ΕΚΘΕΣΗ

για τη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων

Εισηγητές: Τ. Βιδάλης,, Κ. Μανωλάκου

Στόχος της παρούσας έκθεσης είναι η προετοιμασία της συζήτησης για τις αρχές που θα πρέπει να διέπουν την συλλογή και τη διαχείριση των γενετικών δεδομένων. Ο όρος γενετικά δεδομένα αναφέρεται σε όλα τα δεδομένα που συλλέγονται ή συνάγονται ύστερα από εξετάσεις ή αναλύσεις στο γενετικό υλικό ενός προσώπου ή μιας ομάδας προσώπων. Μιλάμε για γενετικές εξετάσεις όταν ο σκοπός είναι η συλλογή πληροφοριών ιατρικού ενδιαφέροντος και για γενετικές αναλύσεις όταν ο σκοπός είναι η εξακρίβωση ταυτότητας ή συγγένειας. Τα γενετικά δεδομένα, ανεξάρτητα από το σκοπό για τον οποίο συλλέγονται, εφόσον χαρακτηρίζουν συγκεκριμένα πρόσωπα εμπίπτουν σαφώς στην κατηγορία των προσωπικών δεδομένων και επομένως υπάρχει θέμα προστασίας τους. Στην περίπτωση κατά την οποία τα γενετικά δεδομένα χαρακτηρίζουν συγκεκριμένες ομάδες προσώπων αποτελούν και πάλι "ευαίσθητα" δεδομένα καθώς μπορεί να οδηγήσουν σε κοινωνικές διακρίσεις και στιγματισμό των ομάδων αυτών.

Τα ερωτήματα που τίθενται, μεταξύ άλλων, είναι σε ποιο βαθμό και με ποιες διαδικασίες θα πρέπει να εξασφαλίζεται η συγκατάθεση του εξεταζομένου προσώπου ή ομάδας προσώπων, πώς μπορεί να διασφαλιστεί το απόρρητο των γενετικών δεδομένων και σε ποιο βαθμό είναι αυτό επιθυμητό, πώς κατοχυρώνεται η ελευθερία της έρευνας, το αν τίθεται ζήτημα κατοχής τίτλων ευρεσιτεχνίας για γονίδια π.χ. προδιάθεσης σε μια ασθένεια και, αν ναι, ποιος είναι ο κάτοχος (οι ερευνητές ή τα υποκείμενα της έρευνας). Οι απαντήσεις σε αυτά τα ερωτήματα δεν είναι καθολικές, αλλά εξαρτώνται άμεσα από τον τύπο των γενετικών δεδομένων (π.χ. επώνυμα ή ανώνυμα), τις πιθανές χρήσεις αυτών, όπως επίσης και από το κοινωνικό-πολιτισμικό πλαίσιο στο οποίο οι γενετικές εξετάσεις ή αναλύσεις διενεργούνται. Στην παρούσα έκθεση επιχειρούμε μια εισαγωγή σε ό,τι αφορά στη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων, καθώς πρόκειται για μια εκτεταμένη θεματική ενότητα.

Ήδη η Επιτροπή έχει ασχοληθεί με την υπο-ενότητα των γενετικών δεδομένων που συλλέγονται στα πλαίσια της ποινικής διαδικασίας. Η υπο-ενότητα αυτή αποτελεί το μεγαλύτερο τμήμα των δεδομένων που συλλέγονται με σκοπό την εξακρίβωση ταυτότητας ενός προσώπου (υπόπτου εν προκειμένω). Κρίναμε σκόπιμο να επικεντρώσουμε το

ενδιαφέρον μας στην έκθεση αυτή στα γενετικά δεδομένα που συλλέγονται για ιατρικούς σκοπούς (γενετικές εξετάσεις).

Προκειμένου να διευκολυνθεί συνολικά η συζήτηση για τα γενετικά δεδομένα, το πρώτο μέρος της έκθεσης περιλαμβάνει: α) μια σύντομη εισαγωγή σε στοιχειώδεις αρχές της γενετικής, β) τις βασικές διαφορές και ομοιότητες μεταξύ γενετικών και ιατρικών δεδομένων, γ) τις μεγάλες κατηγορίες των γενετικών ασθενειών και γενετικών εξετάσεων, και δ) μια σύντομη αναφορά στα αρχεία γενετικών δεδομένων. Στο δεύτερο μέρος της έκθεσης εκθέτουμε τα βασικά προβλήματα δεοντολογίας που ανακύπτουν στις γενετικές εξετάσεις, καταγράφοντας και τις σχετικές απαντήσεις. Στο τρίτο μέρος αναφερόμαστε στη νομική προσέγγιση των γενετικών εξετάσεων στο επίπεδο α) του διεθνούς και αλλοδαπού και β) του ελληνικού δικαίου και, τέλος, στο τέταρτο μέρος επιχειρούμε να παρουσιάσουμε ένα πλαίσιο δεοντολογίας, το οποίο, με βάση τα προηγούμενα, κρίνουμε ότι θα ήταν ορθό να διέπει τη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων.

ΜΕΡΟΣ ΠΡΩΤΟ

Α. ΣΤΟΙΧΕΙΩΔΕΙΣ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ

Τα σωματικά κύτταρα του ανθρώπινου οργανισμού υπό φυσιολογικές συνθήκες περιέχουν στον πυρήνα τους 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Τα χρωμοσώματα αποτελούν το δομικό φορέα του DNA, και άρα της γενετικής πληροφορίας που αποτυπώνεται σε αυτό, και παίρνουν μέρος σε δύο βασικές λειτουργίες: αυτές που αφορούν την μεταβίβαση των γενετικών πληροφοριών από κύτταρο σε κύτταρο (κυτταρικές διαιρέσεις) και από γενιά σε γενιά (παραγωγή γαμετών).

Στο σύνολο των 46 χρωμοσωμάτων που αποτελούν τον φυσιολογικό καρυότυπο του ανθρώπου, 23 χρωμοσώματα (ένα εκ των δύο που απαρτίζουν τα αντίστοιχα ζεύγη) προέρχονται από το ωάριο και 23 από το σπερματοζωάριο που το γονιμοποίησε. Οι γαμέτες επομένως περιέχουν το ήμισυ της γενετικής πληροφορίας σε σύγκριση με τα σωματικά κύτταρα. Όταν ο πυρήνας του ωαρίου ενωθεί με αυτόν του σπερματοζωαρίου διπλασιάζεται ο αριθμός των χρωμοσωμάτων κι έτσι το ζυγωτό κύτταρο, και ο οργανισμός, που προκύπτει αποκτά τον φυσιολογικό, για το είδος του, καρυότυπο.

Τα χρωμοσώματα διακρίνονται σε δύο κατηγορίες, τα αυτοσωματικά (22 ζεύγη) και τα φυλετικά (23°). Συνήθως δε, ο φυσιολογικός καρυότυπος ενός προσώπου αναγράφεται ως 46XX ή 46XY εάν πρόκειται για πρόσωπο θηλυκού ή αρσενικού γένους αντίστοιχα.

Αναγράφεται δηλαδή ο συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων και η σύσταση του 23ου ζεύγους που μπορεί να είναι είτε XX είτε XY. Το χρωμόσωμα Y απαντάται αποκλειστικά στα πρόσωπα αρσενικού γένους. Όπως αναφέρθηκε, κατά την παραγωγή γαμετών, ο αριθμός των χρωμοσωμάτων μειώνεται στο ήμισυ. Άρα η χρωμοσωμική σύσταση των σπερματοζωαρίων, ως προς τα φυλετικά χρωμοσώματα μπορεί να είναι είτε X είτε Y, ενώ των ωαρίων είναι πάντα X. Εάν ένα σπερματοζωάριο που φέρει το Y χρωμόσωμα γονιμοποιήσει ένα ωάριο (X) οι απόγονοι του θα είναι αρσενικοί (XY) ενώ αν φέρει X θα είναι θηλυκοί (XX). Επομένως το X χρωμόσωμα των ανδρών προέρχεται υποχρεωτικά από τη μητέρα ενώ αντίθετα οι γυναίκες έχουν κληρονομήσει ένα X χρωμόσωμα από κάθε γονέα.

Κατά μήκος των χρωμοσωμάτων, στο DNA, βρίσκονται τα γονίδια. Κάθε γονίδιο εδράζεται σε συγκεκριμένο χρωμόσωμα και η θέση του είναι μοναδική. Το DNA, αποτελείται από την αλληλουχία τεσσάρων βάσεων (A= αδενίνη, T= θυμίνη, G= γουανίνη, C= κυτοσίνη). Η οργάνωση των βάσεων αυτών ανά τρεις (τριπλέτα) στοιχειοθετεί τον γενετικό κώδικα. Ορισμένες τριπλέτες αντιστοιχούν σε οδηγία αναγνώρισης ορισμένων αμινοξέων κι άλλες σηματοδοτούν την «έναρξη» ή «λήξη» της ανάγνωσης των οδηγιών σύνθεσης[1].

Όλα τα άτομα ενός είδους έχουν το ίδιο σύνολο γονιδίων, η αλληλουχία όμως των βάσεων στα επιμέρους γονίδια εμφανίζει παραλλαγές ανάμεσα στα άτομα του είδους. Οι παραλλαγές μπορεί να ανταποκρίνονται σε υποκατάσταση μιας βάσης από άλλη (π.χ. A →T), έλλειμμα ή πλεόνασμα μιας ή περισσοτέρων βάσεων κ.ο.κ. Τα αποτελέσματα των παραλλαγών της αλληλουχίας των βάσεων ενός γονιδίου ποικίλουν. Μιλάμε συνήθως για πολυμορφισμό όταν οι συγκεκριμένες παραλλαγές δεν επηρεάζουν την λειτουργία των γονιδίων και για μεταλλάξεις όταν την επηρεάζουν. Ορισμένες μεταλλάξεις έχουν σαν αποτέλεσμα την εμφάνιση μιας ασθένειας, ενώ άλλες προδιαθέτουν ή προστατεύουν ή επηρεάζουν τη σοβαρότητα, κάποιας ασθένειας.

Τέλος, ως προς την κατανομή των γονιδίων στα διάφορα χρωμοσώματα, αξίζει να σημειωθεί ότι το Y χρωμόσωμα φέρει πολύ λίγα γονίδια των οποίων η λειτουργική σημασία επηρεάζει κατά κύριο λόγο την σπερματογένεση, δηλαδή την ανδρική γονιμότητα. Αντίθετα στο X χρωμόσωμα είναι το πιο πλούσιο σε γονίδια αφού περιέχει περίπου το 5% της γενετικής πληροφορίας του ανθρώπινου οργανισμού. Με βάση το γεγονός ότι ο καρυότυπος των δύο φύλων είναι XX και XY, για τις γυναίκες και τους άνδρες αντίστοιχα, προκύπτει ότι

[1] Οι όροι «χαρτογράφηση» και «αποκωδικοποίηση» του γονιδιώματος αναφέρονται αντίστοιχα, στην προσπάθεια που καταβάλλεται να καταγραφεί η μοναδική θέση κάθε γονιδίου και η αλληλουχία βάσεων του DNA προκειμένου να αναγνωσθούν όλες οι εγγεγραμμένες οδηγίες.

οι γυναίκες έχουν εις διπλούν ένα πολύ πλούσιο σε γονίδια χρωμόσωμα. Είναι εντυπωσιακό ότι η «ισότητα των δύο φύλων» παρόλα αυτά εξασφαλίζεται, μέσω ενός μηχανισμού τυχαίας απενεργοποίησης ενός εκ των δύο Χ σε κάθε σωματικό κύτταρο των γυναικών. Έτσι και τα δύο φύλα έχουν ένα ενεργό Χ σε κάθε κύτταρο. Καθώς οι άνδρες κληρονομούν το μοναδικό τους Χ από τη μητέρα, εκφράζουν πάντα τα γονίδια που έχουν κληρονομήσει από αυτή. Αντίθετα οι γυναίκες εκφράζουν εν είδει μωσαϊκού τα μητρικά και πατρικά γονίδια του Χ χρωμοσώματος.

Β. ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΚΑΙ ΙΑΤΡΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Η έρευνα για τον προσδιορισμό της γενετικής βάσης των ασθενειών αποσκοπεί κατά κύριο λόγο στην ανάπτυξη εξειδικευμένων γενετικών εξετάσεων έτσι ώστε να διευκολύνεται η διάγνωση, πρόληψη και θεραπευτική αγωγή τους. Επιπλέον μέσω της μείωσης του ποσοστού θνητότητας-νοσηρότητας του πληθυσμού που μπορεί να επιτευχθεί με τον τρόπο αυτό, πιστεύεται ότι μπορεί να επιτευχθεί μια καλύτερη ποιότητα ζωής. Ουσιαστικά, τα προσδοκώμενα οφέλη της γενετικής έρευνας και της ενσωμάτωσης των τεχνικών της στην κλινική πρακτική δεν διαφέρουν από αυτά της ιατρικής έρευνας γενικότερα.

Ωστόσο, με τις γενετικές εξετάσεις μπορούμε να διερευνήσουμε σε ποιο βαθμό η ύπαρξη μεταλλαγών σε συγκεκριμένα γονίδια επηρεάζει την παρούσα ιατρική κατάσταση ενός προσώπου, όπως επίσης μπορεί να διερευνηθεί η προδιάθεση για κάποια ασθένεια στο μέλλον και, αν πρόκειται για φορέα γενετικής ασθένειας, η πιθανότητα να αποκτήσει προσβεβλημένους, από την ασθένεια, απογόνους. Υποστηρίζεται ότι τέτοιου είδους «ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα» αν δεν προστατευθούν κατάλληλα ενδέχεται να έχουν επιζήμιες συνέπειες στους τομείς της παρεχόμενης ιατρικής περίθαλψης, της εργασίας και των ιδιωτικών ασφαλίσεων. Παράλληλα η γνώση και η κοινοποίηση τέτοιου είδους δεδομένων ενδέχεται να επιβάλουν σημαντικούς περιορισμούς στις αναπαραγωγικές επιλογές ενός προσώπου και να οδηγήσουν σε κοινωνικό στιγματισμό και σε κοινωνικές διακρίσεις.

Παρόλο που κανείς δεν μπορεί να προβλέψει με ακρίβεια τις συνέπειες της συνεχώς αυξανόμενης γενετικής πληροφορίας υπάρχει έντονο ενδιαφέρον, που εκφράζεται τόσο από την επιστημονική κοινότητα όσο και από πολλούς κοινωνικούς φορείς, προκειμένου να προσδιοριστούν οι αρχές που πρέπει να διέπουν την χρήση της πληροφορίας αυτής καθώς και τις περιπτώσεις στις οποίες ενδείκνυται η συλλογή τέτοιων πληροφοριών.

Λαμβάνοντας υπόψη το γεγονός ότι υπάρχουν ρυθμίσεις για τη χρήση των ιατρικών δεδομένων, ένα καίριο ερώτημα που τίθεται είναι εάν και κατά πόσο οι πληροφορίες που

συλλέγονται και συνάγονται από τις γενετικές εξετάσεις, τα γενετικά δεδομένα δηλαδή, είναι πιο ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα από τα ιατρικά κι άρα αν χρήζουν ιδιαίτερης προστασίας.

