε θέματα γενετικής εξαρτάται από τη σχολή στην οποία φοιτούν επειδή  $\chi^2=0,006$  και  $P < 0.05$ .

Στατιστική ανάλυση για την ίδια ερώτηση έγινε και με τη μεταβλητή ηλικίας. Τα αποτελέσματα όμως δεν είναι στατιστικά σημαντικά διότι  $\chi^2, P > 0.05$ .

Το 74,6% των ερωτηθέντων ατόμων του δείγματος γνωρίζουν πως ο καρκίνος έχει κληρονομική βάση (πίνακας 2). Ανάλογα με τις γυναίκες το 87,1% του συνόλου γνωρίζουν για την κληρονομικότητα του καρκίνου σε αντίθεση με τους άντρες που γνωρίζουν λιγότερο με ποσοστό 63,8% (πίνακας 2α). Η γνώση των νέων για την κληρονομικότητα του καρκίνου εξαρτάται από το φύλο τους επειδή  $\chi^2(0,000)$  και  $P < 0.05$ .

Από το σύνολο των σπουδαστών που φοιτούν στη ΣΕΥΠ το 91,7% που είναι και το μεγαλύτερο ποσοστό απάντησε πως γνωρίζει για την κληρονομική βάση του καρκίνου. Σε αντίθεση με τους φοιτητές της ΣΤΕΦ με ποσοστό 62% και της ΣΤΕΓ με 59,5% που έδωσαν λιγότερες θετικές απαντήσεις (πίνακας 2β). Σύμφωνα με τον έλεγχο του Pearson η σχέση σχολής όπου φοιτούν τα

άτομα και η γνώση της κληρονομικής βάσης του καρκίνου είναι στατιστικά σημαντική διότι  $\chi^2(0,000)$  και  $P < 0.05$ .

Στατιστική ανάλυση για την ίδια ερώτηση έγινε και με τη μεταβλητή ηλικίας. Σύμφωνα όμως με τον έλεγχο του Pearson δεν είναι στατιστικά σημαντικά τα αποτελέσματα διότι  $\chi^2$ ,  $P > 0.05$ .

Στην ερώτηση «Γνωρίζετε ότι είναι δυνατόν να ανιχνευθούν οι κληρονομικές γενετικές μεταλλάξεις που προδιαθέτουν τον καρκίνο και άλλες ασθένειες με τη δοκιμή ενός δείγματος αίματος;» από το σύνολο του δείγματος το 57,4% έδωσε αρνητική απάντηση (πίνακας 2). Στην παραπάνω ερώτηση έγινε στατιστική ανάλυση με τις μεταβλητές φύλου, ηλικίας και σχολής με καμία όμως τα αποτελέσματα δεν ήταν στατιστικά σημαντικά επειδή  $\chi^2$ ,  $P > 0.05$ .

**Πίνακας 2: Γνώσεις Γενετικής του δείγματος (%)**

	N	%
<b>6.Πόσο ενημερωμένος θεωρείτε ότι είστε σε θέματα γενετικής;</b>		
<i>Καθόλου- Ελάχιστα</i>	172	57,3
<i>Πολύ καλά- Μέτρια</i>	128	42,7
<b>11.Γνωρίζετε ότι ο καρκίνος έχει κληρονομική βάση;</b>		
<i>Ναι</i>	223	74,6
<i>Όχι</i>	76	25,4
<b>12.Γνωρίζετε ότι είναι δυνατόν να ανιχνευθούν οι κληρονομικές γενετικές μεταλλάξεις που προδιαθέτουν τον καρκίνο και άλλες ασθένειες με τη δοκιμή ενός δείγματος αίματος;</b>		
<i>Ναι</i>	126	42,6
<i>Όχι</i>	170	57,4

**Πίνακας 2α: Γνώσεις γενετικής του δείγματος ως προς το φύλο (%)**

	A	Γ
<b>6.Πόσο ενημερωμένος θεωρείτε ότι είστε σε θέματα γενετικής; *</b>		
<i>Καθόλου- Ελάχιστα</i>	65,2	48,2
<i>Πολύ καλά- Μέτρια</i>	34,8	51,8
<b>11.Γνωρίζετε ότι ο καρκίνος έχει κληρονομική βάση; **</b>		
<i>Ναι</i>	63,8	87,1
<i>Όχι</i>	36,2	12,2

\*( $\chi^2$ ,  $P < 0.05$ )

\*\*( $\chi^2$ ,  $P < 0.05$ )

**Πίνακας 2β: Γνώσεις γενετικής του δείγματος ως προς τη σχολή φοίτησης (%)**

	ΣΕΥΠ	ΣΤΕΦ	ΣΤΕΓ	ΣΔΟ
<b>6.Πόσο ενημερωμένος θεωρείτε ότι είστε σε θέματα γενετικής; *</b>				
<i>Καθόλου- Ελάχιστα</i>	55,9	65,3	42,9	55,5
<i>Πολύ καλά- Μέτρια</i>	44	34,7	57,1	44,4
<b>11.Γνωρίζετε ότι ο καρκίνος έχει κληρονομική βάση; **</b>				
<i>Ναι</i>	91,7	62	59,5	80,6
<i>Όχι</i>	8,3	38	40,5	19,4

\*( $\chi^2$ ,  $P < 0.05$ )

\*\*( $\chi^2$ ,  $P < 0.05$ )



## 7.2 Απόψεις για την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου (%)

Το 94,1% του δείγματος συμφωνεί πως ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους (πίνακας 3). Σύμφωνα με τη μεταβλητή φύλου, παρατηρείται ότι οι γυναίκες με μεγαλύτερο ποσοστό 97,8% συμφωνούν περισσότερο από τους άνδρες με ποσοστό 91% (πίνακας 3α). Μεταξύ του φύλου και της άποψης των νέων με βάση τον έλεγχο του Pearson υπάρχει στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ τους επειδή  $\chi^2(0,000)$  και  $P < 0.05$ .

Με βάση τη μεταβλητή σχολή παρατηρείται ότι το 100% των ατόμων που φοιτούν στην ΣΔΟ συμφωνούν πως ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους. Με μεγάλα ποσοστά συμφωνούν και οι υπολοιπες σχολές, με τη ΣΤΕΦ να έχει το μικρότερο ποσοστό 88,4% του δείγματος που συμφωνεί (πίνακας 3β). Σύμφωνα με τον έλεγχο του Pearson υπάρχει στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ της σχολής στην οποία φοιτούν οι σπουδαστές και της άποψης αν ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους επειδή  $\chi^2(0,006)$  και  $P < 0.05$ .

Στατιστική ανάλυση για την ίδια ερώτηση έγινε και για τη μεταβλητή ηλικίας. Σύμφωνα όμως με τον έλεγχο του Pearson δεν είναι στατιστικά σημαντικά τα αποτελέσματα διότι  $\chi^2$ ,  $P > 0.05$ .

Στην ερώτηση «Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να είναι διαθέσιμος σε οποιονδήποτε επιθυμεί να έχει τις πληροφορίες για τα γονίδια ασθενειών που φέρει;» από το σύνολο των ατόμων που απάντησαν, η πλειοψηφία με ποσοστό 95,9% συμφωνούν απόλυτα και συμφωνούν εν μέρει (πίνακας 3). Στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής με την άποψη των νέων δεν υπάρχει διότι  $\chi^2$ ,  $P > 0,05$ .

**Πίνακας 3: Απόψεις για την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου (%)**

	Συμφωνώ απόλυτα-εν μέρη	Διαφωνώ απόλυτα- εν μέρη
<b>10.Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους;</b>	94,1	5,8
<b>13.Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να είναι διαθέσιμος σε οποιονδήποτε επιθυμεί να έχει τις πληροφορίες για τα γονίδια ασθενειών που φέρει;</b>	95,9	4,1
<b>18.Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να είναι υποχρεωτικός για όλους πριν από την ηλικία γονιμότητας;</b>	81,1	18,8
<b>19. Πιστεύετε ότι θα έπρεπε στα άτομα να προσφέρεται γονιδιακός έλεγχος όταν έρθει η ώρα να διαλέξουν το σύζυγο τους;</b>	73,2	26,8
<b>20.Στα άτομα πρέπει να προσφερθεί δωρεάν γονιδιακός έλεγχος στον οικογενειακό προγραμματισμό;</b>	96,2	3,8
<b>21.Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να πραγματοποιείται στα νεογέννητα μωρά;</b>	75,6	24,4

<b>28.Σε όλες τις έγκυες γυναίκες πρέπει να προσφερθεί δωρεάν γονιδιακός έλεγχος;</b>	99	1
---	----	---

**Πίνακας 3α: Απόψεις για την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου ως προς το φύλο (%)**

	Συμφωνώ απόλυτα-εν μέρη	Διαφωνώ απόλυτα-εν μέρη
<b>10.Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους; *</b>		
Άνδρες	91	9,1
Γυναίκες	97,8	2,1
<b>28.Σε όλες τις έγκυες γυναίκες πρέπει να προσφερθεί δωρεάν γονιδιακός έλεγχος; **</b>		
Άνδρες	99,4	0,6
Γυναίκες	98,5	1,5

\*( $\chi^2$ , P<0.05)

\*\*( $\chi^2$ , P<0.05)

**Πίνακας 3β: Απόψεις για την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου ως προς τη σχολή φοίτησης (%)**

	Συμφωνώ απόλυτα- ενμέρει	Διαφωνώ απόλυτα- ενμέρει
<b>10.Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους; *</b>		
ΣΕΥΠ	95,2	4,8
ΣΤΕΦ	88,4	11,6
ΣΤΕΓ	97,6	2,4
ΣΔΟ	100	0
<b>28.Σε όλες τις έγκυες γυναίκες πρέπει να προσφερθεί δωρεάν γονιδιακός έλεγχος; **</b>		
ΣΕΥΠ	100	0
ΣΤΕΦ	98,9	1
ΣΤΕΓ	95,2	4,8
ΣΔΟ	100	0

\*( $\chi^2$ , P<0.05)

\*\* ( $\chi^2$ , P<0.05)

Στην ερώτηση η οποία αναφέρεται στον γονιδιακό έλεγχο αν πρέπει να είναι υποχρεωτικός για όλους πριν από την ηλικία γονιμότητας, παρατηρείται ότι η πλειοψηφία του δείγματος με ποσοστό 81,1% έδωσε θετική απάντηση (πίνακας 3). Και εδώ στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής με την άποψη των νέων δεν υπάρχει διότι  $\chi^2$ , P>0,05.

Στην ερώτηση «αν πιστεύουν οι νέοι ότι θα έπρεπε στα άτομα να προσφέρεται γονιδιακός έλεγχος όταν έρθει η ώρα να διαλέξουν το σύζυγό τους» ένα μεγάλο ποσοστό του δείγματος 73,2% δήλωσε ότι «συμφωνεί απόλυτα» και «συμφωνεί εν μέρη» (πίνακας 3). Σε σχέση με τη μεταβλητή

σχολή παρατηρείται ότι το μεγαλύτερο ποσοστό 81,5% των νέων που δήλωσαν ότι «συμφωνούν απόλυτα» και «συμφωνούν εν μέρει» είναι από τη σχολή της ΣΕΥΠ. Ενώ η σχολή της ΣΤΕΦ συμφωνεί και εκείνη αλλά με μικρότερο ποσοστό 67,4% από τις υπόλοιπες (βλ. παράρτημα). Σύμφωνα όμως με τον έλεγχο του Pearson η σχέση σχολής και της άποψης των νέων δεν είναι στατιστικά σημαντική διότι  $\chi^2(0,152)$  και  $P>0,05$ .