Προκειμένου να απαντήσει κανείς σε αυτό το ερώτημα χρειάζεται καταρχάς να διευκρινισθεί εάν τα γενετικά δεδομένα διαφέρουν σημαντικά από τα ιατρικά και να εξετασθεί εάν η προσωπική κι ευαίσθητη φύση των δεδομένων αυτών μπορεί να πέσει θύμα ιδιαίτερης κατάχρησης.

Όταν αναφερόμαστε στα γενετικά δεδομένα συνήθως εννοούμε τις πληροφορίες που συγκεντρώνονται και συνάγονται μετά από γενετικές αναλύσεις σε δείγμα DNA ενός προσώπου. Ωστόσο, πληροφορίες που αφορούν την γενετική ιδιοσυστασία ενός προσώπου μπορούν να συναχθούν και από βιοχημικές εξετάσεις, οι οποίες έχουν σχεδιαστεί κατάλληλα ώστε να ανιχνεύουν την παραγωγή πρωτεϊνών κι ενζύμων που αποκαλύπτουν την ύπαρξη συγκεκριμένων γενετικών μεταλλαγών στο DNA του προσώπου αυτού. Το ιατρικό ιστορικό μιας οικογένειας μπορεί επίσης να οδηγήσει σε συμπεράσματα που αφορούν την γενετική σύσταση ενός προσώπου. Για παράδειγμα αν ένα αγόρι πάσχει από αιμορροφιλία A[2], αμέσως καταλαβαίνουμε ότι: α) κληρονόμησε την ασθένεια από τη μητέρα του, η οποία είναι επομένως φορέας της ασθένειας και β) τυχόν αδελφές της μητέρας είναι φορείς επίσης με πιθανότητα 50%.

Παρόλο όμως που τα γενετικά και τα ιατρικά δεδομένα δεν διαφέρουν ουσιωδώς σε ορισμένες περιπτώσεις, η προβληματική γύρω από τα γενετικά δεδομένα παρουσιάζει ορισμένα μοναδικά χαρακτηριστικά. Για παράδειγμα, τα γενετικά δεδομένα ενός προσώπου αποκαλύπτουν εν μέρει πληροφορίες για τρίτους (εξ αίματος συγγενείς) με αποτέλεσμα να επιδρούν πιο καθοριστικά στο στενό οικογενειακό περιβάλλον του εξετασθέντος, ενώ παράλληλα πρόσβαση τρίτων (εργοδότες, ασφαλιστικές εταιρείες) στα δεδομένα αυτά εγείρει το θέμα της ιδιωτικότητας (privacy) όχι μόνο για τον εξετασθέντα αλλά και για πρόσωπα γενετικά συνδεδεμένα με αυτόν. Ορισμένα γενετικά δεδομένα αποκαλύπτουν προδιάθεση σε κάποια ασθένεια, χωρίς όμως αυτό να σημαίνει ότι η ασθένεια θα εμφανισθεί οπωσδήποτε, αλλά κι αν ακόμα εμφανισθεί δεν μπορεί να προβλεφθεί ο ακριβής χρόνος εμφάνισής της. Επιπλέον, ακόμα κι όταν πιθανολογείται έντονα η εκδήλωση σοβαρής γενετικής ασθένειας, δεν αίρεται η πιθανολογική φύση των γενετικών δεδομένων, όπως δεν αίρεται και η πιθανότητα λάθους της ίδιας της γενετικής εξέτασης. Ωστόσο, το γεγονός ότι έχουμε να κάνουμε με πιθανότητα εμφάνισης (περισσότερο ή λιγότερο σοβαρής) ασθένειας συχνά παραβλέπεται. Η υπερτίμηση της σπουδαιότητας των γενετικών πληροφοριών

[2] Η ασθένεια είναι φυλοσύνδετη, βλ. σελ.7-8

βασίζεται κατά κύριο λόγο στη σύγχυση που παρατηρείται ανάμεσα στην ακρίβεια των πληροφοριών σε επίπεδο αλληλουχίας βάσεων του DNA (πιστότητα δεδομένων) και στην ακρίβεια πρόβλεψης εμφάνισης μιας ασθένειας. Η σύγχυση αυτή μπορεί αφενός μεν να οδηγήσει σε περιορισμό των αναπαραγωγικών επιλογών, και άρα κι ελευθερίας, ενός προσώπου και αφετέρου να οδηγήσει σε κοινωνικό στιγματισμό και διακρίσεις. Πέραν όμως της σύγχυσης, υπάρχουν και οι υποστηρικτές της άποψης του γενετικού ντετερμινισμού, οι οποίοι δεν αναγνωρίζουν την επίδραση του φυσικού, κοινωνικού και οικονομικού περιβάλλοντος στην εκδήλωση χαρακτήρων που συνδέονται με τη συμπεριφορά και την υγεία ενός προσώπου. Παραβλέποντας την επίδραση του περιβάλλοντος στην εκδήλωση τέτοιων χαρακτήρων, έχει τουλάχιστον δύο άμεσες λογικές συνέπειες: α) κανείς δεν μπορεί να θεωρηθεί υπεύθυνος των πράξεων του αφού δεν επέλεξε ο ίδιος την γονιδιακή σύσταση που τον προσδιορίζει και β) καμία επέμβαση στο περιβάλλον δεν μπορεί να λύσει ή να βελτιώσει την εκδήλωση τέτοιων χαρακτήρων. Υιοθέτηση τέτοιων απόψεων, πέραν του διαβλητού επιστημονικά τους χαρακτήρα θέτουν το ζήτημα αθέμιτων κοινωνικών πρακτικών και στάσεων κι ως εκ τούτου πολλοί υποστηρίζουν ότι τα γενετικά δεδομένα χρήζουν ιδιαίτερης προστασίας σε σχέση με τα ιατρικά δεδομένα.

Γ. ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ και ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Ο όρος γενετικές ασθένειες αναφέρεται σε παθήσεις που οφείλονται είτε σε μεταλλάξεις γονιδίων είτε σε αποκλίσεις από τον φυσιολογικό καρυότυπο.

Προκειμένου μια γενετική ασθένεια να είναι κληρονομική θα πρέπει να έχει μεταβιβαστεί από τους γονείς μέσω του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου (που το γονιμοποίησε). Σ' αυτή την περίπτωση, η μεταλλαγή ή η καρυοτυπική ανωμαλία είναι παρούσα στο αρχικό ζυγωτό κύτταρο και επομένως ανιχνεύεται σε οποιοδήποτε κύτταρο του οργανισμού σε μεταγενέστερο στάδιο ανάπτυξης και φυσικά δύναται να μεταβιβαστεί στους απογόνους αυτού μέσω των γαμετών. Μερικές γενετικές ασθένειες δεν είναι κληρονομικές. Αυτό συμβαίνει κυρίως όταν οι γονιδιακές μεταλλάξεις ή καρυοτυπικές ανωμαλίες συνέβησαν σε μεταγενέστερη της σύλληψης στιγμή, σε κάποιο σωματικό κύτταρο. Σ' αυτές τις περιπτώσεις οι γενετικές ασθένειες δεν μεταβιβάζονται στους απογόνους, δεν ανιχνεύονται στους γονείς και συνήθως παρουσιάζουν περιορισμένη κατανομή στον οργανισμό[3].

[3] Η διάκριση μεταξύ κληρονομικών και μη, γενετικών ασθενειών, είναι κρίσιμη όσον αφορά τις επιπτώσεις για το άμεσο συγγενικό και οικογενειακό περιβάλλον του εξετασθέντος.

Γενετικές ασθένειες που συνδέονται με καρυοτυπικές ανωμαλίες εμφανίζουν πλεόνασμα ή έλλειμμα ολόκληρων χρωμοσωμάτων ή τμημάτων τους στα κύτταρα ενός οργανισμού. Καθώς σε κάθε χρωμόσωμα υπάρχουν πολλές εκατοντάδες γονιδίων, οι καρυοτυπικές ανωμαλίες έχουν ως επί το πλείστον έντονα κλινικά συμπτώματα. Συχνά, η ύπαρξη καρυοτυπικών ανωμαλιών στο ζυγωτό κύτταρο παρεμποδίζει την εμφύτευση του εμβρύου. Ακόμα κι αν εμφυτευτεί, τις περισσότερες φορές παρουσιάζονται ανωμαλίες κατά την εμβρυϊκή ανάπτυξη, με αποτέλεσμα την αποβολή του εμβρύου. Ωστόσο, έμβρυα με ορισμένες καρυοτυπικές ανωμαλίες επιβιώνουν. Το κλασσικό παράδειγμα επιβίωσης εμβρύου με καρυοτυπική ανωμαλία είναι το σύνδρομο Down, που οφείλεται στην ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος 21 (τρισωμία 21).

Μονογονιδιακές ασθένειες ονομάζονται οι κληρονομικές παθήσεις που οφείλονται σε μεταλλαγή ενός γονιδίου. Η πλειοψηφία των μονογονιδιακών ασθενειών οφείλεται σε μεταλλάξεις γονιδίων που εδράζουν σε ένα από τα 22 ζεύγη αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων ενώ ένα ποσοστό της τάξεως του 15% οφείλεται σε βλάβη γονιδίων που φέρονται στα φυλετικά χρωμοσώματα (Χ ή Υ). Ανάλογα με το χρωμόσωμα στο οποίο εδράζεται το γονίδιο και την επίδραση των μεταλλάξεων στη λειτουργία του, οι μονογονιδιακές ασθένειες διακρίνονται σε: α) κυρίαρχες αυτοσωματικές, β) υπολειπόμενες αυτοσωματικές και γ) συνδεδεμένες με τα φυλετικά χρωμοσώματα ή όπως λέγονται φυλοσύνδετες.

Μια ασθένεια χαρακτηρίζεται αυτοσωματική όταν το γονίδιο που φέρει τη μετάλλαξη εδράζεται σε κάποιο από τα 22 αυτοσώματα. Είναι δε κυρίαρχη αυτοσωματική όταν αρκεί να έχει κληρονομηθεί η μετάλλαξη από τον ένα γονέα μόνο προκειμένου να εκδηλωθεί η ασθένεια[4]. Αντίθετα, αν πρέπει να έχει κληρονομηθεί κι από τους δύο γονείς η μετάλλαξη προκειμένου να εκδηλωθεί η ασθένεια τότε χαρακτηρίζεται ως υπολειπόμενη αυτοσωματική. Ένα πρόσωπο που έχει κληρονομήσει μια τέτοια μετάλλαξη (υπεύθυνη για την εκδήλωση υπολειπόμενης αυτοσωματικής ασθένειας) από τον ένα γονέα μόνο δεν εμφανίζει κλινικό φαινότυπο αλλά είναι όπως λέμε φορέας της ασθένειας. Όταν δύο φορείς της ίδιας ασθένειας αποκτούν απογόνους, κάθε απόγονος ενδέχεται να κληρονομήσει την εν λόγω μετάλλαξη και από τους δύο γονείς, με πιθανότητα 25% (π.χ. παιδιά με μεσογειακή αναιμία γεννιούνται από γονείς που είναι φορείς της ασθένειας).

Όσον αφορά τις φυλοσύνδετες μονογονιδιακές ασθένειες, στην πλειοψηφία τους είναι συνδεδεμένες με το Χ χρωμόσωμα. Στους άνδρες που έχουν ένα μόνο Χ χρωμόσωμα, η

[4] Ορισμένες φορές, σε άτομα που φέρουν την ίδια αυτοσωματική κυρίαρχη μετάλλαξη η ασθένεια μπορεί να εκδηλώνεται περισσότερο ή λιγότερο σοβαρά, έχει όπως λέμε *ποικίλη εκφραστικότητα* (variable expressivity).

ασθένεια θα εκδηλωθεί εφόσον η μητέρα ήταν φορέας και μεταβίβασε αυτό το Χ χρωμόσωμα που φέρει τη μετάλλαξη. Στις γυναίκες, όταν είναι ετεροζυγωτές για τη μετάλλαξη, οι φυλοσύνδετες ασθένειες συμπεριφέρονται ως επί το πλείστον ως υπολειπόμενες, και σε αυτή την περίπτωση λέμε πως είναι φορείς φυλοσύνδετων ασθενειών.

Πολυγονιδιακές ασθένειες ονομάζονται οι παθήσεις που οφείλονται σε μεταλλάξεις πολλών γονιδίων. Πρόκειται για ασθένειες που παρουσιάζουν διαβαθμίσεις ως προς τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων ανάλογα με το πόσες και ποιες μεταλλάξεις φέρει ένας οργανισμός.

Πολυπαραγοντικές ασθένειες ονομάζονται αυτές που έχουν πολυγονιδιακή γενετική βάση αλλά εμφανίζονται μόνο σε συνδυασμό με τους κατάλληλους περιβαλλοντικούς παράγοντες. Δηλαδή η παρουσία μεταλλάξεων στα γονίδια είναι αναγκαία αλλά όχι ικανή συνθήκη για την εμφάνιση της ασθένειας. Συχνά τα γονίδια αυτά αναφέρονται κι ως γονίδια προδιάθεσης. Μια υποομάδα των πολυπαραγοντικών ασθενειών έχει γενετική βάση που δεν είναι ωστόσο κληρονομήσιμη. Οφείλονται δηλαδή σε μεταλλάξεις γονιδίων που περιορίζονται στα σωματικά κύτταρα του οργανισμού. Πολλοί τύποι καρκίνων υπάγονται σε αυτή την κατηγορία.

Οι πολυγονιδιακές και πολυπαραγοντικές ασθένειες είναι οι πιο συχνές αλλά και οι πιο δύσκολες να κατανοηθούν και να αντιμετωπισθούν.

Μιτοχονδριακές ασθένειες είναι μια ιδιαίτερη περίπτωση γενετικών ασθενειών που συνδέονται με μεταλλαγές του μιτοχονδριακού DNA. Τα μιτοχόνδρια είναι τα μόνα οργανίδια του ζωικού κυττάρου που βρίσκονται εκτός του κυτταρικού πυρήνα και φέρουν DNA. Έχουν επίσης την ιδιομορφία να μεταβιβάζονται αποκλειστικά από τη μητέρα στους απογόνους κι επομένως όταν οι μιτοχονδριακές ασθένειες είναι κληρονομικές είναι μητρικής προέλευσης. Ωστόσο, έχει παρατηρηθεί ότι τα μιτοχόνδρια μπορούν να συσσωρεύουν μεταλλάξεις κατά τη διάρκεια ζωής ενός ατόμου και συχνά οι ασθένειες αυτές εκδηλώνονται αργότερα στη ζωή.

Τέλος, ασθένειες που συνδέονται με λοιμώδεις παράγοντες όπως το AIDS, δεν κατατάσσονται στις γενετικές ασθένειες. Ωστόσο έχουν απομονωθεί γονίδια που επηρεάζουν την ευπάθεια ή την αντοχή ενός οργανισμού στην ασθένεια μετά την έκθεση στον ιό.

Οι μέθοδοι που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της αλληλουχίας των βάσεων συγκεκριμένων γονιδίων ή περιοχών του DNA όπως επίσης και οι μέθοδοι παρατήρησης του καρυοτύπου ενός προσώπου, ονομάζονται γενετικές και κυτταρογενετικές εξετάσεις

Σε άλλες περιπτώσεις η μετάλλαξη έχει *ατελή διεισδυτικότητα* (incomplete penetrance), δηλαδή δεν

αντίστοιχα. Οι γενετικές εξετάσεις για ιατρικούς σκοπούς διενεργούνται στις περιπτώσεις που: α) πιθανολογείται εκ των προτέρων η ύπαρξη συγκεκριμένης γενετικής "ατέλειας" που ευθύνεται για τα κλινικά συμπτώματα, είναι δηλαδή διαγνωστικού χαρακτήρα κυρίως η φύση της εξέτασης (genetic testing) και β) δεν υπάρχουν ενδείξεις εκ των προτέρων ότι το πρόσωπο ή η ομάδα προσώπων φέρουν τη συγκεκριμένη γενετική "ατέλεια", διενεργούνται δηλαδή σε υγιή πρόσωπα και η φύση της ανάλυσης είναι κυρίως προληπτικού χαρακτήρα (genetic screening).

Γενετικές εξετάσεις διαγνωστικού χαρακτήρα ή *Διαγνωστικοί έλεγχοι* χαρακτηρίζονται οι γενετικές εξετάσεις που διεξάγονται προκειμένου να διαγνωσθεί ή να επιβεβαιωθεί η διάγνωση μιας συγκεκριμένης ασθένειας για την οποία ο εξεταζόμενος ή η εξεταζόμενη ομάδα προσώπων εμφανίζει ήδη συμπτώματα. Μια ειδική κατηγορία διαγνωστικών ελέγχων είναι αυτοί που διενεργούνται σε έμβρυα.

Προεμφυτευτικοί έλεγχοι χαρακτηρίζονται οι γενετικές εξετάσεις σε έμβρυα in vitro που διενεργούνται όταν το ζευγάρι που έχει προσφύγει σε τεχνικές εξωσωματικής γονιμοποίησης: α) έχει ήδη αποκτήσει ένα παιδί προσβεβλημένο από γενετική ασθένεια, β) και οι δύο είναι γνωστό πως είναι φορείς της ίδιας γενετικής ασθένειας και γ) υπάρχει αυξημένος κίνδυνος το παιδί να πάσχει από καρυοτυπική ανωμαλία λόγω της ηλικίας της μητέρας[5]. Σε περίπτωση που το ζευγάρι δεν έχει προσφύγει σε τεχνικές υποβοηθούμενης αναπαραγωγής αλλά συντρέχει ένας από τους παραπάνω λόγους, τότε οι γενετικές εξετάσεις διενεργούνται στο αναπτυσσόμενο έμβρυο και το είδος αυτής της εξέτασης ονομάζεται *προγεννητικός έλεγχος.* Ορισμένοι υποστηρίζουν ότι οι προεμφυτευτικοί έλεγχοι πλεονεκτούν έναντι των αντίστοιχων προγεννητικών, διότι σε περίπτωση που διαγνωσθεί γενετική ασθένεια στο έμβρυο η μητέρα αποφεύγει την ταλαιπωρία, ψυχική και σωματική, που συνεπάγεται η διακοπή της κύησης. Ωστόσο, εκφράζονται ανησυχίες ότι με τους προεμφυτευτικούς ελέγχους ενδέχεται να εφαρμοσθούν άτυπα διαδικασίες επιλογής των εμβρύων που προσιδιάζουν σε λογικές ευγονικής.

Οι διαγνωστικοί έλεγχοι σε έμβρυα και μεμονωμένα πρόσωπα διεξάγονται σε επίπεδο κλινικής πρακτικής. Αντίθετα, σε επίπεδο κλινικής έρευνας διενεργούνται εξετάσεις είτε σε οικογενειακά δένδρα είτε σε ομάδες ασθενών με κοινά κλινικά συμπτώματα.

Γενετικές εξετάσεις σε γενεαλογικά δένδρα διεξάγονται όταν έχει διαπιστωθεί ο κληρονομικός χαρακτήρας κάποιας ασθένειας και υπάρχει πρόσβαση στο βιολογικό υλικό τόσο προσβεβλημένων όσο και υγιών προσώπων από διάφορες γενεές. Στις περιπτώσεις

εκδηλώνουν την ασθένεια όλοι όσοι φέρουν την μετάλλαξη.

αυτές εξετάζεται το γονιδίωμα των μελών της οικογένειας, όχι σε επίπεδο αλληλουχίας βάσεων του συνόλου του DNA κάθε μέλους της οικογένειας, αλλά μικρών τμημάτων αυτού (σημάνσεων) κατανεμημένων στα χρωμοσώματα. Στη συνέχεια το πρότυπο κληρονομικότητας της ασθένειας συσχετίζεται με το γονότυπο που παρατηρείται στις σημάνσεις αυτές. Η μέθοδος αυτή θεωρητικά μπορεί να οδηγήσει στον εντοπισμό των περιοχών του γονιδιώματος που περιέχουν, εν δυνάμει, γονίδια υπεύθυνα για την εκδήλωση της ασθένειας. Στη συνέχεια τα τμήματα αυτά αναλύονται προκειμένου να εντοπιστούν οι πιθανές αλληλουχίες βάσεων που κωδικοποιούν για γονίδια. Οι πιθανές να κωδικοποιούν αλληλουχίες, προσδιορίζονται για κάθε μέλος της οικογένειας και συγκρίνονται προκειμένου να εντοπισθεί ακριβώς η αλλαγή που εμφανίζεται μόνο στους ασθενείς.

Γενετικές εξετάσεις σε ομάδες προσώπων με κοινά κλινικά συμπτώματα διεξάγονται όταν η γενετική βάση των υπό εξέταση ασθενειών ή κλινικών συμπτωμάτων εμφανίζει πολυπλοκότητες (πολυγονιδιακές ασθένειες) ή όταν η γενετική αποτελεί μια από τις συνιστώσες για την εκδήλωσή της ασθένειας (πολυπαραγοντικές). Ακριβώς επειδή στις περιπτώσεις αυτές τα υπεύθυνα γονίδια είναι, είτε πολλά, είτε έχουν μικρές επιπτώσεις στην εμφάνιση της ασθένειας (π.χ. ευθύνονται μόνο για κάποια από τα συμπτώματα μιας ασθένειας) οι ομάδες των ασθενών που εξετάζονται πρέπει να είναι αριθμητικά μεγάλες. Προκειμένου τέτοιου είδους μελέτες να αποδώσουν οι ερευνητές πρέπει να έχουν ανεμπόδιστη πρόσβαση στον ιατρικό φάκελο (ιστορικό ασθένειας και φαρμακευτικής αγωγής, λεπτομερής καταγραφή συμπτωμάτων) των προσώπων που απαρτίζουν την εξεταζόμενη ομάδα. Δείγμα DNA των ασθενών εξετάζεται σε διάφορες θέσεις (π.χ. SNPs=single nucleotide polymorphisms) γνωστές για τον πολυμορφισμό τους. Η ανάλυση αυτή είναι εξαιρετικά απαιτητική εάν πρόκειται να καλύψει όλο το γονιδίωμα. Για το λόγο αυτό συχνά, οι γενετικές εξετάσεις σε ομάδες ασθενών επικεντρώνονται είτε σε περιοχές του γονιδιώματος που οι ερευνητές θεωρούν ενδιαφέρουσες a priori, είτε σε ομάδες που ορίζονται με βάση αυστηρά κλινικά κριτήρια. Στη συνέχεια εντοπίζονται αυτές οι πολυμορφικές θέσεις που παρουσιάζουν τις σημαντικότερες στατιστικά συσχετίσεις με την ασθένεια και συγκρίνονται με τα αντίστοιχα αποτελέσματα από ομάδες υγιών προσώπων, που λειτουργούν όπως λέμε ως ομάδες ελέγχου (control) των αποτελεσμάτων. Εφόσον τα αποτελέσματα επιβεβαιωθούν, εφόσον δηλαδή δεν υπάρχει κανένας συσχετισμός στην ομάδα των υγιών, γίνεται προσπάθεια να απομονωθούν τα γονίδια στα οποία εδράζονται ή

[5] Έχει διαπιστωθεί ότι κάθε χρόνο μετά το 30^{ο} έτος της ηλικίας της μητέρας αυξάνεται κατά 5% η πιθανότητα τα ωάρια της να φέρουν δύο (αντί του ενός που είναι το φυσιολογικό) χρωμοσώματα 21, με αποτέλεσμα το παιδί να έχει τρισωμία 21, δηλαδή εάν γεννηθεί να πάσχει από το σύνδρομο Down.

με τα οποία είναι στενά συνδεδεμένα τα συγκεκριμένα SNPs προκειμένου να ερευνηθεί περαιτέρω η λειτουργία τους.

Γενετικές εξετάσεις προληπτικού χαρακτήρα ή *Προληπτικοί έλεγχοι* μπορεί να αφορούν τόσο σε μεμονωμένα πρόσωπα όσο και σε πληθυσμούς. Ανάλογα με τη γενετική βάση της ασθένειας για την οποία γίνεται η εξέταση, χαρακτηρίζονται ως

α) *προσυμπτωματικοί έλεγχοι*, όταν πρόκειται για μονογονιδιακή ασθένεια, από την οποία είναι γνωστό ότι πάσχει κάποιο άλλο, από τον εξεταζόμενο, πρόσωπο της οικογένειας και από την οποία κάποια στιγμή θα υποφέρει ο εξεταζόμενος στο μέλλον εφόσον ζήσει αρκετά και φέρει τη μετάλλαξη

β) *έλεγχοι φορέα,* όταν εξετάζεται εάν ένα πρόσωπο είναι φορέας υπολειπόμενης αυτοσωματικής ασθένειας και στην περίπτωση των γυναικών κατά πόσο είναι φορείς φυλοσύνδετης (X-linked) ασθένειας.

γ) *έλεγχοι προδιάθεσης,* όταν εξετάζεται η γενετική προδιάθεση σε συγκεκριμένη γενετική ασθένεια , στις περιπτώσεις που η προδιάθεση ελέγχεται κατά κύριο λόγο από ένα γονίδιο

δ) *έλεγχοι ευπάθειας,* όταν εξετάζεται η ύπαρξη μεταλλαγών στα γονίδια που ευθύνονται για την εμφάνιση συγκεκριμένης πολυγονιδιακής ή πολυπαραγοντικής ασθένειας

Προληπτικοί έλεγχοι σε πληθυσμούς διεξάγονται μέσα στα πλαίσια επιδημιολογικών μελετών με σκοπό την αποτίμηση (καταγραφή) της προδιάθεσης ή της ευπάθειας του πληθυσμού στις ελεγχόμενες ασθένειες. Τέτοιου είδους προληπτικοί έλεγχοι, έχουν σημασία στον καθορισμό της πολιτικής στον τομέα της υγείας.

Γενετική έρευνα σε πληθυσμούς αφορούν κατά κύριο λόγο ένα μεγάλο κομμάτι του προγράμματος χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος που έχει στόχο την καταγραφή της γενετικής ποικιλομορφίας του ανθρώπινου πληθυσμού. Αλλαγές της γενετικής σύστασης των πληθυσμών στον χρόνο και στο χώρο επηρεάζονται από τη συχνότητα μεταλλαγής των γονιδίων, τη φυσική επιλογή, τη μετανάστευση αλλά και τυχαίες διακυμάνσεις των γενετικών χαρακτήρων που συνδέονται με δημογραφικές παραμέτρους. Η μελέτη της γενετικής σύστασης των πληθυσμών ανάλογα με τη γεωγραφική τους κατανομή μπορεί να βοηθήσει στην κατανόηση της βιολογικής σχέσης μεταξύ των πληθυσμών και να συμβάλει στην κατανόηση της ιστορίας του ανθρώπινου γένους. Επίσης ο συνδυασμός της γενετικής πληροφορίας με ιατρικά ή επιδημιολογικά δεδομένα μπορεί να βοηθήσει στον εντοπισμό τόσο γενετικών όσο και περιβαλλοντικών παραμέτρων προδιάθεσης, που καθιστούν μια ασθένεια πιο συχνή σε μια ομάδα ατόμων από ότι σε μια άλλη. Η τεχνολογική ανάπτυξη σήμερα επιτρέπει ελέγχους που διατρέχουν το γονίωμα προκειμένου να εντοπιστούν αυτά τα τμήματα του DNA που παρουσιάζουν την μεγαλύτερη

ποικιλομορφία τόσο εντός όσο κι ανάμεσα στους πληθυσμούς. Με βάση αυτή την ποικιλομορφία χαρακτηρίζεται η γενετική σύσταση των πληθυσμών και στη συνέχεια συγκρίνονται μεταξύ τους ή συσχετίζεται η γενετική πληροφορία με εθνολογικά, ιατρικά ή άλλα δεδομένα.

Δ. ΑΡΧΕΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ και ΒΙΟΤΡΑΠΕΖΕΣ

Ο όρος βιοτράπεζες καλύπτει τις τράπεζες βιολογικού υλικού (DNA, ιστών, κ.ο.κ) που έχουν συλλεχθεί είτε μέσα στα πλαίσια του συστήματος υγείας είτε συναφών εκπαιδευτικών ή ερευνητικών οργανισμών, ιδιωτικού ή δημοσίου φορέα. Κάθε δείγμα βιολογικού υλικού συνοδεύεται από ένα αρχείο, το οποίο και περιέχει προσωπικά δεδομένα ιατρικής φύσεως. Τα προσωπικά δεδομένα μπορεί να έχουν καταχωρηθεί ως λέξεις, εικόνες, αλληλουχία βάσεων του DNA, αντιγόνα, αντισώματα, μορφολογικά, φυσιολογικά και βιοχημικά χαρακτηριστικά. Τα γενετικά δεδομένα επομένως αποτελούν μέρος των προσωπικών δεδομένων και συγκεκριμένα αφορούν πληροφορίες που συλλέχθηκαν μετά από γενετικές αναλύσεις του βιολογικού υλικού που φυλάσσεται στις βιοτράπεζες. Το εύρος των ανθρώπων που μπορεί να καλύπτει μια βιοτράπεζα ποικίλει από: α) μεγάλες ομάδες ατόμων κι ορισμένες φορές ολόκληρους πληθυσμούς, όπως για παράδειγμα στην περίπτωση επιδημιολογικών μελετών β) μεγαλύτερες ή μικρότερες ομάδες ασθενών που συμπεριλαμβάνονται σε κλινικές έρευνες μέχρι και γ) υγιή άτομα που χρησιμοποιούνται ως ομάδα ελέγχου (control).