Από τη συσχέτιση της ίδιας ερώτησης με την ηλικία παρατηρείται ότι το μεγαλύτερο ποσοστό (77%) των νέων που δήλωσαν ότι συμφωνούν ανήκουν στην ομάδα ηλικιών  $\leq 20$ . Η ομάδα ηλικιών  $\geq 24$  συμφώνησε και εκείνη αλλά με το μικρότερο ποσοστό από τις άλλες με 60,8% (βλ. παράρτημα). Παρόλα αυτά σύμφωνα με τον έλεγχο του Pearson η σχέση ηλικίας και της άποψης των νέων για το αν πιστεύουν ότι θα έπρεπε στα άτομα να προσφέρεται γονιδιακός έλεγχος όταν έρθει η ώρα να διαλέξουν το σύζυγο τους δεν είναι στατιστικά σημαντική διότι  $\chi^2(0,163)$  και  $P>0,05$ . Στατιστική ανάλυση έγινε και με τη μεταβλητή φύλου αλλά και εκεί τα αποτελέσματα δεν είναι στατιστικά σημαντικά επειδή  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Στην ερώτηση που διερευνά το «αν στα άτομα πρέπει να προσφερθεί δωρεάν γονιδιακός έλεγχος στον οικογενειακό προγραμματισμό» το μεγαλύτερο ποσοστό των φοιτητών του δείγματος 96,2% έδωσε θετική απάντηση (πίνακας 3). Δεν διαπιστώθηκε στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής με την άποψη των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Στην ερώτηση για το «αν ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να πραγματοποιείται στα νεογέννητα μωρά» η πλειοψηφία των ερωτηθέντων με ποσοστό 75,6% συμφώνησε (πίνακας 3). Και εδώ πραγματοποιήθηκε στατιστική ανάλυση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής, δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με την άποψη των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Κλείνοντας αυτή την ομαδοποίηση των ερωτήσεων, στην ερώτηση που αναφέρεται «στον γονιδιακό έλεγχο αν πρέπει να προσφέρεται δωρεάν σε όλες τις έγκυες γυναίκες» συμφώνησε, το 99% του δείγματος (πίνακας 3). Σε σχέση με τη μεταβλητή φύλο οι άνδρες με μικρή διαφορά από τις γυναίκες συμφώνησαν με μεγαλύτερο ποσοστό κατά 99,4% (πίνακας 3α). Με βάση τον έλεγχο του Pearson η άποψη των νέων εξαρτάται από το φύλο τους επειδή  $\chi^2(0,004)$  και  $P < 0.05$ .

Από το σύνολο των σπουδαστών, οι φοιτητές των σχολών ΣΕΥΠ και ΣΔΟ συμφώνησαν με ποσοστό 100% ότι ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να προσφέρεται δωρεάν σε όλες τις έγκυες γυναίκες (πίνακας 3β). Σύμφωνα με τον έλεγχο του Pearson η άποψη των νέων εξαρτάται από τη σχολή στην οποία φοιτούν επειδή  $\chi^2(0,036)$  και  $P < 0.05$ . Με βάση την ηλικία των φοιτητών και της άποψής τους δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ τους επειδή  $\chi^2$ ,  $P > 0.05$ .

### **7.3 Λόγοι για τους οποίους οι νέοι θα ήταν "υπέρ" ή "κατά" του γενετικού ελέγχου (%)**

Στην ερώτηση «*Νομίζετε ότι οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδιά τους ώστε να είναι ενήμεροι για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των απογόνων τους;*» η πλειοψηφία του δείγματος με ποσοστό 95,2% απάντησε «*συμφωνώ απόλυτα*» και «*συμφωνώ εν μέρει*» (πίνακας 4). Αντίστοιχα οι γυναίκες με ποσοστό 95,2% συμφώνησαν περισσότερο απο ότι οι άνδρες με ποσοστό 93,6% (πίνακας 4α). Σύμφωνα με τον έλεγχο του Pearson, το φύλο των ατόμων και κατά πόσο νομίζουν οι νέοι ότι έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδιά τους για το καλό των απογόνων τους είναι στατιστικά σημαντικό διότι  $\chi^2(0,004)$ ,  $P < 0.05$ .

Με βάση τη σχολή των φοιτητών, με ποσοστό 97,2% του δείγματος η ΣΔΟ είναι εκείνη που έχει τους περισσότερους φοιτητές που συμφώνησαν στο δικαίωμα των ατόμων να γνωρίζουν για τα γονίδιά τους για το καλό των απογόνων τους, ενώ η ΣΤΕΓ με ποσοστό 90,2% συμφώνησε και αυτή με τη μικρότερη όμως συμμετοχή απο τις υπόλοιπες (πίνακας 4γ). Σύμφωνα με τον έλεγχο του Pearson η άποψη των νέων εξαρτάται από τη σχολή στην οποία φοιτούν διότι  $\chi^2(0,020)$  και  $P < 0.05$ .

Στατιστική ανάλυση έγινε και με τη μεταβλητή της ηλικίας, η οποία έδειξε σύμφωνα με τον έλεγχο του Pearson ότι υπάρχει στατιστικά σημαντική συσχέτιση με την άποψη των νέων γιατί  $\chi^2=0,010$ ,  $P < 0.05$ . Παρατηρείται ότι η κατηγορία ομάδων ηλικίας 21-23(ετών) με ποσοστό 97,4% έδωσε τις περισσότερες θετικές απαντήσεις, σε σχέση με την κατηγορία ομάδων ηλικίας  $\geq 24$ (ετών) που συμφώνησε με μικρότερο ποσοστό 86,7% (πίνακας 4β).

**Πίνακας 4: Λόγοι για τους οποίους θα ήταν "υπέρ" ή "κατά" του γενετικού ελέγχου (%)**

	Συμφωνώ απόλυτα- ενμέρει	Διαφωνώ απόλυτα- ενμέρει
7.Νομίζετε ότι οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδιά τους ώστε να είναι ενήμεροι για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των απογόνων τους;	95,2	4,7
14.Οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να ξέρουν για τα γονίδιά τους για να είναι σε θέση να γνωρίζουν τις επιπτώσεις για την υγεία και τη ζωή τους;	97,7	2,4
15.Πιστεύετε ότι δεν πρέπει να παρεμβαίνουμε στη φύση;	71,6	28,3
24.Το κράτος θα έπρεπε να συμβάλλει στο κόστος του γονιδιακού ελέγχου των ασθενών;	99,3	0,6
26.Υπάρχουν μεγαλύτερα προβλήματα δημόσιας υγείας που πρέπει να φροντίσει πρώτα το κράτος;	86	14
29.Ο γονιδιακός έλεγχος θα καθιστούσε τις αμβλώσεις πιο συνήθεις;	75,1	24,9
32.Η γνώση των αποτελεσμάτων του γονιδιακού ελέγχου μπορεί να οδηγήσει σε προκατάληψη ενάντια στους φορείς γονιδίων ασθενειών;	83	17

**Πίνακας 4α: Λόγοι για τους οποίους θα ήταν "υπέρ" ή "κατά" του γενετικού ελέγχου ως προς το φύλο (%)**

	Συμφωνώ απόλυτα-ενμέρει	Διαφωνώ απόλυτα-ενμέρει
<b>7.Νομίζετε ότι οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδια τους ώστε να είναι ενήμεροι για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των απογόνων τους; *</b>		
Άνδρες	93,6	6,4
Γυναίκες	97,1	2,9

\* ( $\chi^2$ ,  $P<0.05$ )

**Πίνακας 4β: Λόγοι για τους οποίους θα ήταν "υπέρ" ή "κατά" του γενετικού ελέγχου ως προς την ηλικία (%)**

	Συμφωνώ απόλυτα-ενμέρει	Διαφωνώ απόλυτα-ενμέρει
<b>7.Νομίζετε ότι οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδια τους ώστε να είναι ενήμεροι για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των απογόνων τους; *</b>		
<=20	96,7	3,3
21-23	97,4	2,7
>=24	86,7	13,2

\* ( $\chi^2$ ,  $P<0.05$ )

**Πίνακας 4γ: Λόγοι για τους οποίους θα ήταν "υπέρ" ή "κατά" του γενετικού ελέγχου ως προς τη σχολή φοίτησης (%)**

	Συμφωνώ Απόλυτα-ενμέρει	Διαφωνώ απόλυταενμέρει
<b>7.Νομίζετε ότι οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδια τους ώστε να είναι ενήμεροι για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των απογόνων τους; *</b>		
ΣΕΥΠ	96,5	3,6
ΣΤΕΦ	94,8	5,2
ΣΤΕΓ	90,2	9,7
ΣΔΟ	97,2	2,8

\* ( $\chi^2$ ,  $P<0.05$ )

Στην επόμενη ερώτηση η οποία είναι παρόμοια με την παραπάνω με τη διαφορά ότι οι νέοι απάντησαν στο αν πρέπει να έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδια τους για το δικό τους καλό, η πλειοψηφία των ατόμων με ποσοστό 97,7% απάντησε «συμφωνώ απόλυτα» και «συμφωνώ εν μέρη» (πίνακας 4). Πραγματοποιήθηκε στατιστική ανάλυση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής, δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με την άποψη των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Στην ερώτηση «Πιστεύετε ότι δεν πρέπει να παρεμβαίνουμε στη φύση;» παρατηρείται ότι ένα μεγάλο ποσοστό το 71,6% «συμφωνεί απόλυτα» και «συμφωνεί εν μέρει» (πίνακας 4). Και γι' αυτή την ερώτηση έγινε στατιστική ανάλυση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής, δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με την άποψη των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Η επόμενη ερώτηση αφορά «το αν το κράτος θα έπρεπε να συμβάλλει στο κόστος του γονιδιακού ελέγχου των ασθενών». Παρατηρείτε ότι η πλειοψηφία των φοιτητών με ποσοστό 93,3% συμφώνησε με αυτή την άποψη (πίνακας 4). Παρόλα αυτά δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ της άποψης των νέων και των μεταβλητών φύλου, σχολής και ηλικίας  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Στην ερώτηση «αν το κράτος θα έπρεπε να φροντίσει μεγαλύτερα προβλήματα δημόσιας υγείας», ένα μεγάλο ποσοστό του δείγματος, το 86% συμφώνησε με αυτή την άποψη (πίνακας 4). Πραγματοποιήθηκε στατιστική ανάλυση για τις μεταβλητές φύλου, σχολής και ηλικίας δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με την άποψη των νέων γιατί  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Προχωρώντας στην ερώτηση «εάν ο γονιδιακός έλεγχος καθιστούσε τις αμβλώσεις πιο συνήθειες», το 75,1% του δείγματος έδωσε θετική απάντηση (πίνακας 4). Πραγματοποιήθηκε στατιστική ανάλυση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής, δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με την άποψη των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Κλείνοντας στην ερώτηση «Η γνώση των αποτελεσμάτων του γονιδιακού ελέγχου μπορεί να οδηγήσει σε προκατάληψη ενάντια στους φορείς γονιδίων ασθενειών» το 83% των φοιτητών συμφώνησε με αυτή την άποψη (πίνακας 4). Αναλύοντας την ερώτηση σε σχέση με τη μεταβλητή της σχολής παρατηρείτε πως η ΣΕΥΠ συμφωνεί στην ερώτηση με το μεγαλύτερο ποσοστό 87,2%, ενώ η ΣΤΕΓ είναι εκείνη που συμφώνησε με το μικρότερο ποσοστό με 76,3% (βλ. παράρτημα). Σύμφωνα όμως με τον έλεγχο του Pearson η σχέση μεταξύ σχολής και άποψης των νέων δεν είναι στατιστικά σημαντική αφού  $\chi^2 = 0,209$  οπότε  $P>0,05$ . Το ίδιο ισχύει και για τις μεταβλητές φύλου και ηλικίας διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