Προκειμένου να διασφαλισθεί το απόρρητο των γενετικών δεδομένων, ανεξαρτήτως του αν αποτελούν υποσύνολο των ιατρικών δεδομένων στις βιοτράπεζες ή αυτοτελή ομάδα δεδομένων, τρείς βασικές κατηγορίες αρχείων έχουν προταθεί. Η πρώτη είναι τα ανώνυμα αρχεία, δηλαδή κάθε πληροφορία που μπορεί να οδηγήσει στην αναγνώριση του προσώπου στο οποίο ανήκουν τα δεδομένα έχει καταστραφεί. Τα ανώνυμα αρχεία έχουν το πλεονέκτημα απόλυτης διασφάλισης του απορρήτου, αλλά παρουσιάζουν το μειονέκτημα της απόλυτης "στατικότητας" καθώς καμία νέα πληροφορία δεν μπορεί να προστεθεί σε αυτά. Η δεύτερη κατηγορία αρχείων είναι τα κωδικοποιημένα, όπου στην ουσία ένας αριθμός αντικαθιστά το ονοματεπώνυμο του προσώπου και η αντιστοιχία αριθμού-ονοματεπώνυμου διατηρείται σε ξεχωριστό αρχείο. Τέτοιου είδους αρχεία επιλεκτικά μπορούν να λειτουργούν ως ανώνυμα (για όσους δεν έχουν πρόσβαση στο αρχείο που συνδέει τον κωδικό αριθμό με το ονοματεπώνυμο) ενώ παράλληλα διατηρούν την "δυναμικότητα" τους, δηλαδή μπορούν να ενημερώνονται (αφού υπάρχει το αρχείο σύνδεσης του κωδικού αριθμού με το ονοματεπώνυμο). Τέλος, η τρίτη κατηγορία είναι τα

κρυπτογραφημένα αρχεία, αυτά δηλαδή των οποίων όλα τα δεδομένα μετατρέπονται σε μια χωρίς νόημα αλληλουχία αριθμών ή γραμμάτων και στα οποία είναι αδύνατη η πρόσβαση χωρίς το κατάλληλο κλειδί αποκρυπτογράφησης. Η κρυπτογράφηση χρησιμοποιείται κυρίως για να διασφαλίσει το ποιος μπορεί να έχει πρόσβαση στα συγκεκριμένα αρχεία, τα οποία μπορεί να είναι είτε ανώνυμα είτε κωδικοποιημένα.

ΜΕΡΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ
ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΙΣ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Στο κεφάλαιο αυτό παρουσιάζονται τα βασικά προβλήματα δεοντολογίας στο πεδίο των γενετικών εξετάσεων. Πολλά από αυτά τα προβλήματα είναι κοινά σε διαφορετικές κατηγορίες εξετάσεων, καθώς και σε διαφορετικές χρήσεις των αποτελεσμάτων τους, των γενετικών δεδομένων. Εξ άλλου, και η αντιμετώπισή τους από το δίκαιο ποικίλλει. Έτσι, είναι προτιμότερη μια όσο το δυνατόν «καθαρή» αποτύπωσή τους, καθώς και των απόψεων που έχουν υποστηριχθεί σχετικά, πριν παρουσιασθούν οι λύσεις που έχουν επιλεγεί σε διάφορες έννομες τάξεις και πριν καταλήξουμε σε συγκεκριμένες δεοντολογικές προτάσεις.

1. Συναίνεση του εξεταζομένου

Ι. Η εξασφάλιση της συναίνεσης του εξεταζομένου αποτελεί έναν όρο που μπορεί να συνδεθεί με τη διενέργεια οποιασδήποτε γενετικής εξέτασης, καθώς και με την οποιαδήποτε χρήση των γενετικών δεδομένων. Είναι, βέβαια, προφανές, ότι στην περίπτωση των προγεννητικών ελέγχων, όπως και σε εκείνην των γενετικών ελέγχων σε νεκρό για τη διαπίστωση της συγγένειας, η συναίνεση δεν μπορεί να ζητηθεί από τον ίδιο τον εξεταζόμενο, αλλά μόνον από κάποιο στενό του πρόσωπο.

Η συναίνεση στοχεύει στην εξασφάλιση της *αυτονομίας* του προσώπου, της δυνατότητας να «κυβερνά το εαυτό του» χωρίς επεμβάσεις τρίτων και με πλήρη συνείδηση, σύμφωνα με ένα σχέδιο ζωής που μόνο του έχει διαλέξει.

Πώς λειτουργεί η συναίνεση στο θέμα που εξετάζουμε; Αφετηριακή παραδοχή είναι ότι εκείνος που υπόκειται σε γενετική εξέταση, καθώς και εκείνος του οποίου τα γενετικά δεδομένα γίνονται αντικείμενο διαχείρισης βρίσκονται σε κατάσταση κάποιας διακινδύνευσης: ο πρώτος επειδή κινδυνεύει να υποστεί σωματικό καταναγκασμό κατά τη λήψη του δείγματος, ο δεύτερος επειδή κινδυνεύει να περιορισθεί ως προς τις προσωπικές ή τις κοινωνικές του επιλογές από μια αθέμιτη διαχείριση των γενετικών δεδομένων του που θα προκύψουν από την εξέταση. Και στις δύο περιπτώσεις εκείνο που απειλείται είναι η προσωπική αυτονομία. Ακριβώς επειδή συμβαίνει τούτο, η συναίνεση λειτουργεί ως «δικλείδα ασφαλείας», είτε ως *ο αναγκαίος αλλά και ικανός όρος* για να μην θιγεί η ελεύθερη βούληση είτε, τουλάχιστον, ως ένα *«τεκμήριο»* για το ότι έχει προστατευθεί κατάλληλα η βούληση αυτή.

Υπάρχουν εν προκειμένω δύο ερωτήματα: α) Χρειάζεται συναίνεση για οποιαδήποτε γενετική εξέταση, ή υπάρχουν περιπτώσεις που δικαιολογούν και υποχρεωτικές εξετάσεις; β) Στις περιπτώσεις που χρειάζεται συναίνεση, πρέπει αυτή να εξασφαλίζεται ύστερα από πλήρη πληροφόρηση του ενδιαφερόμενου προσώπου για τον λόγο διενέργειας της γενετικής εξέτασης και τη χρήση των αποτελεσμάτων της ή αρκεί μια γενική πληροφόρηση;

ΙΙ. Η προϋπόθεση της προηγούμενης «ελεύθερης και συνειδητής» συναίνεσης ύστερα από σχετική πληροφόρηση του προσώπου που πρόκειται να υποβληθεί σε γενετική εξέταση, υποστηρίζεται εδώ με έμφαση.

Είναι ήδη δύσκολο να φαντασθεί κανείς «συναίνεση» για οποιοδήποτε θέμα, χωρίς κάποια προηγούμενη πληροφόρηση. Μια τέτοια «συναίνεση» δεν είναι έλλογη, ούτε μπορεί να θεωρηθεί προϊόν αυτόνομης βούλησης. Ωστόσο η «συναίνεση ύστερα από πληροφόρηση» *(informed consent)* χρησιμοποιείται ως terminus technicus τόσο στην ιατρική δεοντολογία όσο και στη θεωρία για την προστασία των προσωπικών δεδομένων, και αναφέρεται σε ένα πιο συγκεκριμένο, *αυστηρότερο* κανονιστικό πλαίσιο, το οποίο θα εκτεθεί στη συνέχεια.

Προς το παρόν αρκεί να σημειώσουμε ότι η κατασκευή ενός αυστηρότερου πλαισίου για τη συναίνεση στις εν λόγω περιπτώσεις υπονοεί ότι, από ηθική άποψη, η διακινδύνευση της προσωπικής αυτονομίας είναι *εντονότερη* από ό,τι συμβαίνει σε άλλες περιπτώσεις βιοτικών σχέσεων που επίσης συνδέονται με τη συναίνεση (π.χ. οικονομικές σχέσεις που προϋποθέτουν την κατάρτιση συμβάσεων, ελεύθερη συμμετοχή σε συλλογικούς φορείς, κοινωνικούς, πολιτικούς κ.λπ.). Αυτό φαίνεται να δικαιολογείται από το ότι οι μεν ιατρικές πράξεις αφορούν επεμβάσεις στο ίδιο το σώμα - το αναγκαίο «υλικό» υπόβαθρο - της προσωπικής αυτονομίας, τα δε προσωπικά δεδομένα – ιδίως τα λεγόμενα «ευαίσθητα», στα οποία ανήκουν και τα γενετικά - συγκροτούν τον «πυρήνα» της προσωπικότητας, η προσβολή του οποίου επηρεάζει άμεσα την αυτονομία.

Γενικά υποστηρίζεται ότι η «συναίνεση ύστερα από πληροφόρηση» σε ιατρικές πράξεις περιλαμβάνει από την πλευρά του ενδιαφερόμενου προσώπου,

α) φυσική ικανότητα αυτόνομης βούλησης (δηλαδή τη γενική δυνατότητα κατανόησης και λήψης απόφασης),

β) κατανόηση ειδικά της συγκεκριμένης πράξης,

γ) ανεξαρτησία στη λήψη της απόφασης (όχι, δηλαδή, υποκατάσταση της θέλησης του γιατρού σε αυτήν),

δ) έγκριση μιας συγκεκριμένης πρωτοβουλίας του γιατρού ή ανάληψη πρωτοβουλίας από τον ίδιο (και σχετική εξουσιοδότηση στον γιατρό)

και από την πλευρά του γιατρού

α) γνωστοποίηση των κρίσιμων πληροφοριών και

β) πρόταση (πρωτοβουλία) για την ενδεχόμενη ιατρική πράξη ή αγωγή.

Επισημαίνεται, εξ άλλου, η διάκριση της «διαδικαστικής» από την «ουσιαστική» συναίνεση ύστερα από ενημέρωση. Η απλή συμπλήρωση από τον ενδιαφερόμενο κάποιας γραπτής «φόρμας» συναίνεσης δεν μπορεί να εγγυηθεί το ιδανικό της ουσιαστικής αυτόνομης συναίνεσης, κυρίως επειδή αυτή η τελευταία εξαρτάται από τη συγκεκριμένη σχέση γιατρού/ενδιαφερόμενου και δεν μπορεί να υπαχθεί σε προδιαγραμμένους «τύπους». Ωστόσο κάποια διαδικασία που να αποδεικνύει με αντικειμενικό τρόπο τη συναίνεση φαίνεται απαραίτητη, ώστε να εξασφαλίζεται αποτελεσματικά ιδίως ο γιατρός και να μην διστάζει στην ανάληψη αναγκαίων για τη θεραπεία πρωτοβουλιών.

Η ενημέρωση από τον γιατρό υποστηρίζεται ότι πρέπει να περιλαμβάνει ενδεικτικά

α) στοιχεία που συνήθως οι ενδιαφερόμενοι θεωρούν κρίσιμα για τη λήψη μιας σχετικής απόφασης,

β) στοιχεία που ο ίδιος ο γιατρός πιστεύει ότι είναι κρίσιμα,

γ) την συγκεκριμένη πρόταση του γιατρού για διενέργεια μιας ιατρικής πράξης,

δ) τον σκοπό της ζητούμενης συναίνεσης και

ε) τα όρια που έχει η τελευταία για τη διενέργεια μελλοντικών ιατρικών πράξεων.

Οι γενετικές εξετάσεις, κατά το μέτρο που συνιστούν «επέμβαση» στο πρόσωπο εντάσσονται, επομένως, στον γενικό κανόνα για τη συναίνεση που έχει κατοχυρωθεί με

διεθνή κείμενα όπως η Διακήρυξη της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα και τα Δικαιώματα του Ανθρώπου (άρθ. 5) και - ειδικά για τις ιατρικές επεμβάσεις - η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική (άρθ. 5 σε συνδ. με άρθ. 12) καθώς και η Χάρτα των Θεμελιωδών Δικαιωμάτων της Ε.Ε. (άρθ. 3), η οποία προς το παρόν θεωρείται κείμενο με πολιτική σημασία. Υπάρχουν ωστόσο απόψεις που υποστηρίζουν ότι, κατ΄εξαίρεση, είναι δυνατόν να διενεργούνται υποχρεωτικές γενετικές εξετάσεις σε περιπτώσεις π.χ. μονογονιδιακών[6], ανίατων ή με δυσβάστακτη θεραπεία ασθενειών. Για τέτοιες περιπτώσεις υποστηρίζεται η υποχρεωτική διενέργεια προγεννητικής γενετικής εξέτασης, όταν η ηλικία της μητέρας είναι προχωρημένη, ή ακόμη και η υποχρέωση διενέργειας τέτοιας εξέτασης πριν από τη σύναψη γάμου.

Η προηγούμενη πληροφόρηση του ενδιαφερομένου υποστηρίζεται, γενικά, ότι πρέπει να είναι πλήρης, χωρίς όμως να φθάνει στο σημείο να χειραγωγεί τη βούλησή του. Τούτο δεν είναι πάντοτε εύκολο, ιδίως στις επείγουσες περιπτώσεις που ο ίδιος ο εξεταζόμενος δεν μπορεί να αποφασίσει έγκαιρα. Ένα ζήτημα ως προς τον βαθμό της πληροφόρησης ανακύπτει επίσης στις πληθυσμιακές γενετικές εξετάσεις που διενεργούνται είτε για ιατρικούς είτε για ερευνητικούς σκοπούς. Υποστηρίζεται ότι, εν προκειμένω, η συναίνεση θα μπορούσε να εξασφαλίζεται με οιονεί «δημοψηφισματικό» τρόπο. Εκεί η πληροφόρηση θα είναι βέβαια περισσότερο γενική, από ό,τι συμβαίνει στις περιπτώσεις που η γενετική εξέταση είναι εξατομικευμένη.

Στις πληθυσμιακές εξετάσεις, η «δημοψηφισματική» εξασφάλιση της συναίνεσης, όσο και αν φαίνεται να διευκολύνει διαδικαστικά, προσκρούει σε μια θέση αρχής: η συναίνεση της πλειοψηφίας των ενδιαφερομένων δεν μπορεί να υποκαταστήσει την άρνηση των μειοψηφησάντων στον συγκεκριμένο πληθυσμό. Ισχύει εδώ η γενικότερη παραδοχή ότι οι αποφάσεις της πλειοψηφίας συναντούν ως φραγμό το πεδίο της ισχύος των ατομικών ελευθεριών – δηλαδή το πεδίο της «διακυβέρνησης του εαυτού» – αφού, σε διαφορετική περίπτωση, η αρχή της αυτονομίας θα είχε αναιρεθεί. Είτε πρόκειται για τη συλλογή βιολογικού υλικού είτε για τη διαχείριση γενετικών δεδομένων, η συναίνεση πρέπει να είναι αυτοπρόσωπη, εφ΄όσον υπάρχει σχετική ικανότητα του προσώπου. Στις περιπτώσεις που δεν υπάρχει τέτοια ικανότητα, πρέπει να συναινεί ο αντιπρόσωπός του, σύμφωνα με τις γενικές διατάξεις του νόμου.