#### **7.4 Επιθυμία να υποβληθούν οι ίδιοι οι νέοι σε γενετικό έλεγχο (%)**

Στην ερώτηση «Ένα άτομο μπορεί να μην πάσχει αλλά μπορεί να μεταβιβάσει την ασθένεια στα παιδιά του. Πριν αποκτήσετε απογόνους, θα επιθυμούσατε εσείς και ο σύντροφός σας να κάνετε κάποιες ειδικές εξετάσεις προκειμένου να διερευνήσετε εάν υπάρχει πιθανότητα να κληρονομήσετε μια σοβαρή ή ακόμη και θανατηφόρα ασθένεια στο παιδί σας;» το 46,9% των απαντήσεων που δόθηκαν ήταν «Ναι, έτσι θα γνωρίζουμε και οι δύο που βρισκόμαστε» και το 45,9% απάντησε «ναι για χάρη του παιδιού μου (πίνακας 5). Πραγματοποιήθηκε στατιστική ανάλυση μεταξύ των

μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής, δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με τις απόψεις των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Συνεχίζοντας με την επόμενη ερώτηση, το 62% του δείγματος θα επιθυμούσε "αρκετά" και "πολύ" σύμφωνα με τις απαντήσεις των νέων, να υποβληθεί σε μια θεραπεία για τις κληρονομικές ασθένειες με μεταμόσχευση γονιδίων, ενώ μόλις το 5,4% δε θα επιθυμούσε καθόλου να υποβληθεί σε μια τέτοια θεραπεία (πίνακας 5). Και εδώ έγινε στατιστική ανάλυση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής, δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με τις απόψεις των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

**Πίνακας 5: Επιθυμία να υποβληθούν οι ίδιοι οι νέοι σε γενετικό έλεγχο (%)**

	N	%
<b>8. Θα επιθυμούσατε εσείς και ο σύντροφός σας να κάνετε κάποιες ειδικές εξετάσεις προκειμένου να διερευνήσετε εάν υπάρχει πιθανότητα να κληρονομήσετε μια σοβαρή ή ακόμη και θανατηφόρα ασθένεια στο παιδί σας;</b>		
Ναι, αλλά μόνο για να διερευνηθεί εάν θα εκδηλώσω σύντομα τα συμπτώματα της ασθένειας	16	5,5
Ναι, για χάρη του παιδιού μου	134	45,9
Ναι, έτσι θα γνωρίζουμε και οι δύο που βρισκόμαστε	137	46,9
Όχι	5	1,7
<b>9. Θα επιθυμούσατε να υποβληθείτε σε μια θεραπεία για τις κληρονομικές ασθένειες με μεταμόσχευση γονιδίων;</b>		
Καθόλου	15	5,4
Μέτρια - Ελάχιστα	90	32,6
Αρκετά - Πολύ	171	62
<b>16. Εάν σας δινόταν η δυνατότητα να υποβληθείτε σε έναν γονιδιακό έλεγχο που θα προέβλεπε εάν διατρέχετε τον κίνδυνο για καρκίνο στο μέλλον, θα προχωρούσατε σε ένα τέτοιο τεστ;</b>		
Ναι σίγουρα - Ναι πιθανόν	271	90,3
Σίγουρα όχι - Πιθανώς όχι	29	9,7
<b>22α Εσείς θα μπαίνατε στη διαδικασία να κάνετε γονιδιακό έλεγχο για να διαπιστώσετε την πιθανή ή μη προδιάθεσή σας για καρκίνο;</b>		
Ναι	46	86,8
Όχι	7	13,2

Στην ερώτηση «Εάν σας δινόταν η δυνατότητα να υποβληθείτε σε έναν γονιδιακό έλεγχο που θα προέβλεπε εάν διατρέχετε τον κίνδυνο για καρκίνο στο μέλλον, θα προχωρούσατε σε ένα τέτοιο τεστ;» παρατηρείται ότι η πλειοψηφία του δείγματος με ποσοστό 90,3% απάντησε «ναι σίγουρα» και «ναι πιθανόν» αντίστοιχα (πίνακας 5). Στατιστική ανάλυση πραγματοποιήθηκε και εδώ μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας και σχολής, δεν υπάρχει όμως στατιστικά σημαντική συσχέτιση με τις απόψεις των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

Στη συνέχεια το 86,8% των ατόμων των οποίων πάσχει κάποιο μέλος της οικογένειάς τους από καρκίνο απάντησε πως θα έμπαιναν οι ίδιοι στη διαδικασία να κάνουν γονιδιακό έλεγχο για να διαπιστώσουν την πιθανή ή μη προδιάθεσή τους για καρκίνο (πίνακας 5). Στατιστικά σημαντική

συσχέτιση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας, σχολής και της άποψης των νέων δεν υπάρχει ούτε εδώ γιατί  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ .

### **7.5 Ανάλυση μη ομαδοποιημένων ερωτήσεων του ερωτηματολογίου**

*(Σε όλες τις ερωτήσεις που θα ακολουθήσουν στη συνέχεια έχει γίνει στατιστική ανάλυση μεταξύ των μεταβλητών φύλου, ηλικίας, σχολής και της άποψης των νέων. Στην πλειοψηφία των ερωτήσεων όμως δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική συσχέτιση γιατί  $\chi^2$ ,  $P>0,05$ . Εκεί όπου υπάρχει αναφέρεται στο παρακάτω κείμενο. Επίσης οι πίνακες και αυτής της ενότητας βρίσκονται στο παράρτημα).*

Στην ερώτηση «Υποθέστε ότι έχετε μια σοβαρή πιθανότητα να εμφανίσετε καρκίνο σε μεγαλύτερη ηλικία. Εάν η διάγνωση αυτή γίνει στην ηλικία που είστε σήμερα, θα θέλατε να σας το πουν;» η πλειοψηφία του δείγματος έδωσε θετική απάντηση με ποσοστό 81,8%.

Στη συνέχεια οι νέοι του δείγματος απάντησαν στο αν κάποιο μέλος της οικογένειάς τους πάσχει από καρκίνο. Μόνο το 19,1% του συνόλου απάντησε θετικά.

Στην ερώτηση που διερευνά αν οι νέοι θα διέθεταν χρήματα για την πραγματοποίηση γονιδιακού ελέγχου η πλειοψηφία των ερωτηθέντων με ποσοστό 79,4% έδωσε θετική απάντηση.

Στη συνέχεια θα αναφερθούν οι λόγοι που θα εμπόδιζαν τους νέους να προχωρήσουν σε γονιδιακό έλεγχο, ο ένας από αυτούς είναι το "κόστος της εξέτασης". Στη συνέχεια θα αναφερθούν και άλλοι λόγοι. Για το 38,5% του δείγματος το οικονομικό κόστος θα αποτελούσε εμπόδιο για την πραγματοποίησή της εξέτασης.

Ένας δεύτερος λόγος που πιθανόν να αποτελούσε εμπόδιο για τους νέους είναι "ο φόβος/ ανησυχία για το αποτέλεσμα". Έπειτα από την ανάλυση του πίνακα παρατηρείται ότι για το 43,6% του δείγματος ο φόβος/ ανησυχία για το αποτέλεσμα θα αποτελούσε εμπόδιο.

Ένας τρίτος λόγος που πιθανόν να αποτελούσε εμπόδιο στο να κάνουν οι νέοι γονιδιακό έλεγχο είναι "η αμφιβολία για την εγκυρότητα των αποτελεσμάτων". Το 20,6% των ερωτηθέντων απάντησε ότι η αμφιβολία για την εγκυρότητα των αποτελεσμάτων θα αποτελούσε εμπόδιο.

Συνεχίζοντας την ανάλυση των πινάκων γίνεται πάλι η ίδια ερώτηση προς τους νέους με τη διαφορά ότι εκφράζουν οι ίδιοι τους λόγους που θα τους εμπόδιζαν να προχωρήσουν σε γονιδιακό έλεγχο. Σε αυτό το υποερώτημα η απάντηση δεν ήταν υποχρεωτική και δεν απάντησαν οι περισσότεροι. Υπήρξε συμφωνία στο ότι η άγνοια για τον γενετικό έλεγχο θα αποτελούσε εμπόδιο για την εφαρμογή του τεστ. Άλλοι λόγοι που αναφέρθηκαν ήταν η αδράνεια, η άποψή τους ότι πρέπει να ζουν το σήμερα όπως είναι με καμία παρέμβαση, ο φόβος για την κακή ψυχολογία, ο πόνος και το χρονικό διάστημα για να βγουν τα αποτελέσματα, ο μη επιθυμητός σκοπός της



εξέτασης, ο στιγματισμός στο μέλλον από ασφαλιστικές εταιρείες, η χρήση των αποτελεσμάτων από τρίτους, ο φόβος για την αντιμετώπιση του προβλήματος, η επιρροή στη μετέπειτα ζωή σε περίπτωση αρνητικού αποτελέσματος, ο τρόπος πραγματοποίησης του τεστ, και τέλος ο πόνος και ο τρόπος μεταχείρισης από άτομα που βοηθούν στην εξέταση.

Στη συνέχεια θα αναφερθούν τα αποτελέσματα της ερώτησης «*εάν ο προγεννητικός έλεγχος δείξει ότι το παιδί που θα αποκτήσετε θα εκδηλώσει μια σοβαρή ασθένεια στην ηλικία των 16 ετών, πώς θα αντιδράσετε;*» έχοντας όμως οι νέοι την επιλογή να απαντήσουν σε μια απο τις πιθανές απαντήσεις. Αυτές είναι:

α) Θα επιλέξω τη διακοπή της κύησης που απάντησε το 36,9% του δείγματος

β) Δεν θα κάνω τίποτα, ευελπιστώντας ότι θα βρεθεί μελλοντικά κάποια θεραπεία όπου συμφώνησε το μεγαλύτερο ποσοστό του συνόλου με 46,7%

γ) Δεν θα κάνω τίποτα γιατί δεν αποδέχομαι τη λύση της έκτρωσης που απάντησε το 16,4% του δείγματος.

Σε αυτή την ερώτηση με βάση τον έλεγχο του Pearson υπάρχει συσχέτιση μεταξύ της ηλικίας και της άποψης των νέων όπου είναι στατιστικά σημαντική διότι  $\chi^2(0,043)$  και  $P < 0,05$ . Έτσι η πλειοψηφία των ατόμων ηλικίας  $\leq 20$ (ετών) με ποσοστό 54%, έχουν επιλέξει τη δεύτερη επιλογή. Τα άτομα ηλικίας 21-23(ετών) έχουν ίσα ποσοστά στην πρώτη και στη δεύτερη επιλογή με 44% αντίστοιχα και στις δυο. Ενώ το μεγαλύτερο ποσοστό 43,8% της τρίτης κατηγορίας ατόμων ηλικίας  $\geq 24$ (ετών) επέλεξαν την πρώτη επιλογή. Για τις μεταβλητές φύλου και σχολής δεν υπάρχει συσχέτιση με τις απόψεις των νέων διότι  $\chi^2$ ,  $P > 0,05$ .