<u>Επιχειρήματα υπέρ της πληθυσμιακής συναίνεσης</u>:

Δύο είναι τα κύρια επιχειρήματα υπέρ της συναίνεσης των πληθυσμών. Το πρώτο αφορά ένα θέμα αρχής, δηλαδή ότι υποκείμενο της έρευνας είναι ο ίδιος ο πληθυσμός κι ως εκ τούτου ό,τι ισχύει γενικά για τα υποκείμενα της έρευνας όταν πρόκειται για μεμονωμένα πρόσωπα θα πρέπει να ισχύει και για τους πληθυσμούς. Με άλλα λόγια καμία πληθυσμιακή έρευνα δεν μπορεί να διεξάγεται χωρίς συναίνεση σε πληθυσμιακό επίπεδο.

Το άλλο επιχείρημα υπέρ προκύπτει από ένα αντικειμενικό γεγονός, δηλαδή οποιαδήποτε έρευνα σε πληθυσμιακό επίπεδο χρειάζεται εκ των πραγμάτων να είναι αποδεκτή από την κοινωνία στην οποία διεξάγεται, καθώς συχνά χρειάζεται να εξασφαλιστεί η συνεργασία πολλών τοπικών φορέων. Οι πληθυσμιακές έρευνες στο παρελθόν εξασφάλιζαν την κοινωνική συναίνεση, καθώς πρόσβαση στα μέλη των τοπικών κοινωνιών απαιτούσε τουλάχιστον την άτυπη συνεργασία τοπικών αντιπροσώπων. Μπορεί η αντιπροσωπευτική αρχή σε κάποιες περιπτώσεις να θεωρηθεί η κυβέρνηση και σε άλλες περιπτώσεις οι θρησκευτικοί ή άλλοι ηγέτες της υπό εξέταση κοινωνίας. Εξαρτάται από το αν η μελέτη θα καλύπτει το

[6] Για παράδειγμα της μεσογειακής αναιμίας. Η γενετική εξέταση θα αφορά το αν οι γονείς είναι φορείς του της ασθένειας. Στην περίπτωση της Κύπρου καθιερώνεται μια έμμεση υποχρέωση για τη διενέργεια της εν λόγω εξέτασης (αποτελεί αναγκαία προϋπόθεση για τη σύναψη γάμου).

σύνολο του πληθυσμού ή συγκεκριμένα υποσύνολα με βάση κάποια ιστορικά, πολιτισμικά ή άλλα κριτήρια. Σε κάθε περίπτωση η συναίνεση της ομάδας απαιτείται, τουλάχιστον διαμέσου των αντιπροσώπων της ομάδας. Και οι ίδιοι οι υπέρμαχοι της συναίνεσης σε πληθυσμιακό επίπεδο αναγνωρίζουν ότι σε ορισμένες περιπτώσεις το να προσδιορίσει κανείς τους «κατάλληλους αντιπροσώπους» είναι δύσκολο αν όχι ανέφικτο. Θεωρούν ωστόσο ότι τα διεθνή πρωτόκολλα πρέπει να εξασφαλίζουν ότι οι ερευνητές κατέβαλαν όλες τις δυνατές προσπάθειες προκειμένου να εξασφαλίσουν την συναίνεση της κοινωνίας στην οποία προτίθενται να διεξάγουν την έρευνα και ότι ακόμα κι αν δεν μπόρεσαν να προσδιορίσουν τους κατάλληλους αντιπροσώπους έχουν τουλάχιστον συμβουλευθεί και συνυπολογίσει τις απόψεις της υπό εξέταση κοινωνικής ομάδας.

Επιχειρήματα κατά της πληθυσμιακής συναίνεσης:

Τρία είναι τα επιχειρήματα κατά της πληθυσμιακής συναίνεσης. Το πρώτο επιχείρημα υποστηρίζει ότι έλλειψη συναίνεσης σε πληθυσμιακό επίπεδο συνεπάγεται αθέμιτο περιορισμό των δικαιωμάτων των μελών του πληθυσμού αυτού. Σύμφωνα με τους υπέρμαχους της άποψης αυτής, η μόνη αποδεκτή πηγή περιορισμού του ατομικού δικαιώματος συμμετοχής σε ερευνητικό πρόγραμμα είναι απόρριψη του ερευνητικού πρωτοκόλλου από την επιτροπή επιθεώρησης δεοντολογίας (Institutional Review Boards) των ερευνητικών προγραμμάτων.

Το δεύτερο επιχείρημα αφορά τον προσδιορισμό της ομάδας ή του πληθυσμού καθεαυτού. Ο πολυκερματισμός της «ταυτότητας» των ανθρώπων στις σύγχρονες κοινωνίες συνεπάγεται ότι καθένας μας ανήκει σε περισσότερες από μία πληθυσμιακές ομάδες κι επομένως καμία ομάδα δεν μπορεί να προσδιοριστεί μονοσήμαντα. Ως εκ τούτου αφενός δεν υφίσταται η έννοια του «κατάλληλου αντιπροσώπου» κι αφετέρου οι γενετικές πληροφορίες που προέρχονται από κάποια ομάδα ανθρώπων εμπεριέχουν κατά κάποιο τρόπο και πληροφορίες για κάθε άλλη ομάδα.

Το τρίτο επιχείρημα βασίζεται στα αποτελέσματα της πληθυσμιακής συναίνεσης. Ενώ δηλαδή όλοι οι επιστήμονες υποστηρίζουν ότι οι γενετικές διαφορές ανάμεσα στις (εθνολογικά προσδιοριζόμενες) ομάδες είναι μικρότερες από ό,τι οι διαφορές ανάμεσα στα άτομα κάθε ομάδας, η αναζήτηση και μόνο συναίνεσης σε πληθυσμιακό επίπεδο όχι μόνο αναιρεί την θεμελιώδη αυτή διαπίστωση αλλά ενισχύει τον ρόλο κοινωνικά επικίνδυνων διακρίσεων.

Εκτός των παραπάνω, φαίνεται κρίσιμη μία βασική διάκριση μεταξύ εξετάσεων σε επώνυμα (α) και εξετάσεων σε ανώνυμα (β) δείγματα.

α) Η γενετική εξέταση των επώνυμων βιολογικών δειγμάτων προϋποθέτει και αυτή, κατ΄αρχήν, την ίδια μορφή συναίνεσης. Γιατί εδώ υπάρχει θέμα προστασίας ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων, κίνδυνος δηλαδή περιορισμού των προσωπικών ή των κοινωνικών επιλογών του ενδιαφερομένου από αθέμιτη διαχείριση των εν λόγω δεδομένων. Κατ΄εξαίρεση, δεν απαιτείται συναίνεση – πρέπει όμως να εξασφαλίζεται με άλλο τρόπο η προστασία του προσώπου (π.χ. με εγγυήσεις εμπιστευτικότητας της λειτουργίας των τραπεζών βιολογικού υλικού και των αρχείων γενετικών δεδομένων) - όταν υπάρχει σοβαρός λόγος προστασίας ενός συλλογικού αγαθού, τουλάχιστον αυτού της δημόσιας υγείας[7].

β) Η γενετική εξέταση των ανώνυμων δειγμάτων (πληθυσμιακές εξετάσεις) δεν προϋποθέτει τη συναίνεση, στον βαθμό που δεν δημιουργεί συνθήκες απειλής της προσωπικής αυτονομίας[8]. Έτσι και η μεταγενέστερη διαφορετική γενετική εξέταση των ανώνυμων βιολογικών δειγμάτων μπορεί να γίνει αποδεκτή χωρίς συναίνεση για επιστημονικούς σκοπούς.

Για την εξέταση των ανώνυμων δειγμάτων απαιτούνται, πάντως, εγγυήσεις εμπιστευτικής διαχείρισης τόσο των διατηρούμενων δειγμάτων όσο και των αρχείων των γενετικών δεδομένων από ειδικευμένα πρόσωπα, εκεί όπου διαπιστώνεται κίνδυνος αθέμιτης χρήσης που μπορεί να οδηγήσει σε δυσμενείς κοινωνικές διακρίσεις ομάδων πληθυσμού και σε συνακόλουθο έμμεσο περιορισμό της αυτονομίας των μελών των τελευταίων.

Αξίζει εδώ να σημειωθεί ότι υπάρχουν ορισμένοι γενικά παραδεκτοί κανόνες αυτορρύθμισης για τις γενετικές εξετάσεις, οι οποίοι αφορούν την επιστημονική έρευνα. Ειδικά ως προς την πληροφόρηση που απαιτείται πριν από τη συναίνεση, τονίζεται ότι αυτή θα αφορά τον σκοπό της έρευνας, το αν οι γενετικές πληροφορίες πρόκειται να κωδικοποιηθούν με τρόπο που να αποκαλύπτεται ή ταυτότητα ή όχι, τις εγγυήσεις προστασίας της ιδιωτικής σφαίρας, το αν τα αποτελέσματα της έρευνας θα αποτελέσουν

[7] Βλ. την σχετική πρόβλεψη του άρθ. 7 περ. δ του ν. 2472/1997, γενικότερα αποδεκτή στο δίκαιο των προσωπικών δεδομένων.

αντικείμενο εμπορευματοποίησης, τις πιθανές συνέπειες της συμμετοχής στην έρευνα και το ότι η συμμετοχή είναι εκούσια και συνειδητή, μπορεί δε να ανακληθεί οποτεδήποτε.
Για τις τράπεζες DNA (βιολογικού υλικού) ισχύουν γενικά ορισμένες αρχές, που έχουν κατοχυρωθεί και νομοθετικά σε πολλές χώρες, όπως η ενημέρωση του ενδιαφερομένου για τους σκοπούς της συλλογής των δειγμάτων, τους κινδύνους της και για τις συνέπειες σε άλλα πρόσωπα (π.χ. μέλη της οικογένειάς του). Απαιτείται πάντως και η έγγραφη συναίνεση του προσώπου προκειμένου είτε να συλλεγούν δείγματα είτε να γνωστοποιηθούν γενετικά δεδομένα του σε τρίτους. Επισημαίνεται, ωστόσο[9], ότι για τη λήψη δείγματος δεν είναι πάντοτε απαραίτητη αυτή η τυπική μορφή συναίνεσης, όταν είναι προφανής στον ενδιαφερόμενο ο σκοπός της εξέτασης (π.χ. στον προγεννητικό έλεγχο για κληρονομικές ανωμαλίες).

2. *Ιατρική ευθύνη*

Ι. Ειδικά για τις περιπτώσεις των γενετικών εξετάσεων που διενεργούνται σε μεμονωμένα άτομα για ιατρικούς σκοπούς, ανακύπτει το ερώτημα της έκτασης της ιατρικής ευθύνης: με δεδομένο ότι οι εξετάσεις αυτές οδηγούν στη διάγνωση του γενετικού αιτίου είτε μιας ασθένειας που έχει ήδη εκδηλωθεί είτε μιας προδιάθεσης για τη μελλοντική εκδήλωση κάποιας ασθένειας (ιδίως με τη συνδρομή συγκεκριμένων περιβαλλοντικών παραγόντων), ερωτάται αν και πότε είναι υποχρεωμένος ο γιατρός να συμβουλεύσει τη διενέργειά τους.

ΙΙ. Το ζήτημα της έκτασης της ιατρικής ευθύνης συνδέεται άμεσα με την προηγούμενη ενημέρωση του ενδιαφερομένου. Εκτός από την επισήμανση ότι δεν πρέπει η ενημέρωση αυτή να καταλήγει σε χειραγώγηση της βούλησης του τελευταίου, από πολλούς τονίζεται εδώ η ευθύνη του γιατρού να πληροφορεί για την πιθανότητα λάθους της εξέτασης. Επισημαίνεται επίσης ότι ο γιατρός πρέπει να πληροφορεί τους μελλοντικούς γονείς για τη δυνατότητα θεραπείας μιας ασθένειας που οφείλεται σε γενετική ανωμαλία, την οποία αποκάλυψε η προγεννητική εξέταση, ώστε να είναι εκείνοι που θα αποφασίσουν τελικά για την τύχη του εμβρύου.

3. *Ευγονική*

---

[8] Βλ. σχετ. άρθ. 7 περ. στ του ν. 2472/1997.
[9] Εταιρεία για τη Γενετική του Ανθρώπου (Αυστραλία).

Ι. Στις προγεννητικές εξετάσεις ανακύπτει το πρόβλημα της ευγονικής: σε περίπτωση που ακολουθείται διαδικασία τεχνητής αναπαραγωγής, είναι επιτρεπτή η επιλογή συγκεκριμένων γονιμοποιημένων ωαρίων in vitro για την μεταφορά στη μήτρα (και, περαιτέρω, την κυοφορία), με βάση τα αποτελέσματα προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου και με κριτήριο την αποφυγή γενετικών ανωμαλιών στον νέο οργανισμό; Μπορούν να θεωρηθούν «ανωμαλίες» ακόμη και οι γενετικές προδιαγραφές για ορισμένα χαρακτηριστικά όπως, π.χ., το φύλο, ώστε να καταλήγει κανείς, τελικά, σε επιλογές ευγονικής;

Ανάλογος προβληματισμός υπάρχει και για το στάδιο που ακολουθεί την εμφύτευση του γονιμοποιημένου ωαρίου στην μήτρα, αφορά μάλιστα κάθε περίπτωση αναπαραγωγής και όχι μόνον εκείνην της τεχνητής αναπαραγωγής: δικαιολογείται η άμβλωση, όταν διαπιστώνεται από προγεννητικό έλεγχο κάθε «γενετική ανωμαλία» ή μόνον σε ορισμένες περιπτώσεις; Δικαιολογείται ακόμη και όταν ο έλεγχος αποκαλύπτει εξωτερικά χαρακτηριστικά όπως το φύλο του εμβρύου; Και εν τέλει, υπάρχει ένα ασφαλές κριτήριο για τη διάκριση της «υγείας» από την «ευγονική», του γενετικά «κανονικού», από το γενετικά «επιθυμητό»;

ΙΙ. Τόσο η Διακήρυξη της UNESCO όσο και η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης επιχειρούν να οριοθετήσουν την προστασία της υγείας από την ευγονική. Κατά το άρθρο 2 της πρώτης:

« α) Καθένας έχει δικαίωμα σεβασμού της αξιοπρέπειάς του και των δικαιωμάτων του ασχέτως των γενετικών χαρακτηριστικών του. β) Αυτή η αξιοπρέπεια επιβάλλει το να μην περιορίζονται τα άτομα στα γενετικά χαρακτηριστικά τους και να είναι σεβαστή η μοναδικότητα και η ποικιλία τους».

Εξ άλλου, κατά το άρθρο 14 της Σύμβασης:

«Η χρήση τεχνικών της ιατρικώς υποβοηθούμενης τεκνοποίησης δεν είναι επιτρεπτή εφόσον αποσκοπεί στην προεπιλογή του φύλου του παιδιού, με εξαίρεση τις περιπτώσεις κατά τις οποίες πρέπει να αποφευχθεί σοβαρά κληρονομική νόσος που σχετίζεται με το φύλο».