Συνεχίζοντας αναφέρονται τα αποτελέσματα ακόμη μιας ερώτησης στην οποία οι νέοι έχουν την επιλογή να απαντήσουν σε μια απο τις πιθανές απαντήσεις. Η ερώτηση είναι «*εάν είναι σωστό να επιλέγονται ή να τροποποιούνται γονίδια που ελέγχουν συγκεκριμένα κληρονομικά χαρακτηριστικά στους απογόνους*», η πλειοψηφία του δείγματος έδωσε θετική απάντηση με ποσοστό 82,9%. Το σύνολο αυτών των ατόμων (που έδωσε θετικές απαντήσεις) είχε την επιλογή να επιλέξει περισσότερες απο μία απο τις πιθανές απαντήσεις. Αυτές είναι:

α) Ναι, εάν πρόκειται να μην υποφέρουν

β) Ναι, προκειμένου να επιμηκυνθεί η επιβίωση κάποιου για τον οποίο ο πρόωρος θάνατος θα ήταν αναπόφευκτος

γ) Ναι, προκειμένου να πολλαπλασιασθεί η χρήσιμη για το κοινωνικό σύνολο συμπεριφορά

δ) Ναι, προκειμένου να αποφευχθεί η εμφάνιση ανεπιθύμητων κοινωνικά χαρακτηριστικών

Την πρώτη επιλογή επέλεξε το 68,5% του δείγματος, τη δεύτερη επιλογή το 48% του δείγματος, ένα 12,1% των νέων επέλεξε την τρίτη επιλογή, ενώ την τέταρτη πιθανή απάντηση επέλεξε το μικρότερο ποσοστό το 10,5%.

Και σε αυτή την ερώτηση με βάση τον έλεγχο του Pearson υπάρχει συσχέτιση μεταξύ του φύλου και της δεύτερης πιθανής απάντησης των νέων που την επέλεξε το 48% του δείγματος όπου είναι στατιστικά σημαντική επειδή  $\chi^2(0,030)$  και  $P < 0,05$ . Παρατηρείται ότι οι γυναίκες με ποσοστό 55,5% συμφώνησαν περισσότερο με αυτή την εκδοχή από ότι οι άντρες με μικρότερο ποσοστό 41,1%.

Κλείνοντας την ανάλυση των πινάκων, που χρησιμοποιήθηκαν για την έρευνα, με την ερώτηση *«Αν γινόταν γονιδιακός έλεγχος οι εργοδότες θα μπορούσαν να ελέγξουν το εργατικό δυναμικό τους, για να εξασφαλίσουν, για παράδειγμα, ότι όσοι έχουν πιθανότητες να εμφανίσουν καρκίνο, να μη προσληφθούν για εργασίες με χημικές ουσίες. Υπό ποιές συνθήκες νομίζετε ότι οι εργοδότες είναι επιτρεπτό να έχουν πρόσβαση σε γενετικές πληροφορίες;»*. Εδώ παρατηρείται πως το μεγαλύτερο ποσοστό 51,9% του δείγματος έδωσε την απάντηση "σε καμία περίπτωση". Δεύτερη σε επιλογή με ποσοστό 17,9% έρχεται η εκδοχή "μόνο όταν είναι γνωστό ότι το άτομο φέρει κάποιο ελαττωματικό γονίδιο", τρίτη στην επιλογή των νέων με ποσοστό 17,6% η απάντηση "όταν οι ίδιοι το θεωρούν απαραίτητο" και τελευταία με ποσοστό 12,6% επέλεξαν την απάντηση "μόνο στην περίπτωση που η χρήση της πληροφορίας ελέγχεται από κρατικό φορέα".

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8**

### **Συζήτηση αποτελεσμάτων**

Η παρούσα έρευνα ερωτηματολογίων έδειξε ότι οι σπουδαστές που συμμετείχαν στην έρευνα γενικά, έχουν μια θετική στάση απέναντι στη γενετική δοκιμή, στον προσδιορισμό κινδύνου μέσω του γενετικού ελέγχου ορισμένων σοβαρών ασθενειών και ιδιαίτερα του καρκίνου. Σε κάποια από τα αποτελέσματα έγινε σύγκριση με μία προηγούμενη έρευνα η οποία ασχολήθηκε με τη γνώση και τις απόψεις σε θέματα γενετικού ελέγχου. Η συγκεκριμένη έρευνα πραγματοποιήθηκε στη Φιλανδία τον Σεπτέμβριο-Οκτώβριο του 1993 και απευθυνόταν σε 1169 άτομα του γενικού πληθυσμού από 15-69 ετών (Hietala et al., 1995).

Οι νέοι παρουσίασαν γενικά μια θετική στάση στο να υποβληθούν σε γενετικό έλεγχο. Λόγοι οι οποίοι θα τους παρότρυναν να προχωρήσουν σε αυτή τη διαδικασία θα ήταν για χάρη του παιδιού τους, αν θα του μεταβιβάσουν μια σοβαρή ή ακόμη θανατηφόρα ασθένεια, αλλά και για να γνωρίζουν αν στους ίδιους υπάρχει ο κίνδυνος να εμφανίσουν καρκίνο στο μέλλον. Μεγάλη επιθυμία για να υποβληθούν σε γενετικό έλεγχο εκφράζουν και τα άτομα που κάποιο μέλος της οικογένειας τους έχει νοσήσει από καρκίνο. Επίσης πρόθυμοι φαίνεται να είναι οι νέοι, να υποβληθούν σε μεταμόσχευση γονιδίων έτσι ώστε να θεραπευτούν από κληρονομικές ασθένειες, όταν η ιατρική θα είναι σε θέση να το κάνει.

Στη συνέχεια θα αναφερθούν κάποιοι από τους λόγους που θα αποτελούσαν ανασταλτικό παράγοντα για την πραγματοποίηση γενετικού ελέγχου. Ο φόβος και η ανησυχία για το αποτέλεσμα είναι ένας από τους σημαντικότερους λόγους. Ακολουθεί το κόστος της εξέτασης και η αμφιβολία για την εγκυρότητα των αποτελεσμάτων. Τα αποτελέσματα του τεστ, επομένως, ενδέχεται να προκαλέσουν υπερβολικό άγχος και ανησυχία για το εάν θα νοσήσουν και πως θα αλλάξει ο τρόπος ζωής τους, δυσμενείς ψυχολογικές επιδράσεις στην οικογένεια, αισθήματα ενοχής και να διαταράξουν τις οικογενειακές σχέσεις.

Επίσης ένας άλλος λόγος κατά του γενετικού ελέγχου είναι ότι σε περίπτωση μη επιθυμητών αποτελεσμάτων μπορεί να υπάρξει προκατάληψη ενάντια στους φορείς γονιδίων ασθενειών πχ. στον τομέα της απασχόλησης ή στα ασφαλιστήρια των ιδιωτικών ασφαλιστικών εταιριών. Σε αυτό συμφωνεί ένα πολύ μεγάλο ποσοστό το 83%. Επίσης η πλειοψηφία θεωρεί ότι σε καμία περίπτωση οι εργοδότες δε θα πρέπει να έχουν πρόσβαση σε γενετικές πληροφορίες.

Στο ερώτημα πως θα αντιδρούσαν αν ο προγεννητικός έλεγχος δείξει ότι το παιδί που θα αποκτήσουν θα εκδηλώσει μία σοβαρή ασθένεια στην ηλικία των 16 ετών, με βάση την ηλικία, τα άτομα κάτω των 20 ετών απάντησαν ότι δε θα κάνουν τίποτα ευελπιστώντας ότι θα βρεθεί μελλοντικά κάποια θεραπεία. Φαίνεται λοιπόν ότι οι πιο νέοι του δείγματος είναι πιο αισιόδοξοι για την εξέλιξη της ιατρικής στο μέλλον σε αντίθεση με τα άτομα μεγαλύτερης ηλικίας που θα επέλεγαν τη διακοπή της κύησης σε ανάλογη περίπτωση.

Η δυνατότητα επιλεκτικής εγκυμοσύνης έγινε πραγματικότητα μετά από προγεννητική διάγνωση γενετικής νόσου, σύμφωνα με το νόμο περί αμβλώσεων στο Ηνωμένο Βασίλειο το 1967, όπου για τη διακοπή μιας εγκυμοσύνης θα υπάρχει μία σοβαρή πιθανότητα το παιδί που θα γεννηθεί να υποφέρει από μία σοβαρή πνευματική και σωματική ανωμαλία ώστε να είναι για όλη του τη ζωή ανάπηρο. Σήμερα ένα πολύ μεγάλο ποσοστό 75,1% του δείγματος θεωρεί πως ο γενετικός έλεγχος θα καθιστούσε τις αμβλώσεις πιο συνήθειες.

Η πλειοψηφία του δείγματος θεωρεί ότι θα ήταν σωστό να τροποποιούνται ορισμένα γονίδια που ελέγχουν συγκεκριμένα κληρονομικά χαρακτηριστικά στους απογόνους έτσι ώστε να μην υποφέρουν.

Όσον αφορά την ενημέρωση για θέματα γενετικής, οι περισσότεροι σπουδαστές θεωρούν πως είναι ελάχιστα ή καθόλου ενημερωμένοι με ποσοστό 57,3%. Οι γυναίκες φαίνεται ότι είναι πιο ενημερωμένες από ότι οι άνδρες. Σε σχέση με τη σχολή που φοιτούν παρατηρείται ότι οι σπουδαστές της ΣΤΕΓ είναι πιο ενημερωμένοι σε θέματα γενετικής από ότι οι σπουδαστές των άλλων σχολών. Αυτό πιθανόν να οφείλεται στο ότι η ΣΤΕΓ είναι μια σχολή στην οποία πραγματοποιούνται μαθήματα βιολογίας.

Επιπλέον περισσότερες γυναίκες παρά άνδρες γνωρίζουν ότι ο καρκίνος έχει κληρονομική βάση. Αυτό ίσως ισχύει επειδή ο πιο κοινός κληρονομικός καρκίνος είναι ο καρκίνος του μαστού, ο οποίος απασχολεί ένα μεγάλο μέρος του γυναικείου πληθυσμού σήμερα. Επίσης φαίνεται ότι οι σπουδαστές της ΣΕΥΠ με μεγάλη διαφορά από τις άλλες σχολές γνωρίζουν για την κληρονομική βάση του καρκίνου. Αυτό είναι λογικό να συμβαίνει αφού στα συγκεκριμένα τμήματα διδάσκονται μαθήματα ιατρικού περιεχομένου.

Στη συνέχεια παρατηρείται ότι ένα αρκετά σημαντικό ποσοστό (57,4%) δεν γνωρίζει ότι είναι δυνατόν με ένα δείγμα αίματος να ανιχνευθούν κληρονομικές γενετικές μεταλλαγές, που προδιαθέτουν τον καρκίνο και άλλες ασθένειες. Κάτι τέτοιο στον τομέα της ιατρικής γενετικής βρίσκεται σε εξέλιξη και αφού οι περισσότεροι έχουν άγνοια σε θέματα γενετικής όπως αναφέρθηκε και πιο πάνω, είναι επόμενο οι νέοι να μην γνωρίζουν για τον τρόπο διάγνωσης διάφορων ασθενειών.