Ρητή απαγόρευση της ευγονικής υπάρχει και στο άρθρο 3 της Χάρτας της Ε.Ε.

Εξ άλλου, αρχές διεξαγωγής του προγεννητικού ελέγχου περιλαμβάνει η Σύσταση (90) 13 του Συμβουλίου της Ευρώπης, όπου επισημαίνεται ότι η διενέργεια τέτοιου ελέγχου δεν μπορεί να αποτελεί όρο για ιατρική ασφάλεια ή ιατρικές παροχές.

Για την προεμφυτευτική εξέταση ύστερα από γονιμοποίηση in vitro υποστηρίζεται, στο πλαίσιο της λογικής αυτής, ότι θα πρέπει να διενεργείται μόνον όταν και οι δύο μελλοντικοί γονείς έχουν κάποια γενετική ανωμαλία και πιθανολογείται η μετάδοσή της, ενώ τονίζεται ότι δεν πρέπει να θέτει σε κίνδυνο το έμβρυο. Υποστηρίζεται επίσης ότι οι προγεννητικές

εξετάσεις εν γένει πρέπει να αποφασίζονται ελεύθερα από τους μελλοντικούς γονείς και να αφορούν γενετικές ανωμαλίες που ενδέχεται να οδηγήσουν σε σοβαρές ασθένειες, ή ασθένειες η θεραπεία των οποίων επιβάλλεται να αρχίσει νωρίς. Γενικά, θεωρείται ότι οι μελλοντικοί γονείς – ιδίως η μητέρα – πρέπει να διατηρούν την ευθύνη για τη γέννηση ενός παιδιού, δηλαδή να μην εμποδίζονται να το φέρουν στον κόσμο ακόμη και αν η υγεία του δεν είναι καλή.

4. *Γνώση των γενετικών δεδομένων*

Ι. Σε όλες τις περιπτώσεις των γενετικών εξετάσεων προβάλλει το ζήτημα του «ποιος» πρέπει να γνωρίζει τα αποτελέσματά τους. Τα γενετικά δεδομένα αποκαλύπτουν το γενετικό «προφίλ» του προσώπου στο οποίο ανήκουν, συγκροτούν ένα πλαίσιο προδιαγραφών στο οποίο μπορεί κανείς να σχεδιάσει τη ζωή του. Για τον λόγο αυτόν, ανήκουν στα λεγόμενα «ευαίσθητα» δεδομένα, μαζί με στοιχεία που αφορούν π.χ. την εθνική προέλευση, τα πολιτικά φρονήματα, τις φιλοσοφικές ή θρησκευτικές πεποιθήσεις ή την αυστηρά ιδιωτική ζωή κάποιου. Χαρακτηριστικό τους είναι επίσης ότι αποκαλύπτουν εν μέρει τη γενετική ταυτότητα και τρίτων προσώπων, συγγενών του εξεταζομένου, βάσει της κληρονομικότητας. Ερωτάται λοιπόν: α) Μπορεί να γνωρίζει άλλο πρόσωπο εκτός από τον εξεταζόμενο και εκείνον που διενεργεί την εξέταση τα γενετικά δεδομένα του πρώτου (π.χ. ο εργοδότης, ο ασφαλιστής, μια τράπεζα ή ένα ίδρυμα που χορηγεί υποτροφίες); β) Υπάρχουν περιπτώσεις που επιβάλλεται κάποιος τρίτος να γνωρίζει τα γενετικά δεδομένα ενός προσώπου (π.χ. για την πρόληψη ασθενειών); γ) Μπορεί κάποιος να αρνηθεί να πληροφορηθεί τα δικά του γενετικά δεδομένα; δ) Υπάρχει περίπτωση να αποκλεισθεί η γνώση των γενετικών δεδομένων από τον ενδιαφερόμενο; ε) Ποιες είναι οι καταλληλότερες διαδικασίες για τη διασφάλιση του απορρήτου των γενετικών δεδομένων (αρμόδια αρχή, εγγυήσεις για την πληροφόρηση του εξετασθέντος, διατήρηση ή καταστροφή του βιολογικού υλικού από το οποίο έχουν ληφθεί κ.λπ.);

ΙΙ. Οι βασικές αρχές για την προστασία των γενετικών δεδομένων αποτυπώνονται και πάλι στα τρία κείμενα που προαναφέρθηκαν, καθώς και στη Σύσταση No R (97) 5 της Επιτροπής Υπουργών του Συμβουλίου της Ευρώπης.

Η Διακήρυξη της UNESCO και η εν λόγω Σύσταση επικεντρώνονται ειδικά στο θέμα. Η πρώτη προβλέπει στο άρθρο 7 ότι:

«τα γενετικά δεδομένα που αφορούν ένα αναγνωρίσιμο άτομο και φυλάσσονται ή υποβάλλονται σε επεξεργασία για ερευνητικούς ή άλλους σκοπούς πρέπει να προστατεύονται ως απόρρητα κατά τις προϋποθέσεις που ορίζει ο νόμος»

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

Πιο γενικές είναι οι προβλέψεις τόσο της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης (άρθ. 10) όσο και της Χάρτας της Ε.Ε. (άρθ. 8). Η πρώτη καλύπτει την «πληροφόρηση για την κατάσταση της υγείας», ενώ η δεύτερη τα «δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα». Ο κανόνας που υιοθετείται είναι ότι καθένας πρέπει να έχει αυτοπροσώπως τον έλεγχο των εν λόγω δεδομένων, άρα δεν υπάρχει ζήτημα αποκλεισμού του από τη γνώση τους.

Η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης αναγνωρίζει πάντως ένα «δικαίωμα άγνοιας», σε περίπτωση που κάποιος δεν θέλει να μάθει τα αποτελέσματα μιας σχετικής εξέτασης.

Η έννοια του δικαιώματος στην άγνοια τονίζεται κυρίως στο πλαίσιο των γενετικών εξετάσεων προληπτικού χαρακτήρα, δηλαδή γενετικών εξετάσεων που διενεργούνται σε υγιή άτομα και όχι σε ασθενείς. Είναι δε γεγονός, τουλάχιστον με βάση την ισχύουσα πραγματικότητα, ότι οι περισσότερες εξετάσεις αυτού του τύπου έχουν μικρή θεραπευτική αξία για τον εξεταζόμενο. Υπό αυτό το πρίσμα, υποστηρίζεται ότι ο εξεταζόμενος έχει δικαίωμα να επιλέξει να μη γνωρίζει τα αποτελέσματα της εξέτασης εφόσον θεωρεί ότι η ψυχολογική του επιβάρυνση μπορεί να είναι δυσανάλογα μεγάλη σε σύγκριση με τα πιθανά οφέλη. Ως εκδηλώσεις ψυχολογικής επιβάρυνσης έχουν αναφερθεί η σημαντική μείωση της αυτοεκτίμησης ορισμένων εξετασθέντων που διαγνώσθηκαν θετικοί για την εξέταση και οι έντονες ενοχικές καταστάσεις, τόσο εξετασθέντων που διαγνώσθηκαν θετικοί όσο και ορισμένων που διαγνώσθηκαν αρνητικοί. Έτσι κάποιος με θετική διάγνωση μπορεί να νιώθει ενοχές απέναντι στα παιδιά του διότι θεωρεί ότι τα εξέθεσε σε κίνδυνο, ενώ κάποιος με αρνητική διάγνωση βιώνει ενοχικές καταστάσεις που προσομοιάζουν στην «ενοχή του επιζήσαντος» όταν άλλα μέλη της οικογενείας έχουν διαγνωσθεί ως θετικά.

Στον αντίποδα του δικαιώματος στην άγνοια δεν βρίσκεται το δικαίωμα στην ενημέρωση αλλά η υποχρέωση στην ενημέρωση[10]. Το γεγονός ότι οι άνθρωποι δεν είναι απομονωμένες οντότητες αλλά ζουν, αποφασίζουν και δρουν μέσα σε ένα πλέγμα κοινωνικών και προσωπικών σχέσεων που περιλαμβάνουν και άλλα πρόσωπα, και έναντι των οποίων έχουν ηθικές υποχρεώσεις αποτελεί τον πυρήνα αιτιολόγησης μιας τέτοιας υποχρέωσης. Για παράδειγμα, ένα πρόσωπο που γνωρίζει ότι έχει αυξημένες πιθανότητες να εμφανίσει σοβαρή γενετική ασθένεια, λόγω του ιατρικού ιστορικού της οικογενείας του, οφείλει να το διερευνήσει από τη στιγμή που τρίτα πρόσωπα (π.χ. παιδιά) εξαρτώνται ή ενδέχεται στο μέλλον να εξαρτηθούν από αυτόν. Είναι γεγονός ότι σε τέτοιου είδους περιπτώσεις στοιχειοθετείται ηθική υποχρέωση, παρόλο που το πιθανότερο είναι η ένταση της να διαφέρει σημαντικά από άνθρωπο σε άνθρωπο, με βάση όχι μόνο την ιδιοσυγκρασία του αλλά και το κοινωνικό και οικονομικό περιβάλλον στο οποίο ανήκει.

Τρίτα πρόσωπα μπορούν να έχουν πρόσβαση υπό προϋποθέσεις στα στοιχεία αυτά, ιδίως για λόγους προστασίας της υγείας τους, π.χ. οι συγγενείς που από βιολογική άποψη μπορεί να επηρεάζονται από το γενετικό προφίλ συγκεκριμένου προσώπου, λόγω της κληρονομικότητας. Δεν είναι όμως αυτονόητο ότι κάτι τέτοιο πρέπει να συμβαίνει και για άλλους λόγους.

[10] Robert Wachbroit (1996): Disowning Knowledge. Issues in Genetic Testing

Είναι γνωστός, εν προκειμένω, ο προβληματισμός για το αν είναι θεμιτό τα γενετικά δεδομένα κάποιου να ζητούνται από τον εργοδότη του ή από ασφαλιστικές εταιρείες. Γενικά υποστηρίζεται ότι, κατά βάση, δεν είναι δικαιολογημένο ένα τέτοιο αίτημα, ιδίως του εργοδότη (ή του πιθανού εργοδότη), αφού μπορεί να οδηγήσει σε δυσμενείς κατηγοριοποιήσεις των εργαζομένων ή των υποψήφιων να εργασθούν. Ωστόσο για μορφές απασχόλησης που ενδέχεται να συμβάλλουν ως περιβαλλοντικοί παράγοντες στην εκδήλωση μιας γενετικής ασθένειας – επομένως μπορούν να αποφευχθούν με την έγκαιρη γνώση των γενετικών δεδομένων του εργαζομένου – το ζήτημα παραμένει ανοικτό[11].

Ως προς την ασφάλιση, το επιχείρημα κατά της γνώσης των γενετικών δεδομένων του ασφαλιζομένου βασίζεται στο ότι έτσι θα καθιερωνόταν μια διακριτική ασφαλιστική μεταχείριση (π.χ. με υπέρμετρη αύξηση των ασφαλίστρων ή ακόμη και με άρνηση ασφάλισης εκείνων που θα εμφάνιζαν γενετική προδιάθεση σε σοβαρές ασθένειες). Το αντεπιχείρημα επικαλείται την ισότητα των συμβαλλομένων και προβάλλει τον υπερβολικό κίνδυνο που αναλαμβάνει ο ασφαλιστής, όταν δεν γνωρίζει στοιχεία που γνωρίζει το άλλο μέρος. Υποστηρίζεται, πάντως, ότι οι ασφαλιστικές εταιρείες, άσχετα από το αν μπορούν να ζητούν τα αποτελέσματα προϋπαρχουσών γενετικών εξετάσεων, δεν θα πρέπει να ζητούν τη διενέργεια νέων τέτοιων εξετάσεων, κυρίως διότι έτσι προσβάλλεται το δικαίωμα της «άγνοιας» κάποιου για την κατάσταση της υγείας του. Η θέση αυτή φαίνεται να βρίσκει έρεισμα και στο άρθρο 12 της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης, που επιτρέπει τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων οι οποίες ανιχνεύουν προδιάθεση για ασθένεια, μόνον για λόγους υγείας ή για συναφή έρευνα. Έχει προταθεί, επίσης, η καθιέρωση ορίου ως προς το οικονομικό σκέλος της ασφάλισης, πέρα από το οποίο, και μόνον, θα δικαιούται ο ασφαλιστής να του γνωστοποιούνται γενετικά δεδομένα του ασφαλιζομένου. Μία άλλη «μέση λύση» που αναφέρεται σχετικά είναι το δικαίωμα να περιορίζεται σε συγκεκριμένες μόνον ασθένειες, ιδίως στις μονογονιδιακές, οι οποίες είναι και πιθανότερο να εκδηλωθούν. Τέλος, επισημαίνεται το πρόβλημα της ομαδικής ασφάλισης (π.χ. στα μέλη συνδικαλιστικών οργανώσεων) και η συναφής εξουσία του αντιπροσώπου να διαπραγματευθεί με τον ασφαλιστή το ζήτημα της γνώσης των γενετικών δεδομένων των τρίτων αντιπροσωπευομένων που πρόκειται να ασφαλισθούν.

Οι διαδικασίες που προβάλλονται για την τήρηση του απορρήτου των γενετικών δεδομένων είναι ανάλογες με εκείνες που αφορούν γενικά τα ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα. Το δικαίωμα πρόσβασης του ενδιαφερομένου στα γενετικά δεδομένα του και ο έλεγχος της

[11] Ιδίως φαίνεται να δικαιολογείται η γνώση των γενετικών δεδομένων του εργαζομένου ή υποψήφιου να εργασθεί, όταν η πιθανή εκδήλωση μιας γενετικής ασθένειας μπορεί να θίξει άμεσα τρίτους (π.χ. η εκδήλωση χορείας του Huntigton σε συνδυασμό με το επάγγελμα του πιλότου).

τήρησής τους από ανεξάρτητη αρχή αποτελούν ρητές επιταγές της Χάρτας της Ε.Ε. Επιβάλλεται στο σημείο αυτό να διακρίνει κανείς μεταξύ της διατήρησης του βιολογικού υλικού και της διατήρησης των γενετικών πληροφοριών που προήλθαν από αυτό. Ως προς το βιολογικό υλικό, υποστηρίζεται η αναγκαία και ελεύθερα ανακλητή συγκατάθεση του προσώπου για κάθε άλλη εξέταση πέρα από εκείνη για την οποία είχε συλλεγεί (κάτι που προϋποθέτει τη διατήρηση του βιολογικού υλικού) αλλά και – αντίθετα - η καταστροφή του αμέσως μετά την εξέταση για την οποία είχε συλλεγεί.