Σύμφωνα με την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου, ένα πολύ μεγάλο ποσοστό 94,1% θεωρεί ότι ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους. Επίσης ένας εξίσου σημαντικός αριθμός του δείγματος, συμφωνεί ότι πρέπει ο γενετικός έλεγχος να είναι διαθέσιμος σε οποιονδήποτε επιθυμεί να έχει τις πληροφορίες για τα γονίδια ασθενειών που φέρει. Σε σύγκριση με την έρευνα των Hietala et al (1995) ο πληθυσμός της χώρας συμφωνεί με ανάλογο ποσοστό.

Σε ερώτηση που έγινε στο σύνολο του δείγματος για το αν ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να είναι υποχρεωτικός για όλους πριν από την ηλικία γονιμότητας, συμφώνησε το 81,1% ενώ σε αντίστοιχη ερώτηση που έγινε στην έρευνα των Hietala et al (1995) ο πληθυσμός της χώρας συμφώνησε μόνο το 33%.

Επιπλέον σε ερώτηση που δείχνει την αναγκαιότητα του γονιδιακού ελέγχου να προσφέρεται στα άτομα όταν έρθει η ώρα να διαλέξουν το σύζυγό τους το 73,2% συμφώνησε, ενώ παρατηρείται πάλι ότι σε αντίστοιχη ερώτηση που έγινε στην έρευνα της Φιλανδίας συμφώνησε το 37%. Στη συνέχεια ένα πολύ μεγάλο ποσοστό 96,2% πιστεύει ότι πρέπει να προσφέρεται στα άτομα δωρεάν γονιδιακός έλεγχος στον οικογενειακό προγραμματισμό. Σε αυτό συμφωνεί και το 71% του πληθυσμού της έρευνας των Hietala et al (1995).

Όσον αφορά τον γονιδιακό έλεγχο αν πρέπει να πραγματοποιείται στα νεογέννητα μωρά συμφώνησε το 75,6%, ενώ ο πληθυσμός της Φιλανδίας συμφώνησε με ποσοστό 37%. Διαφορά στη σύγκριση των δυο ερευνών φαίνεται και παρακάτω με τον Ελληνικό πληθυσμό να συμφωνεί κατά 99% στην άποψη ότι πρέπει να προσφέρεται δωρεάν γονιδιακός έλεγχος σε όλες τις έγκυες γυναίκες. Ενώ ο πληθυσμός της Φιλανδίας συμφώνησε με ποσοστό 69%.

Με βάση τα παραπάνω αποτελέσματα οι νέοι στην Ελλάδα σήμερα θέλουν να γνωρίζουν για το τι θα τους συμβεί στην συνέχεια της ζωής τους σε θέματα υγείας και γι' αυτό συμφωνούν ότι ο γενετικός έλεγχος πρέπει να μπει στη καθημερινότητά τους έτσι ώστε να τους καθοδηγεί σε σημαντικές αποφάσεις. Παράλληλα οι απόψεις τους δείχνουν ότι θέλουν να γίνουν πιο ευαισθητοποιημένοι σε θέματα γενετικής πιστεύοντας ότι η πρόληψη θα έχει θετικά αποτελέσματα στη μετέπειτα ζωή τους. Ο πληθυσμός της Φιλανδίας ναι μεν συμφωνεί ότι ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε οποιονδήποτε θέλει να γνωρίζει τι ασθένειες που φέρει αλλά με τη δική τους βούληση. Τα άτομα της έρευνας δείχνουν κάποιο δισταγμό προς τον γενετικό έλεγχο να παρέμβει πιο πολύ στην προσωπική τους ζωή, όπως στο να κάνουν γονιδιακό έλεγχο όταν έρθει η ώρα να διαλέξουν το σύντροφό τους. Πιθανόν να φοβούνται τα αποτελέσματα του ελέγχου και πιστεύοντας ότι αυτά θα επηρεάσουν την μετέπειτα ζωή τους. Εδώ πρέπει να λάβουμε υπόψη ότι η έρευνα πραγματοποιήθηκε το 1993 όπου η γενετική στη Φιλανδία αλλά και παγκοσμίως ήταν στα πρώτα στάδια και δεν είχε εξελιχθεί όπως σήμερα. Με αποτέλεσμα το ευρύ κοινό να μην γνωρίζει και πάρα πολλά γι' αυτό το θέμα.

Σχολιάζοντας τους λόγους για τους οποίους οι νέοι θα ήταν υπέρ του γενετικού ελέγχου, ένας από αυτούς με ποσοστό 95,2% είναι η ενημέρωση για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των απογόνων τους. Με βάση την ηλικία των νέων τα άτομα πάνω από 23 ετών διαφωνούν περισσότερο από τα άτομα κάτω των 23 ετών, κάτι το οποίο μας δείχνει ότι είναι περισσότερο προβληματισμένοι όσον αφορά τα υπέρ και τα κατά του γενετικού ελέγχου. Όχι μόνο για να γνωρίζουν τις επιπτώσεις στη ζωή των απογόνων τους αλλά και για τις επιπτώσεις της δικής τους υγείας το 97,7 των νέων θα ήταν υπέρ στο να υποβληθούν σε γενετικό έλεγχο.

Το κόστος του γονιδιακού ελέγχου είναι αρκετά υψηλό. Στην ερώτηση αν το κράτος θα έπρεπε να συμβάλλει στο κόστος του γενετικού ελέγχου των ασθενών σχεδόν όλοι οι νέοι (97,7%) συμφώνησαν πάνω σε αυτό, έτσι ώστε η πρόσβαση στο γενετικό έλεγχο να είναι πιο εύκολη από όποιον ασθενή επιθυμεί να υποβληθεί σε μια τέτοια εξέταση, ανεξαρτήτως από την οικονομική του κατάσταση. Παρόλα αυτά φαίνεται πως οι νέοι είναι πρόθυμοι να διαθέσουν χρήματα για την πραγματοποίηση γενετικού ελέγχου.

Όσον αφορά την Ελλάδα οι σπουδαστές πιστεύουν ότι υπάρχουν μεγαλύτερα προβλήματα δημόσιας υγείας στα οποία πρέπει να δώσει προτεραιότητα το κράτος. Από την άλλη, η πλειοψηφία των Φιλανδών θεωρούν πως δεν υπάρχουν σημαντικότερα προβλήματα δημόσιας υγείας. Φαίνεται λοιπόν πως οι Φιλανδοί είναι ικανοποιημένοι από τις παροχές στον τομέα της υγείας σε αντίθεση από τη χώρα μας όπου υπάρχουν αρκετές ελλείψεις στον τομέα αυτό, συνεπώς ο γενετικός έλεγχος δεν αποτελεί πρωτεύον ανάγκη για τους Έλληνες.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9**

### **Συμπεράσματα**

Απο την έρευνα που πραγματοποιήθηκε προκύπτουν τα ακόλουθα συμπεράσματα:

Μεγάλο ενδιαφέρον έδειξαν οι νέοι στο να υποβληθούν σε γενετικό έλεγχο και αυτό για χάρη των παιδιών τους για να είναι ενήμεροι για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή τους, αλλά και γι'αυτούς τους ίδιους. Επίσης οι περισσότεροι απο τους οποίους πάσχει κάποιο μέλος της οικογένειάς τους απο καρκίνο θα έμπαιναν σε αυτή τη διαδικασία για να δουν αν θα νοσήσουν και εκείνη στη συνέχεια.

Ανασταλτικοί παράγοντες για την πραγματοποίηση του γενετικού ελέγχου είναι ο φόβος και η ανησυχία για το αποτέλεσμα. Τα αποτελέσματα του τεστ, επομένως, ενδέχεται να προκαλέσουν στους νέους υπερβολικό άγχος και ανησυχία για το εάν θα νοσήσουν και πως θα αλλάξει ο τρόπος ζωής τους, δυσμενείς ψυχολογικές επιδράσεις στην οικογένεια, αισθήματα ενοχής και να διαταράξουν τις οικογενειακές σχέσεις. Επίσης για ένα πολύ μεγάλο ποσοστό η προκατάληψη ενάντια στους φορείς γονιδίων ασθενειών που πιθανόν να εμφανιστεί σε περίπτωση μη επιθυμητών αποτελεσμάτων π.χ. στον τομέα της απασχόλησης ή στα ασφαλιστήρια των ιδιωτικών ασφαλιστικών εταιριών, αποτελεί ακόμη ένα σοβαρό εμπόδιο.

Όσον αφορά τον προγεννητικό έλεγχο σε περίπτωση που δείξει ότι το παιδί που θα αποκτήσουν θα εκδηλώσει μία σοβαρή ασθένεια στην ηλικία των 16 ετών, οι περισσότεροι νέοι του δείγματος συμφώνησαν με την άποψη ότι δε θα κάνουν τίποτα ευελπιστώντας ότι θα βρεθεί μελλοντικά κάποια θεραπεία. Με βάση την ηλικία, πιο αισιόδοξοι για την εξέλιξη της ιατρικής στο μέλλον δείχνουν τα άτομα ηλικίας κάτω των 20 ετών σε αντίθεση με τα άτομα μεγαλύτερης ηλικίας που μπροστά σε ένα τέτοιο δίλλημα θα επέλεξαν τη διακοπή της κύησης.

Στη συνέχεια παρατηρήθηκε ότι πάνω απο τους μισούς θεωρούν πως είναι ελάχιστα ή καθόλου ενημερωμένοι σε θέματα γενετικής. Οπότε είναι λογικό που οι περισσότεροι δεν γνωρίζουν και για τις μεθόδους της, ότι με ένα δείγμα αίματος μπορούν να ανιχνευθούν κληρονομικές γενετικές μεταλλάξεις. Φάνηκε ότι οι γυναίκες είναι περισσότερο ενημερωμένες απο τους άνδρες σε θέματα γενετικής, αλλά και σε σχέση με την κληρονομικότητα του καρκίνου. Σε σχέση με τη σχολή οι φοιτητές της ΣΤΕΓ είναι πιο ενημερωμένοι. Αυτό πιθανόν να οφείλεται στο

ότι η γενετική είναι μια καινούρια επιστήμη και οι φοιτητές της ΣΤΕΓ γνωρίζουν περισσότερο γι'αυτή λόγω του ήδους των μαθημάτων που διδάσκονται για το αντικείμενό τους. Ενώ οι σπουδαστές της ΣΕΥΠ γνωρίζουν περισσότερο για την κληρονομικότητα του καρκίνου. Αυτό οφείλεται στα μαθήματα ιατρικού περιεχομένου που διδάσκονται.

Όσον αφορά την αναγκαιότητα/χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου, η πλειοψηφία του δείγματος τον θεωρεί απαραίτητο σε σημαντικές φάσεις της ζωής τους. Όπως, να είναι υποχρεωτικός για όλους πριν απο την ηλικία γονιμότητας, να πραγματοποιείται στα νεογέννητα μωρά, να προσφέρεται δωρεάν στον οικογενειακό προγραμματισμό και σε όλες τις έγκυες γυναίκες.

Οι νέοι συμφωνούν ότι το κράτος πρέπει να συμβάλει στο κόστος του γονιδιακού ελέγχου των ασθενών. Θα αποτελούσε μια ελπίδα για ένα καλύτερο αύριο για τους ίδιους τους σπουδαστές και τους απογόνους τους καθώς θα έχουν τη δυνατότητα να γνωρίζουν για τις επιπτώσεις πάνω στον τομέα της υγείας τους και να επέμβουν όπου μπορούν. Παρόλα αυτά πιστεύουν ότι υπάρχουν σημαντικότερα προβλήματα δημόσιας υγείας στα οποία θα πρέπει να δώσει προτεραιότητα το κράτος, συνεπώς ο γενετικός έλεγχος ακολουθεί μετά την επίλυση αυτών.



## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

### Ελληνόγλωσση

- Γιαννούκος Κ. (2008). «Κληρονομικότητα και Καρκίνος του Μαστού». [www.mastologia.gr/cms/index.php?option=com\\_content&task=view&id=119&Itemid=95](http://www.mastologia.gr/cms/index.php?option=com_content&task=view&id=119&Itemid=95) (10-07-08)
- Δρακοπούλου, Μ. (2007). *ΘΕΣΕΙΣ ΓΙΑ ΣΥΓΧΡΟΝΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΚΕΙΜΕΝΑ 2000-2007*, ..: Εθνικό Τυπογραφείο  
[www.bioethics.gr/category.php?category-id=71\\_28K-](http://www.bioethics.gr/category.php?category-id=71_28K-) (22-9-08)
- Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστημίου Αθηνών Νοσοκομείο Παίδων "Αγία Σοφία" (2008).  
[Iatriki-genetiki.med.uoa.gr/-13k](http://Iatriki-genetiki.med.uoa.gr/-13k) (20-8-08)
- Καναβάκης, Ε., Ξαϊδάρα, Α. (2001). *Η Χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος*, 18(5):475-484  
[www.mednet.gr/archives/2001-5/pdf/475.pdf](http://www.mednet.gr/archives/2001-5/pdf/475.pdf) (08-7-08)
- Καρπάθιος, Σ., Ε. (1999). *Βασική Μαιευτική και Περιγεννητική Ιατρική*, Αθήνα: ΒΗΤΑ. Α' Τόμος
- «Κληρονομείται ο καρκίνος;», (2001).  
[health.eportal.gr/health/karkinos/9819oz\\_200605039819.php3](http://health.eportal.gr/health/karkinos/9819oz_200605039819.php3) (10-07-08)
- «Κληρονομικότητα και καρκίνος του μαστού», (2006).  
[www.medlook.net/article.asp?item\\_id=1891](http://www.medlook.net/article.asp?item_id=1891) (10-07-08)
- «Κληρονομικότητα και καρκίνος» (2008).  
[www.medlook.net/article.asp?item\\_id=1352](http://www.medlook.net/article.asp?item_id=1352) (10-07-08)
- Κοσμίδης, Π. (2001). «Υγεία: Ποιες παθήσεις κληρονομούνται από γενιά σε γενιά», 1-1,  
[www.anew.gr/health/article.php?aid=54](http://www.anew.gr/health/article.php?aid=54) (10-07-08)
- Μοσχοβάκη, Α. «Υγεία - Καρκίνος» (2008)  
[www.katiana.gr/?cat\\_id=254&article\\_id=13434](http://www.katiana.gr/?cat_id=254&article_id=13434) (10-07-08)
- Παπαδοπούλου, Ε. (2007). Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ηρακλείου Κρήτης, *ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ: ΔΥΝΑΤΟΤΗΤΕΣ, ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΙ*  
[www.mitos.com.gr/conferences/ppc\\_2007/downloads/3.doc](http://www.mitos.com.gr/conferences/ppc_2007/downloads/3.doc) (08-06-08)

- Ράγια, Δ. (2008). *Ανάλυση DNA μέσω...ταχυδρομείου*, Εφημερίδα Έθνος της Κυριακής, 6 Ιουλίου 2008
- Σαραντοπούλου, Μ. (2008). *Το DNA γίνεται «ψηφιακό»*, Εφημερίδα Καθημερινή <http://www.Kathimerini.gr> (13-08-08)
- Ταγκόπουλος, Σ. (2008). *Χρήση γενετικών δεδομένων στην ιδιωτική ασφάλιση*, Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής [www.bioethics.gr/category.php?category-id=71\\_28K-](http://www.bioethics.gr/category.php?category-id=71_28K-) (22-09-08)
- Υγεία: Κληρονομικότητα- Τι μαρτυρούν τα ΓΟΝΙΔΙΑ. (2001-2008). 1-3 [www.anew.gr/health/article.php?aid=24-34K](http://www.anew.gr/health/article.php?aid=24-34K) (22-09-08)
- Φύσσας, Γ. (2005). «αιτιολογία κληρονομικότητα και παράγοντες κίνδυνου για καρκίνο του μαστού» [www.mastology.gr/gr/kar\\_mastou\\_a.asp](http://www.mastology.gr/gr/kar_mastou_a.asp) (10-07-08)
- Connor.J.M., Ferguson-Smith.M.A. (1997). *Ιατρική Γενετική*, Θεσσαλονίκη: UNIVERSITY STYDIO PRESS
- Thomas D. Gelehrter. Francis S. Collins. David Ginsurg. (2003). *Αρχές Ιατρικής Γενετικής*, Αθήνα: Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδης
- Wilbert Garvin. (1998). *Θέματα γενετικής ανθρώπου*. <http://www.ipn.uni-kiel.de/eide/UNITO4GR>. (02-02-08)
- [http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos\\_frame.html](http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos_frame.html)

## Ξενόγλωσση

- Bonadona, V., Saltel, P., Desseigne, F., Mignotte, H., Saurin, J., Wang, Q., Sinilnikova, O., Giraud, S., Freyer, G., Plauchu, H., Puisieux, A., Lasset, C. (2002). *Cancer Patients Who Experienced Diagnostic Genetic Testing for Cancer Susceptibility: Reactions and Behavior after the Disclosure of a Positive Test Result*, 97-104
- Hietala, M., Hakonem, A., Aro A., R., Niemela, P., Peltonen, L., Aula, P. (1995). *Attitudes toward Genetic Testing among the General Population and Relatives of Patients with a Severe Genetic Disease: A Survey From Finland*, Am.J.Hum.Genet.56:1493-1500.
- H. Nys, I. Dreezen, I. Vinck, K. Dierickx, Centre for Biomedical Ethics and Law, Faculty of Medicine, K.U. Leuven, B. E. Dequeker, Jean- Jacques Cassiman Centre for Human Genetics. (2002). «*Genetic Testing. Patients' rights, insurance and employment A survey of regulations in the European Union*», European Communities

- National Association of Social Workers. (2003). *NASW Standards for Integrating Genetics into Social Work Practice*.

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι

**Αμνιοκέντηση-Αμνιοπαρακέντηση:** Μέθοδος που εφαρμόζεται μετά από τη 10<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Κατά την αμνιοπαρακέντηση γίνεται λήψη αμνιακού υγρού με τη βοήθεια μιας βελόνας από τον αμνιακό σάκο. Μέσα στο αμνιακό υγρό αιωρούνται τα αμνιακά κύτταρα που προέρχονται από κύτταρα που έχουν αποβληθεί από το δέρμα του εμβρύου. Τα αμνιακά κύτταρα καλλιεργούνται και τα χρωμοσώματά τους εξετάζονται προκειμένου να αποκλεισθούν ή να διαπιστωθούν χρωμοσωματικές ανωμαλίες, όπως το Σύνδρομο του Down.

**Δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα:** Κάθε πληροφορία που αναφέρεται στο υποκείμενο των δεδομένων. Δεν λογίζονται ως δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα τα στατιστικής φύσεως συγκεντρωτικά στοιχεία, από τα οποία δεν μπορούν πλέον να προσδιορισθούν τα υποκείμενα των δεδομένων.

**Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής:** Η Επιτροπή συγκροτείται από εννέα επιστήμονες κύρους, οι οποίοι ορίζονται με απόφαση του Πρωθυπουργού (1<sup>η</sup> συγκρότηση 1999, 2<sup>η</sup> 2004).

Ασκεί αποκλειστικά συμβουλευτικές αρμοδιότητες, απευθυνόμενη, είτε με δική της πρωτοβουλία είτε εφόσον της ζητηθεί, προς οποιοδήποτε όργανο της Πολιτείας.

Αποστολή της είναι η ανάδειξη της στενής σύνδεσης των εφαρμογών των βιολογικών επιστημών με τις σύγχρονες κοινωνικές αξίες. Αναγκαία στοιχεία αυτής της αποστολής είναι τόσο η έγκυρη ενημέρωση των πολιτών, όσο και η κατάλληλη υποστήριξη των συναφών κρατικών πολιτικών.

Στο πλαίσιο αυτό, η Επιτροπή παρακολουθεί και επεξεργάζεται τα ηθικά, κοινωνικά και νομικά ζητήματα που προκύπτουν με εντεινόμενο ρυθμό από την διαρκή εξέλιξη της βιολογίας, της βιοϊατρικής, της γενετικής και της βιοτεχνολογίας, εκδίδοντας σχετικές εισηγήσεις.

Συνεργάζεται, επίσης, με αρμόδιους φορείς στη χώρα μας και διατυπώνει προτάσεις για τη θέσπιση νομοθεσίας ή τη λήψη άλλων μέτρων πολιτικής από την πλευρά της Πολιτείας. Συνεργάζεται εξάλλου με αρμόδιους φορείς σε διεθνές επίπεδο (όργανα της Ευρωπαϊκής Ένωσης,

διεθνείς οργανισμούς, ομόλογές της επιτροπές κ.λπ.), μεριμνώντας για την ενεργό συμμετοχή της χώρας μας στον προβληματισμό και στη λήψη αποφάσεων στα διεθνή fora.

Εξασφαλίζει, επίσης, με κάθε πρόσφορο τρόπο, κατάλληλη ενημέρωση για τις εξελίξεις που αφορούν το αντικείμενο της βιοηθικής στην Ελλάδα και στο εξωτερικό.

Η Επιτροπή, τέλος, έχει την αρμοδιότητα του συντονισμού των επιμέρους κρατικών επιτροπών βιοηθικής της χώρας μας, που δραστηριοποιούνται σε ειδικούς τομείς.

**Έλεγχος τροφοβλάστης:** Είναι μια εναλλακτική προσέγγιση στην προγεννητική διάγνωση. Αυτή η τεχνική περιλαμβάνει το πέρασμα ενός λεπτού, εύκαμπτου καθετήρα από πολυαιθυλένιο διαμέσου του τραχήλου στη μήτρα κάτω από καθοδήγηση υπερήχων και την αναρρόφηση μικρών ποσοτήτων από το λαχνώδες επιθήλιο του χορίου (τροφοβλάστη), έναν ιστό, που στη συνέχεια θα γίνει ο πλακούντας.

**Επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα:** Κάθε εργασία ή σειρά εργασιών που πραγματοποιείται, από το Δημόσιο ή από νομικό πρόσωπο δημοσίου δικαίου ή ιδιωτικού δικαίου ή ένωση προσώπων ή φυσικό πρόσωπο με ή χωρίς τη βοήθεια αυτοματοποιημένων μεθόδων και εφαρμόζονται σε δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα, όπως η συλλογή, η καταχώριση, η οργάνωση, η διατήρηση ή αποθήκευση, η τροποποίηση, η εξαγωγή, η χρήση, η διαβίβαση, η διάδοση ή κάθε άλλης μορφής διάθεση, η συσχέτιση ή ο συνδυασμός, η διασύνδεση, η δέσμευση (κλειδώμα), η διαγραφή, η καταστροφή.

**Ευαίσθητα δεδομένα:** Τα δεδομένα που αφορούν στη φυλετική ή εθνική προέλευση, στα πολιτικά φρονήματα, στις θρησκευτικές ή φιλοσοφικές πεποιθήσεις, στη συμμετοχή σε συνδικαλιστική οργάνωση, στην υγεία, στην κοινωνική πρόνοια και στην ερωτική ζωή, στα σχετικά με ποινικές διώξεις ή καταδίκες, καθώς και στη συμμετοχή σε συναφείς με τα ανωτέρω ενώσεις προσώπων.