Ως προς τις γενετικές πληροφορίες καθεαυτές, υποστηρίζεται ότι πρέπει να διατηρούνται και μάλιστα για διάστημα μεγαλύτερο της μιας γενιάς προκειμένου να αξιοποιηθούν για ιατρικούς σκοπούς, εφόσον πάντως δεν έχει ανακαλέσει τη συγκατάθεσή του ο ενδιαφερόμενος. Υποστηρίζεται επίσης ότι κάθε εξέταση πρέπει να αφορά συγκεκριμένο σκοπό και να επιλέγεται γι' αυτό η μέθοδος που δεν εξασφαλίζει περισσότερες από τις αναγκαίες γενετικές πληροφορίες, ότι οι εξετάσεις πρέπει να διενεργούνται σε κέντρα με ειδική άδεια, καθώς και ότι ο εξετασθείς θα πρέπει να πληροφορείται χωρίς προηγούμενη δική του όχληση οποιαδήποτε επεξεργασία γενετικών του πληροφοριών.

Για τις τράπεζες βιολογικού υλικού τονίζεται ότι μόνον ένας ελάχιστος αριθμός εξουσιοδοτημένου προσωπικού πρέπει να έχει πρόσβαση στα δείγματα ή σε γενετικές πληροφορίες, καθώς και ότι οι ίδιες πρέπει να αναπτύξουν μια διαδικασία τήρησης του απορρήτου. Οι τράπεζες δεδομένων πρέπει να οργανώνονται έτσι ώστε να εξασφαλίζουν έναν αποτελεσματικό τρόπο εντοπισμού των προσώπων που έχουν αυξημένο κίνδυνο να εκδηλώσουν οι ίδιοι ή τα παιδιά τους κληρονομικές ασθένειες, με τελικό σκοπό την πρόληψη.

5. *Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας*

Ι. Αναφέρθηκε ήδη η μεγάλη σημασία των πληθυσμιακών γενετικών εξετάσεων για την πρόοδο της έρευνας και ιδίως των εφαρμογών της στην προληπτική ιατρική. Εν όψει, πάντως, του ότι οι εν λόγω εξετάσεις στοχεύουν στον εντοπισμό συγκεκριμένων γενετικών δεδομένων σε πληθυσμούς, με βάση κάποιο κοινό χαρακτηριστικό (π.χ. κοινή φυλετική προέλευση), ανακύπτει το πρόβλημα του κοινωνικού «στιγματισμού».

Κάτι τέτοιο μπορεί να συμβεί στην περίπτωση που κοινωνικά χαρακτηριστικά μιας συγκεκριμένης ομάδας ή ακόμη και η ατομική συμπεριφορά όσων ανήκουν σε αυτήν επιχειρηθεί να αποδοθούν σε κάποια διαπιστωμένη γενετική της ιδιαιτερότητα. Τότε «στιγματίζονται» κοινωνικά - με θετικό ή με αρνητικό τρόπο - τα μέλη της ομάδας, ανεξάρτητα από το αν έχουν συμμετάσχει ή όχι στη συγκεκριμένη έρευνα και ανεξάρτητα

από το αν η τελευταία διενεργήθηκε σε ανώνυμο δείγμα της ομάδας ή όχι. Τούτο θα μπορούσε να οδηγήσει σε ευμενείς ή δυσμενείς διακρίσεις και τελικά σε μια κοινωνία αθέμιτων βιολογικών ιεραρχήσεων. Προκύπτουν επομένως τα εξής ερωτήματα: πρέπει, εν προκειμένω, τα αποτελέσματα ακόμη και στην περίπτωση ανωνύμων δειγμάτων να προστατεύονται από κάποιου είδους απόρρητο; Και αν ναι, πώς θα εξασφαλίζεται η ελευθερία της διακίνησής τους στο πλαίσιο της επιστημονικής κοινότητας, ώστε να μη θίγεται η πρόοδος της έρευνας;

ΙΙ. Πέρα από τον κανόνα της ανωνυμίας των στοιχείων που συγκεντρώνονται για ερευνητικούς σκοπούς [Σύσταση No R (97) 5 του Συμβουλίου της Ευρώπης] - για τις εξαιρέσεις του οποίου προβλέπονται εγγυήσεις προστασίας του προσώπου των ενδιαφερομένων - η απαγόρευση των διακρίσεων με βάση τα γενετικά χαρακτηριστικά αποτελεί μια βασική αρχή που εμφανίζεται σε διεθνή κείμενα (άρθ. 6 Διακήρυξης της UNESCO, άρθ. 11 της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης). Ειδικά για τις πληθυσμιακές γενετικές εξετάσεις υποστηρίζεται ο ευρύτερος δυνατός έλεγχος από τις συγκεκριμένες ομάδες που υποβάλλονται σε αυτές. Ιδίως προβάλλονται η προηγούμενη ενημέρωσή τους για τους σκοπούς της εξέτασης, ο σεβασμός των πολιτισμικών ιδιαιτεροτήτων τους και το δικαίωμά τους να ενημερώνονται για τα αποτελέσματα της εξέτασης. Στόχος είναι η αντιμετώπιση των ομάδων αυτών με όρους ισότιμης συνεργασίας και όχι ως «αντικειμένων» έρευνας. Υποστηρίζεται, επίσης, ότι οι επιστημονικές έρευνες πρέπει να εξυπηρετούν το δημόσιο συμφέρον και να προτείνονται από «αρμόδιο σώμα» [Σύσταση No R (97) 5 του Συμβουλίου της Ευρώπης].

ΜΕΡΟΣ ΤΡΙΤΟ
ΤΟ ΔΙΚΑΙΟ ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

Ορισμένα από τα δεοντολογικά ζητήματα που εκτέθηκαν στο προηγούμενο κεφάλαιο, αντιμετωπίζονται ήδη νομοθετικά, στο επίπεδο του διεθνούς δικαίου, στο επίπεδο του δικαίου της Ευρωπαϊκής Ένωσης, αλλά και σε εθνικές νομοθεσίες. Στο παρόν κεφάλαιο θα επιχειρηθεί μια συγκριτική επισκόπηση του αλλοδαπού (Α) αλλά και η καταγραφή των σχετικών προβλέψεων του ελληνικού δικαίου (Β). Στόχος είναι, κυρίως, να διαπιστωθεί ένας «μέσος όρος» κοινά αποδεκτών ρυθμίσεων για τις γενετικές εξετάσεις και τη διαχείριση των αποτελεσμάτων τους, που θα πρέπει να ληφθεί υπ' όψη στη συνέχεια, κατά τη διατύπωση προτάσεων δεοντολογίας.

Α. ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

1. Συναίνεση του εξεταζομένου

Στο επίπεδο του διεθνούς δικαίου, η αρχή της ελεύθερης και συνειδητής συναίνεσης του προσώπου που πρόκειται να υποβληθεί σε γενετική εξέταση κατοχυρώνεται με το άρθρο 5 (β) της προαναφερθείσας Διακήρυξης της UNESCO. Στην ίδια διάταξη[12] προβλέπεται επίσης η αναγκαία έγκριση ή εξουσιοδότηση (από αντιπρόσωπο) και για τέτοια εξέταση, σε περίπτωση που υπάρχει αδυναμία συναίνεσης, με γνώμονα πάντως το συμφέρον του ενδιαφερομένου.

Κατά το μέτρο που μια γενετική εξέταση για λόγους υγείας μπορεί να θεωρηθεί «επέμβαση σε θέματα υγείας», βρίσκει επίσης εφαρμογή η προαναφερθείσα Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης, η οποία αποτελεί νομικά δεσμευτικό κείμενο (άρθ. 5 σε συνδ. με άρθ. 12). Κατ΄ αυτήν, η συναίνεση πρέπει να είναι ελεύθερα ανακλητή, ενώ θα πρέπει να έχει προηγηθεί «κατάλληλη» ενημέρωση «ως προς τον σκοπό και τη φύση της επέμβασης, καθώς και ως προς τα επακόλουθα και τους κινδύνους που αυτή συνεπάγεται». Το ίδιο κείμενο προβλέπει ένα πλαίσιο στο οποίο θα ήταν ανεκτές ακόμη και υποχρεωτικές γενετικές εξετάσεις, όταν ο ενδιαφερόμενος πάσχει από διανοητική διαταραχή και κινδυνεύει με σοβαρή βλάβη η υγεία του (άρθ. 7), καθώς και όταν πρόκειται για επείγουσες καταστάσεις (άρθ. 8). Και τα δύο αυτά κείμενα κατοχυρώνουν επίσης το δικαίωμα της

[12] Συνδ. με την περ. (ε).

«άγνοιας» για πληροφορίες που αφορούν την κατάσταση της υγείας [άρθ. 5 (γ) Διακήρ. UNESCO, άρθ. 10 παρ. 2 εδ. β' Σύμβασης].

Στο επίπεδο των εθνικών νομοθεσιών ισχύουν οι ίδιες αρχές, με ορισμένες ειδικότερες εγγυήσεις. Για παράδειγμα, ο γαλλικός νόμος 94-654 (άρθ. 22) προβλέπει έγγραφη συναίνεση του προσώπου για τη διενέργεια ιατρικών γενετικών εξετάσεων. Το ίδιο προέβλεπε και το μη υιοθετηθέν σχέδιο "Genetic Confidentiality and Non discrimination Act" του 1997 στις ΗΠΑ.

2. Ιατρική ευθύνη

Πέρα από τις παραπάνω προβλέψεις, οι οποίες αντιστοιχούν βέβαια σε αντίστοιχη ευθύνη του ιατρού που συμβουλεύει την εξέταση, η ιατρική ευθύνη περιλαμβάνει ορισμένα επί πλέον στοιχεία: την αρχή της προστασίας του απορρήτου των γενετικών δεδομένων [άρθ. 7 Διακήρ. UNESCO], η οποία θα μπορούσε να θεωρηθεί και ως ειδική περίπτωση του ιατρικού επαγγελματικού απορρήτου, την πρόβλεψη δίκαιης αποζημίωσης για βλαπτικές επεμβάσεις στο γονιδίωμα [άρθ. 8 Διακήρ. UNESCO] και, τη γενική ευθύνη αφ΄ενός για τον προσανατολισμό της έρευνας στην «ανακούφιση του πόνου και τη βελτίωση της υγείας» [άρθ. 12 (β) Διακήρ. UNESCO] και, αφ' ετέρου, για «σχολαστικότητα», «προσοχή», «πνευματική εντιμότητα» και «ακεραιότητα» κατά την παρουσίαση και χρήση των πορισμάτων των ερευνών στο γονιδίωμα [άρθ. 13 Διακήρ. UNESCO].

Την ιατρική ευθύνη αφορούν, εξ άλλου, και οι προβλέψεις της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης για τη συμβατότητα των επεμβάσεων σε θέματα υγείας με τις «σχετικές επαγγελματικές υποχρεώσεις και πρότυπα» (άρθ. 4), καθώς και για τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων αποκλειστικά «για λόγους υγείας ή για επιστημονική έρευνα που σχετίζεται με λόγους υγείας, και υπό την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής» (άρθ. 12). Οι διατάξεις της Σύμβασης για τις αρχές διεξαγωγής της επιστημονικής έρευνας, οι οποίες μεριμνούν ιδίως για την προστασία εκείνου που υποβάλλεται σε έρευνα (άρθ. 15 – 18), επηρεάζουν επίσης την ιατρική ευθύνη, στον βαθμό που η συμβουλή για μια γενετική εξέταση μπορεί να θεωρηθεί «έρευνα».

3. Ευγονική

Στο επίπεδο του διεθνούς δικαίου ισχύουν οι προαναφερθείσες προβλέψεις των ίδιων κειμένων (βλ. παραπ. ΙΙ. 3.). Στη Γερμανία ο σχετικός νόμος απαγορεύει τις προγεννητικές αναλύσεις σε αδιαφοροποίητα κύτταρα. Τις προγεννητικές εξετάσεις ύστερα από ειδική

ενημέρωση της εγκύου προβλέπουν π.χ. η γαλλική, η αυστριακή και η νορβηγική νομοθεσία (νόμος 56/1994). Η τελευταία προβλέπει ειδικά και τον προεμφυτευτικό έλεγχο για ανίατες μόνον ασθένειες.

4. Γνώση των γενετικών δεδομένων

Εκτός από τις ειδικές προβλέψεις των άρθρων 7 της Διακήρυξης της UNESCO και 10 της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης, που έχουν προαναφερθεί, ισχύουν εδώ και οι γενικές προβλέψεις για την προστασία των «ευαίσθητων» προσωπικών δεδομένων.

Τις βασικές αρχές προβλέπει το άρθρο 6 της Σύμβασης 108 /1981 του Συμβουλίου της Ευρώπης «Για την προστασία του ατόμου από την αυτοματοποιημένη επεξεργασία πληροφοριών προσωπικού χαρακτήρα», το οποίο απαιτεί από το εσωτερικό δίκαιο κάθε κράτους – μέλους την εξασφάλιση πρόσθετων εγγυήσεων, πέρα από αυτές που ισχύουν για τα κοινά προσωπικά δεδομένα (βλ. αναλυτικά παρακάτω). Στο πεδίο του δικαίου της Ευρωπαϊκής Ένωσης ισχύει η Οδηγία 95/46 για την προστασία των προσωπικών δεδομένων, η οποία έχει ενσωματωθεί στο ελληνικό δίκαιο με τον ν. 2472/1997, και θα εξετασθεί στο οικείο τμήμα.

Η ειδική προστασία των γενετικών δεδομένων μπορεί επίσης να βρει έρεισμα στη νομολογία για την προστασία των ιατρικών δεδομένων εν γένει του Ευρωπαϊκού Δικαστηρίου των Δικαιωμάτων του Ανθρώπου[13].

Στις περισσότερες εθνικές νομοθεσίες δεν γίνεται διάκριση μεταξύ δεδομένων υγείας και γενετικών δεδομένων. Ρητές ρυθμίσεις για τα γενετικά δεδομένα προβλέπουν το άρθ. 24 novies παρ. 2 (f) του ελβετικού Συντάγματος, όπου κατοχυρώνεται ιδίως ο όρος της συναίνεσης του προσώπου, ο αυστριακός νόμος 510/1994 (Κεφάλαιο IV, όπου ιδίως προβλέπεται η απαγόρευση γνώσης των γενετικών πληροφοριών από ασφαλιστές και εργοδότες, ακόμη και αν το θέλει ο ενδιαφερόμενος), ο βελγικός νόμος για τις συμβάσεις ασφάλισης του 1992 (που επίσης απαγορεύει τη γνώση των γενετικών πληροφοριών από τον ασφαλιστή, ανεξάρτητα από το αν είναι ευνοϊκές ή όχι για τον ασφαλιζόμενο), ο ολλανδικός νόμος για τις ιατρικές εξετάσεις του 1997 (ο οποίος, αντίθετα, επιτρέπει αυτή τη γνώση, πέρα από ορισμένο ποσόν ασφάλισης) και ο γαλλικός νόμος 94-653 (άρθ. 5, το οποίο προβλέπει και ποινικές κυρώσεις για τις περιπτώσεις της λήψης γενετικών δεδομένων χωρίς τη συναίνεση του φορέα τους, ή της κατάχρησης γενετικών πληροφοριών). Ο ολλανδικός νόμος για την προστασία των προσωπικών δεδομένων του 2000 προβλέπει επίσης ότι η

[13] Βλ. τις αποφάσεις *Marie Andersson v. Sweden* (1997) και *Z v. Finland* (1997).