**Κυστική ίνωση:** Είναι μια κληρονομική ασθένεια που προσβάλλει κυρίως τους πνεύμονες και το πεπτικό σύστημα με αποτέλεσμα τις επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αναπνευστικού και μειωμένη απορρόφηση της τροφής.

**Μονογονιδιακά νοσήματα:** Τα νοσήματα αυτά οφείλονται σε ένα μεταλλαγμένο γονίδιο, που έχει μεγάλη επίπτωση στην υγεία του ασθενή.

**Πολυγονιδιακά νοσήματα:** Τα νοσήματα αυτά οφείλονται στην συνδυασμένη δράση διαφορετικών γονιδίων και εξωγενών/περιβαλλοντικών παραγόντων, ο αριθμός και η φύση των οποίων καθώς και οι μηχανισμοί αλληλεπίδρασης παραμένουν άγνωστα.

**Προεμφυτευτική διάγνωση:** Προϋποθέτει την επίτευξη εγκυμοσύνης με εξωσωματική γονιμοποίηση.

**Υπερτηλορισμός:** Μεγαλύτερη της αναμενόμενης απόσταση μεταξύ των ίριδων.

**Χρωμόσωμα:** Το καθένα από τα μέρη στα οποία διαιρείται η πυρηνική ουσία μέσα στο ζωικό και φυτικό κύτταρο, που αποτελούν τους φορείς της κληρονομικότητας.

**Χρωμοσωμικές ανωμαλίες:** Τα νοσήματα αυτά είναι αποτέλεσμα της προσθήκης ή της απώλειας ολόκληρων χρωμοσωμάτων ή τμημάτων τους. Τα περισσότερο σημαντικά χρωμοσωμικά νοσήματα χαρακτηρίζονται από καθυστέρηση στην ανάπτυξη, πνευματική υστέρηση και μια μεγάλη ποικιλία σωματικών ανωμαλιών.

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙ

### ΝΟΜΟΣΧΕΔΙΑ

#### **ΝΟΜΟΣ 2472/1997**

#### **«Προστασία του ατόμου από την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα»**

Η Αρχή Προστασίας Δεδομένων είναι συνταγματικά κατοχυρωμένη Ανεξάρτητη Διοικητική Αρχή και έχει ως αποστολή της την εποπτεία της εφαρμογής του ν. 2472/1997 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. Έχει δικό της προϋπολογισμό και εξυπηρετείται από δική της γραμματεία, υπάγεται, αλλά δεν ελέγχεται από τον Υπουργό Δικαιοσύνης και εδρεύει στην Αθήνα. ([http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos\\_frame.html](http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos_frame.html))

#### **Άρθρο 1**

##### **Αντικείμενο**

Αντικείμενο του παρόντος νόμου είναι η θέσπιση των προϋποθέσεων για την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα προς προστασία των δικαιωμάτων και των θεμελιωδών ελευθεριών των φυσικών προσώπων και ιδίως της ιδιωτικής ζωής.

#### **Άρθρο 4**

##### **Χαρακτηριστικά δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα**

1. Τα δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα για να τύχουν νόμιμης επεξεργασίας πρέπει :
- α) Να συλλέγονται κατά τρόπο θεμιτό και νόμιμο για καθορισμένους, σαφείς και νόμιμους σκοπούς και να υφίστανται θεμιτή και νόμιμη επεξεργασία ενόψει των σκοπών αυτών.
  - β) Να είναι συναφή, πρόσφορα, και όχι περισσότερα από όσα κάθε φορά απαιτείται εν όψει των σκοπών της επεξεργασίας.
  - γ) Να είναι ακριβή και, εφόσον χρειάζεται, να υποβάλλονται σε ενημέρωση.
  - δ) Να διατηρούνται σε μορφή που να επιτρέπει τον προσδιορισμό της ταυτότητας των υποκειμένων τους μόνο κατά τη διάρκεια της περιόδου που απαιτείται, κατά την κρίση της Αρχής, για την

πραγματοποίηση των σκοπών της συλλογής τους και της επεξεργασίας τους. Μετά την παρέλευση της περιόδου αυτής, η Αρχή μπορεί, με αιτιολογημένη απόφασή της, να επιτρέπει τη διατήρηση δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα για ιστορικούς επιστημονικούς ή στατιστικούς σκοπούς, εφ' όσον κρίνει ότι δεν θίγονται σε κάθε συγκεκριμένη περίπτωση τα δικαιώματα των υποκειμένων τους ή και τρίτων.

2. Η τήρηση των διατάξεων της προηγούμενης παραγράφου βαρύνει τον υπεύθυνο επεξεργασίας. Δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα που έχουν συλλεχθεί ή υφίστανται επεξεργασία κατά παράβαση της προηγούμενης παραγράφου καταστρέφονται με ευθύνη του υπεύθυνου επεξεργασίας. Η Αρχή, εάν εξακριβώσει αυτεπαγγέλτως ή μετά από σχετική καταγγελία παράβαση των διατάξεων της προηγούμενης παραγράφου, επιβάλλει την διακοπή της συλλογής ή της επεξεργασίας και την καταστροφή των δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα που έχουν ήδη συλλέγει ή τύχει επεξεργασίας. ([http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos\\_frame.html](http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos_frame.html))

## **Άρθρο 5**

### **Προϋποθέσεις επεξεργασίας**

1. Επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα επιτρέπεται μόνον όταν το υποκείμενο των δεδομένων έχει δώσει τη συγκατάθεσή του.

2. Κατ' εξαίρεση επιτρέπεται η επεξεργασία και χωρίς τη συγκατάθεση, όταν:

α) Η επεξεργασία είναι αναγκαία για την εκτέλεση σύμβασης, στην οποία συμβαλλόμενο μέρος είναι υποκείμενο δεδομένων ή για τη λήψη μέτρων κατόπιν αιτήσεως του υποκειμένου κατά το προσυμβατικό στάδιο.

β) Η επεξεργασία είναι αναγκαία για την εκπλήρωση υποχρεώσεως του υπεύθυνου επεξεργασίας, η οποία επιβάλλεται από το νόμο.

γ) Η επεξεργασία είναι αναγκαία για τη διαφύλαξη ζωτικού συμφέροντος του υποκειμένου, εάν αυτό τελεί σε φυσική ή νομική αδυναμία να δώσει τη συγκατάθεσή του.

δ) Η επεξεργασία είναι αναγκαία για την εκτέλεση έργου δημόσιου συμφέροντος ή έργου που εμπίπτει στην άσκηση δημόσιας εξουσίας και εκτελείται από δημόσια αρχή ή έχει ανατεθεί από αυτή είτε στον υπεύθυνο επεξεργασίας είτε σε τρίτο, στον οποίο γνωστοποιούνται τα δεδομένα.

ε) Η επεξεργασία είναι απολύτως αναγκαία για την ικανοποίηση του έννομου συμφέροντος που επιδιώκει ο υπεύθυνος επεξεργασίας ή ο τρίτος ή οι τρίτοι στους οποίους ανακοινώνονται τα δεδομένα και υπό τον όρο ότι τούτο υπερέχει προφανώς των δικαιωμάτων και συμφερόντων των προσώπων στα οποία

αναφέρονται τα δεδομένα και δεν θίγονται οι θεμελιώδεις ελευθερίες αυτών.

3. Η Αρχή μπορεί να εκδίδει ειδικούς κανόνες επεξεργασίας για τις πλέον συνήθεις κατηγορίες επεξεργασιών και αρχείων, οι οποίες προφανώς δεν θίγουν τα δικαιώματα και τις ελευθερίες των προσώπων στα οποία αναφέρονται τα δεδομένα. Οι κατηγορίες αυτές προσδιορίζονται με κανονισμούς που καταρτίζει η Αρχή και κυρώνονται με προεδρικά διατάγματα, τα οποία εκδίδονται με πρόταση του Υπουργού Δικαιοσύνης.

([http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos\\_frame.html](http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos_frame.html))

## **Άρθρο 10**

### **Απόρρητο και ασφάλεια της επεξεργασίας**

1. Η επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα είναι απόρρητη. Διεξάγεται αποκλειστικά και μόνο από πρόσωπα που τελούν υπό τον έλεγχο του υπεύθυνου επεξεργασίας ή του εκτελούντος την επεξεργασία και μόνον κατ' εντολή του.

2. Για τη διεξαγωγή της επεξεργασίας ο υπεύθυνος επεξεργασίας οφείλει να επιλέγει πρόσωπα με αντίστοιχα επαγγελματικά προσόντα που παρέχουν επαρκείς εγγυήσεις από πλευράς τεχνικών γνώσεων και προσωπικής ακεραιότητας για την τήρηση του απορρήτου.

3. Ο υπεύθυνος επεξεργασίας οφείλει να λαμβάνει τα κατάλληλα οργανωτικά και τεχνικά μέτρα για την ασφάλεια των δεδομένων και την προστασία τους από τυχαία ή αθέμιτη καταστροφή, τυχαία απώλεια, αλλοίωση, απαγορευμένη διάδοση ή πρόσβαση και κάθε άλλη μορφή αθέμιτης επεξεργασίας. Αυτά τα μέτρα πρέπει να εξασφαλίζουν επίπεδο ασφαλείας ανάλογο προς τους κινδύνους που συνεπάγεται η επεξεργασία και η φύση των δεδομένων που είναι αντικείμενο της επεξεργασίας. Με την επιφύλαξη άλλων διατάξεων, η Αρχή παρέχει οδηγίες ή εκδίδει κανονιστικές πράξεις σύμφωνα με το άρθρο 19 παρ. 1 για τη ρύθμιση θεμάτων σχετικά με τον βαθμό ασφαλείας των δεδομένων και των υπολογιστικών και επικοινωνιακών υποδομών, τα μέτρα ασφαλείας που είναι αναγκαίο να λαμβάνονται για κάθε κατηγορία και επεξεργασία δεδομένων, καθώς και για τη χρήση τεχνολογιών ενίσχυσης της ιδιωτικότητας.

4. Αν η επεξεργασία διεξάγεται για λογαριασμό του υπεύθυνου από πρόσωπο μη εξαρτώμενο από αυτόν, η σχετική ανάθεση γίνεται υποχρεωτικά εγγράφως. Η ανάθεση προβλέπει υποχρεωτικά ότι ο ενεργών την επεξεργασία την διεξάγει μόνο κατ' εντολή του υπεύθυνου και ότι οι λοιπές υποχρεώσεις του παρόντος άρθρου βαρύνουν αναλόγως και αυτόν.

([http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos\\_frame.html](http://lawdb.intrasoftnet.com/nomos/nomos_frame.html))



***ΝΟΜΟΣ 1609/1986 (ΦΕΚ Α' 86)***

***«Τεχνητή διακοπή της εγκυμοσύνης και προστασίας της υγείας της γυναίκας»***

**Άρθρο 2**

1. Δεν είναι άδικη πράξη η τεχνητή διακοπή της εγκυμοσύνης που ενεργείται με τη συναίνεση της εγκύου από γιατρό μαιευτήρα - γυναικολόγο με τη συμμετοχή αναισθησιολόγου σε οργανωμένη νοσηλευτική μονάδα, αν συντρέχει μία από τις ακόλουθες περιπτώσεις:

α) Δεν έχουν συμπληρωθεί δώδεκα εβδομάδες εγκυμοσύνης.

β) Έχουν διαπιστωθεί με τα σύγχρονα μέσα προγεννητικής διάγνωσης ενδείξεις σοβαρής ανωμαλίας του εμβρύου που επάγονται τη γέννηση παθολογικού νεογνού και η εγκυμοσύνη δεν έχει διάρκεια περισσότερο από είκοσι τέσσερις εβδομάδες.

γ) Υπάρχει αναπότρεπτος κίνδυνος για τη ζωή της εγκύου ή κίνδυνος σοβαρής και διαρκούς βλάβης της σωματικής ή ψυχικής υγείας της. Στην περίπτωση αυτή απαιτείται σχετική βεβαίωση και του κατά περίπτωση αρμόδιου γιατρού.

δ) Η εγκυμοσύνη είναι αποτέλεσμα βιασμού, αποπλάνησης ανήλικης, αιμομιξίας ή κατάχρησης γυναίκας ανίκανης να αντισταθεί και εφόσον δεν έχουν συμπληρωθεί δεκαεννέα εβδομάδες εγκυμοσύνης.

2. Αν η έγκυος είναι ανήλικη, απαιτείται και η συναίνεση ενός από τους γονείς ή αυτού που έχει την επιμέλεια του προσώπου της ανήλικης.

([http://www.bioethics.gr/category.php?category\\_id=63](http://www.bioethics.gr/category.php?category_id=63))

### ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙΙ

Ερωτηματολόγιο που χρησιμοποιήθηκε για την έρευνα

#### **A' ΕΝΟΤΗΤΑ :** **ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ**

1) Φύλο:

Άνδρας	1
Γυναίκα	2

2) Ηλικία: .....

3) Τμήμα: .....

4) Τόπος μόνιμης κατοικίας: .....

5) Τόπος διεξαγωγής της έρευνας:

Ηράκλειο	1
Λάρισα	2

#### **B' ΕΝΟΤΗΤΑ:** **ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

(Κοκλώστε σε κάθε ερώτηση τον αριθμό που αντιστοιχεί στην απάντησή σας)

6) Πόσο ενημερωμένος θεωρείτε ότι είστε σε θέματα γενετικής;

Καθόλου ενημερωμένος	1
Ελάχιστα ενημερωμένος	2
Μέτρια ενημερωμένος	3
Πολύ καλά ενημερωμένος	4

7) Νομίζετε ότι οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να γνωρίζουν για τα γονίδιά τους ώστε να είναι ενήμεροι για τις επιπτώσεις στην υγεία και τη ζωή των απογόνων τους;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2

Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

8) Ένα άτομο μπορεί να μην πάσχει αλλά μπορεί να μεταβιβάσει την ασθένεια στα παιδιά του. Πριν αποκτήσετε απογόνους, θα επιθυμούσατε εσείς και ο σύντροφός σας να κάνετε κάποιες ειδικές εξετάσεις προκειμένου να διερευνήσετε εάν υπάρχει πιθανότητα να κληρονομήσετε μια σοβαρή ή ακόμη και θανατηφόρα ασθένεια στο παιδί σας;

Ναι, αλλά μόνο για να διερευνηθεί εάν θα εκδηλώσω σύντομα τα συμπτώματα της ασθένειας	1
Ναι, για χάρη του παιδιού μου	2
Ναι, έτσι θα γνωρίζουμε και οι δύο που βρισκόμαστε	3
Όχι	4
Δεν γνωρίζω	5

9) Η ιατρική θα είναι σύντομα σε θέση να θεραπεύσει κληρονομικές ασθένειες με μεταμόσχευση γονιδίων. Κατά πόσο θα επιθυμούσατε να υποβληθείτε σε μια τέτοια θεραπεία;

Καθόλου	1
Ελάχιστα	2
Μέτρια	3
Αρκετά	4
Πολύ	5
Δεν γνωρίζω	6

10) Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να γίνεται σε όλους ;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

11) Γνωρίζετε ότι ο καρκίνος έχει κληρονομική βάση;

Ναι	1
Όχι	2

12) Γνωρίζετε ότι είναι δυνατόν να ανιχνευθούν οι κληρονομικές γενετικές μεταλλάξεις που προδιαθέτουν τον καρκίνο και άλλες ασθένειες με τη δοκιμή ενός δείγματος αίματος;

Ναι	1
Όχι	2

**13) Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να είναι διαθέσιμος σε οποιονδήποτε επιθυμεί να έχει τις πληροφορίες για τα γονίδια ασθενειών που φέρει ;**

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

**14) Οι άνθρωποι έχουν το δικαίωμα να ξέρουν για τα γονίδιά τους για να είναι σε θέση να γνωρίζουν τις επιπτώσεις για την υγεία και τη ζωή τους ;**

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

**15) Πιστεύετε ότι δεν πρέπει να παρεμβαίνουμε στη φύση;**

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

**16) Εάν σας δινόταν η δυνατότητα να υποβληθείτε σε έναν γονιδιακό έλεγχο που θα προέβλεπε εάν διατρέχετε τον κίνδυνο για καρκίνο στο μέλλον, θα προχωρούσατε σε ένα τέτοιο τεστ ;**

Ναι σίγουρα	1
Ναι πιθανόν	2
Πιθανώς όχι	3
Σίγουρα όχι	4

**17) Υποθέστε ότι έχετε μια σοβαρή πιθανότητα να εμφανίσετε καρκίνο σε μεγαλύτερη ηλικία. Εάν η διάγνωση αυτή γίνει στην ηλικία που είστε σήμερα, θα θέλατε να σας το πουν; (περισσότερες από μια απαντήσεις είναι αποδεκτές)**

Ναι, γιατί έχω δικαίωμα να το γνωρίζω	1
Ναι, μόνο στην περίπτωση που θα με βοηθούσε να προσαρμόσω τον τρόπο της ζωής μου για να μειώσω τις επιπτώσεις από την εκδήλωση της ασθένειας	2
Όχι	3
Δεν γνωρίζω	4

18) Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να είναι υποχρεωτικός για όλους πριν από την ηλικία γονιμότητας;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

19) Πιστεύετε ότι θα έπρεπε στα άτομα να προσφέρεται γονιδιακός έλεγχος όταν έρθει η ώρα να διαλέξουν το σύζυγο τους;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

20) Στα άτομα πρέπει να προσφερθεί δωρεάν γονιδιακός έλεγχος στον οικογενειακό προγραμματισμό;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

21) Ο γονιδιακός έλεγχος πρέπει να πραγματοποιείται στα νεογέννητα μωρά ;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

22) Πάσχει κάποιο μέλος της οικογένειάς σας από καρκίνο;

Ναι	1
Όχι	2
Δεν απαντώ/ δε γνωρίζω	3

(Εάν ναι στην ερώτηση 22, απάντησε και στην 22 α)

22 α) Εσείς θα μπαίνατε στη διαδικασία να κάνετε γονιδιακό έλεγχο για να διαπιστώσετε την πιθανή ή μη προδιάθεσή σας για καρκίνο;

Ναι	1
-----	---

Όχι	2
Δε γνωρίζω	3

23) Θα διαθέτατε χρήματα για την πραγματοποίηση γονιδιακού ελέγχου ;

Ναι	1
Όχι	2

24) Το κράτος θα έπρεπε να συμβάλλει στο κόστος του γονιδιακού ελέγχου των ασθενών:

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

25) Ποιοι λόγοι θα σας εμπόδιζαν να προχωρήσετε σε γονιδιακό έλεγχο;

Το κόστος της εξέτασης	1
Ο φόβος/ ανησυχία για το αποτέλεσμα	2
Αμφιβολία για την εγκυρότητα των αποτελεσμάτων	3
Άλλος λόγος Ποιος; ..... .....	4

26) Υπάρχουν μεγαλύτερα προβλήματα δημόσιας υγείας που πρέπει να φροντίσει πρώτα το κράτος:

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

### **Γ' ΕΝΟΤΗΤΑ:** **ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

27) Για την εκδήλωση ορισμένων σοβαρών ασθενειών και ορισμένων μορφών καρκίνου μπορεί να ευθύνονται ελαττωματικά γονίδια. Εάν ο προγεννητικός έλεγχος δείξει ότι το παιδί που θα αποκτήσετε θα εκδηλώσει μια τέτοια ασθένεια στην ηλικία των 16 ετών, πώς θα αντιδράσετε;

Θα επιλέξω τη διακοπή της κύησης	1
Δεν κάνω τίποτα, ευελπιστώντας ότι θα βρεθεί μελλοντικά κάποια θεραπεία	2

Δεν κάνω τίποτα γιατί δεν αποδέχομαι τη λύση της έκτρωσης	3
Δεν γνωρίζω	4

28) Σε όλες τις έγκυες γυναίκες πρέπει να προσφερθεί δωρεάν γονιδιακός έλεγχος;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

29) Ο γονιδιακός έλεγχος θα καθιστούσε τις αμβλώσεις πιο συνηθείς ;

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5

30) Πιστεύετε ότι είναι σωστό να επιλέγονται ή να τροποποιούνται γονίδια που ελέγχουν συγκεκριμένα κληρονομικά χαρακτηριστικά στους απογόνους; (περισσότερες από μία απαντήσεις είναι αποδεκτές)

Ναι, εάν πρόκειται να μην υποφέρουν	1
Ναι, προκειμένου να επιμηκυνθεί η επιβίωση κάποιου για τον οποίο ο πρόωρος θάνατος θα ήταν αναπόφευκτος	2
Ναι, προκειμένου να πολλαπλασιασθεί η χρήσιμη για το κοινωνικό σύνολο συμπεριφορά	3
Ναι, προκειμένου να αποφευχθεί η εμφάνιση ανεπιθύμητων κοινωνικά χαρακτηριστικών	4
Όχι, όλα αυτά είναι λάθος	5
Δεν γνωρίζω	6

#### **Δ' ΕΝΟΤΗΤΑ:**

#### **ΕΥΑΙΣΘΗΤΟΠΟΙΗΣΗ-ΠΡΟΚΑΤΑΛΗΨΗ ΑΠΕΝΑΝΤΙ ΣΤΟΥΣ ΦΟΡΕΙΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ**

31) Αν γινόταν γονιδιακός έλεγχος οι εργοδότες θα μπορούσαν να ελέγξουν το εργατικό δυναμικό τους, για να εξασφαλίσουν, για παράδειγμα, ότι όσοι έχουν πιθανότητες να εμφανίσουν καρκίνο, να μη προσληφθούν για εργασίες με χημικές ουσίες. Υπό ποιές συνθήκες νομίζετε ότι οι εργοδότες είναι επιτρεπτό να έχουν πρόσβαση σε γενετικές πληροφορίες;

Όταν οι ίδιοι το θεωρούν απαραίτητο	1
Μόνο όταν είναι γνωστό ότι το άτομο φέρει κάποιο ελαττωματικό γονίδιο	2
Μόνο στην περίπτωση που η χρήση της	3

πληροφορίας ελέγχεται από κρατικό όργανο	
Σε καμία περίπτωση	4
Δεν γνωρίζω	5

32) *Η γνώση των αποτελεσμάτων του γονιδιακού ελέγχου μπορεί να οδηγήσει σε προκατάληψη ενάντια στους φορείς γονιδίων ασθενειών (π.χ., στην απασχόληση ή τα ασφαλιστήρια των ιδιωτικών ασφαλιστικών εταιριών):*

Συμφωνώ απόλυτα	1
Συμφωνώ εν μέρει	2
Διαφωνώ εν μέρει	3
Διαφωνώ απόλυτα	4
Δεν γνωρίζω	5