επεξεργασία των δεδομένων για τα «κληρονομικά χαρακτηριστικά» είναι δυνατή και χωρίς τη συγκατάθεση του ενδιαφερομένου, για σοβαρούς λόγους υγείας και – με ορισμένες εγγυήσεις προστασίας των δεδομένων – για επιστημονική έρευνα ή στατιστική που εξυπηρετεί το δημόσιο συμφέρον. Στην Αυστραλία η δυνατότητα γνώσης των γενετικών δεδομένων από τους ασφαλιστές προκύπτει έμμεσα από τη γενική νομοθεσία για την ασφάλιση[14], αν και απαγορεύονται δυσμενείς διακρίσεις για τους ασφαλισμένους βάσει των δεδομένων αυτών. Στην ίδια χώρα προβλέπεται η γνώση και χρησιμοποίηση γενετικών δεδομένων από τους εργοδότες μόνον για την προστασία του εργαζομένου από επικίνδυνη απασχόληση[15]. Απαγόρευση - αν και όχι πλήρη (κυρίως διότι δεν αφορά ατομικές ασφαλίσεις) - των διακρίσεων στην ασφάλιση βάσει γενετικών πληροφοριών, προβλέπει σε ομοσπονδιακό επίπεδο στις ΗΠΑ ο Health Insurance Portability and Accountability Act του 1996. Αρκετές Πολιτείες έχουν υιοθετήσει απαγορευτική νομοθεσία για δυσμενείς διακρίσεις στην ασφάλιση με βάση τα γενετικά δεδομένα ή και για την ίδια τη γνώση των γενετικών δεδομένων από τον ασφαλιστή (Ν. Καρολίνα, Μαίην, Κολοράντο, Κοννέκτικατ, Αλαμπάμα κ.λπ.). Εξ άλλου σε 23 Πολιτείες υπάρχει ειδική νομοθεσία κατά των γενετικών διακρίσεων στην απασχόληση.

Με εξαίρεση την Αυστραλία[16], δεν υπάρχουν ειδικές νομοθετικές ρυθμίσεις οργάνωσης και λειτουργίας των τραπεζών βιολογικού υλικού για ιατρικούς σκοπούς. Οι τράπεζες αυτές λειτουργούν κυρίως με βάση κανόνες δεοντολογίας που εκπονούνται από ειδικά επιστημονικά σώματα.

5. Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας

Τα προαναφερθέντα άρθ. 6 της Διακήρυξης της UNESCO και 11 της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης αποτελούν εδώ τις βασικές προβλέψεις για το διεθνές δίκαιο.

Β. ΤΟ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΔΙΚΑΙΟ

1. Συναίνεση του εξεταζομένου

Η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης έχει κυρωθεί από τον Έλληνα νομοθέτη με τον ν. 2619/1998. Ανήκει λοιπόν στο θετικό δίκαιο, δεσμεύοντας μάλιστα, εν όψει της αυξημένης τυπικής ισχύος της (άρθ. 28 παρ. 1 Σ.) οποιαδήποτε συναφή μελλοντική νομοθετική

[14] Insurance Contracts Act 1984, sect. 21 (1).
[15] Genetic Privacy and Non-discrimination Bill 1998, άρθ. 18.
[16] Genetic Privacy and Non-discrimination Bill 1998.

πρωτοβουλία. Έτσι, ισχύουν οι προαναφερθείσες προβλέψεις της που αφορούν τη συναίνεση του εξεταζομένου. Ειδικά το δικαίωμα συγκατάθεσης σε διαγνωστική πράξη (όπως οι γενετικές εξετάσεις) των ασθενών σε νοσοκομεία κατοχυρώνεται με το άρθ. 47 παρ. 3 του ν. 2071/1992. Το δικαίωμα της πλήρους και εκ των προτέρων πληροφόρησής του κατοχυρώνεται από τις παρ. 4 και 5 του ίδιου άρθρου, ενώ η παρ. 5 προβλέπει επίσης τη δυνατότητα ελεύθερης ανάκλησης της συγκατάθεσης. Και ο Κανονισμός Ιατρικής Δεοντολογίας (β.δ. της 6.7.1955), εξ άλλου, προβλέπει ευθύνη του ιατρού για την εν γένει προστασία της προσωπικής ελευθερίας και της ελεύθερης βούλησης των ασθενών (άρθ. 8 α).

2. Ιατρική ευθύνη

Οι διατάξεις της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης που προαναφέρθηκαν (βλ. Μέρος Δεύτερο, 2 ΙΙ), ισχύουν, κατά τα παραπάνω, και στο ελληνικό θετικό δίκαιο. Ισχύει επίσης το γενικό άρθρο 8 α περί ιατρικής ευθύνης του Κανονισμού Ιατρικής Δεοντολογίας, καθώς και τα άρθρα 15 και 18 περί προστασίας του ιατρικού απορρήτου, το οποίο καλύπτει και το απόρρητο των γενετικών δεδομένων.

3. Ευγονική

Και εδώ ισχύει η ήδη μνημονευθείσα διάταξη του άρθρου 14 της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης, βάσει της οποίας δεν αποκλείεται ο προεμφυτευτικός έλεγχος με αποκλειστικό σκοπό, όμως, την αποφυγή σοβαρής κληρονομικής ασθένειας που σχετίζεται με το φύλο. Κατά το άρθ. 304 Π.Κ. (ν. 1609/1986), έως και τη συμπλήρωση της δωδέκατης εβδομάδας της εγκυμοσύνης, η άμβλωση είναι επιτρεπτή χωρίς προϋποθέσεις (παρ. 4 α). Εξ άλλου, έως και τη συμπλήρωση της εικοστής τέταρτης εβδομάδας, η άμβλωση επιτρέπεται, εφ΄όσον «έχουν διαπιστωθεί με τα σύγχρονα μέσα προγεννητικής διάγνωσης ενδείξεις σοβαρής ανωμαλίας του εμβρύου που επάγονται τη γέννηση παθολογικού νεογνού». Η πρώτη από τις εν λόγω διατάξεις φαίνεται να μην αποκλείει την άμβλωση ακόμη και για λόγους ευγονικής, ενώ η δεύτερη καλύπτει μόνον περιπτώσεις τις οποίες η ιατρική επιστήμη χαρακτηρίζει ως «παθολογικές».

4. Γνώση των γενετικών δεδομένων

Εκτός από το ειδικό για την προστασία των προσωπικών πληροφοριών προαναφερθέν άρθρο 10 της Σύμβασης που ισχύει στο ελληνικό δίκαιο, καθώς και τη νέα συνταγματική διάταξη 5 παρ. 5 για την «προστασία της γενετικής ταυτότητας» (που, κατά μία άποψη αφορά και την προστασία των γενετικών πληροφοριών), ισχύουν επίσης οι γενικές προβλέψεις για την προστασία των προσωπικών δεδομένων.

Αυτές είναι, κατ' αρχήν, το νέο άρθρο 9 Α Σ., η Σύμβαση 108/1981 του Συμβουλίου της Ευρώπης, την οποία έχει κυρώσει ο ν. 2068/1992, και ιδίως ο ν. 2472/1997, ο οποίος έχει ενσωματώσει την κοινοτική Οδηγία 95/46. Στο πλαίσιο αυτό, επισημαίνονται οι εξής κανόνες: α) Τα γενετικά δεδομένα αποτελούν «ευαίσθητα δεδομένα» που χρήζουν ιδιαίτερης προστασίας, κατά την έννοια των άρθ. 6 της Σύμβασης 108/1981 και 2 του ν. 2472/1997, β) Πρέπει να συλλέγονται κατά τρόπο θεμιτό και νόμιμο για συγκεκριμένους σκοπούς, γ) Πρέπει να είναι τα ενδεδειγμένα και όχι περισσότερα από όσα απαιτεί ο σκοπός της συλλογής τους, δ) Πρέπει να είναι ακριβή, ε) Πρέπει να διατηρούνται μόνον για όσο διάστημα χρειάζεται, στ) Περαιτέρω επεξεργασία τους επιτρέπεται μόνον με τη συγκατάθεση του υποκειμένου τους, ζ) Η τήρηση αρχείου γενετικών δεδομένων πρέπει να γνωστοποιείται στην Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα, η) Η συγκατάθεση του ενδιαφερομένου για τη συλλογή και επεξεργασία τους πρέπει να είναι γραπτή, θ) Η επεξεργασία τους πρέπει να είναι απόρρητη, απαραίτητη για την ιατρική πρόληψη, διάγνωση ή περίθαλψη. Μπορεί να πραγματοποιείται για ερευνητικούς και επιστημονικούς σκοπούς υπό τον πρόσθετο όρο της τήρησης της ανωνυμίας και της προστασίας των δικαιωμάτων των ενδιαφερομένων (περίπτωση πληθυσμιακών γενετικών εξετάσεων), ι) Απαιτείται άδεια συλλογής και επεξεργασίας τους, καθώς και άδεια διασύνδεσης σχετικών αρχείων από την παραπάνω Αρχή, ια) Το υποκείμενο των γενετικών δεδομένων έχει δικαίωμα ενημέρωσης για την επεξεργασία τους και την τυχόν ανακοίνωσή τους σε τρίτους, πρόσβασης στα στοιχεία της επεξεργασίας, αντίρρησης για επεξεργασία, καθώς και δικαίωμα προσωρινής δικαστικής προστασίας.

Αξίζει, τέλος, να επισημανθεί ότι η Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα, πέρα από τη σχετική με τις γενετικές εξετάσεις στο πλαίσιο της ποινικής διαδικασίας Γνωμοδότησή της (15/2001) εξέδωσε και Οδηγία για τη συλλογή και επεξεργασία γενετικών δεδομένων εργαζομένων και υποψηφίων να εργασθούν (115/2001), σύμφωνα με την οποία λόγω της ανισότιμης σχέσης εργοδότη / εργαζομένου, η εν λόγω συλλογή θεωρείται αθέμιτη, ακόμη και αν το θέλησε ο ίδιος ο εργαζόμενος ή ο υποψήφιος να εργασθεί. Με την εν λόγω Οδηγία φαίνεται να εξαιρούνται τα γενετικά δεδομένα από τα στοιχεία της ιατρικής έκθεσης για την κατάσταση της υγείας του υποψήφιου εργαζομένου που προβλέπει ο γενικής ισχύος ν. 1568/1985.

5. Κοινωνικές διακρίσεις και ελευθερία της έρευνας

Εκτός από τις γενικές συνταγματικές διατάξεις στις οποίες θεμελιώνεται η απαγόρευση των διακρίσεων (άρθ. 4 παρ. 1 Σ., άρθ. 5 παρ. 2 Σ.), ισχύει η προαναφερθείσα διάταξη του άρθρου 11 της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης. Ας σημειωθεί πάντως ότι, εφόσον τα δείγματα των πληθυσμιακών εξετάσεων είναι ανώνυμα, δεν εμπίπτουν στο αντικείμενο της προστασίας των προσωπικών δεδομένων.

ΜΕΡΟΣ ΤΕΤΑΡΤΟ
ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑΣ

Με βάση την ανάλυση που προηγήθηκε και τα περισσότερα από τα κύρια ερωτήματα που έχουν εντοπισθεί, καταλήγουμε σε ορισμένες προτάσεις δεοντολογίας

1. Συναίνεση του εξεταζομένου

α) Γενικός κανόνας για τις γενετικές εξετάσεις κάθε είδους πρέπει να είναι η εξασφάλιση της προηγούμενης έγγραφης συναίνεσης του ενδιαφερομένου, ύστερα από ειδική ενημέρωση. Όπως είχε επισημανθεί και στην έκθεσή μας για το ειδικό θέμα των γενετικών αποτυπωμάτων στην ποινική διαδικασία, ο σεβασμός στην ανθρώπινη αξία και στην προσωπικότητα δεν επιτρέπει να δεχθούμε περιπτώσεις υποχρεωτικών εξετάσεων. Αυτό πρέπει να ισχύει, κατά μείζονα λόγο, και για τους άλλους σκοπούς γενετικών εξετάσεων.

β) Η ενημέρωση του ενδιαφερομένου πρέπει να απέχει χρονικά από τη στιγμή που θα ζητηθεί η συναίνεση, ώστε να εξασφαλίζονται πραγματικές συνθήκες ελεύθερης βούλησης. Πρέπει επίσης η συναίνεση να είναι ελεύθερα ανακλητή οποτεδήποτε εγγράφως.

γ) Η ενημέρωση θα αφορά τον σκοπό της έρευνας, το αν οι γενετικές πληροφορίες πρόκειται να κωδικοποιηθούν με τρόπο που να αποκαλύπτεται ή ταυτότητα ή όχι, τις εγγυήσεις προστασίας των γενετικών πληροφοριών, το αν τα αποτελέσματα της έρευνας θα αποτελέσουν αντικείμενο εμπορικής εκμετάλλευσης, τις πιθανές συνέπειες της συμμετοχής στην έρευνα (π.χ. συνέπειες για τα μέλη της οικογένειας του ενδιαφερομένου). Ειδικότερα, αν ο σκοπός της έρευνας μπορεί να διευρυνθεί στο

μέλλον, ο ενδιαφερόμενος θα πρέπει να ενημερώνεται εγκαίρως με κάθε πρόσφορο τρόπο, ώστε να διατηρεί τη δυνατότητα ανάκλησης της συναίνεσης.

2. Ιατρική ευθύνη

α) Με σκοπό και πάλι την εξασφάλιση της ελεύθερης βούλησης του ενδιαφερομένου, ο γιατρός οφείλει να τον πληροφορεί για τον βαθμό επικινδυνότητας της εξέτασης, τη διαγνωστική της αξία και τη συμβολή της στην πρόληψη ή στην αντιμετώπιση μιας ασθένειας.
β) Στο πλαίσιο της ήδη εφαρμοζόμενης ιατρικής δεοντολογίας, ο γιατρός οφείλει επίσης να διαφυλάσσει το απόρρητο των γενετικών πληροφοριών του εξετασθέντος, εφόσον πάντως δεν υπάρχει σοβαρός λόγος προστασίας της υγείας άλλου προσώπου.
γ) Ειδικά στην περίπτωση της διαπίστωσης γενετικής ανωμαλίας στο έμβρυο (in vitro ή κυοφορούμενο), ο γιατρός οφείλει να ενημερώσει τους γονείς για την ύπαρξη ή μη αποτελεσματικής θεραπείας μετά τη γέννηση, λαμβάνοντας υπ' όψη και το δικαίωμά τους στην αναπαραγωγή.
δ) Ο γιατρός δεν έχει υποχρέωση ενημέρωσης των γονέων για την περίπτωση που διαπιστωθεί ότι το έμβρυο είναι απλώς φορέας[17] γενετικής ασθένειας, την οποία δεν πρόκειται να εκδηλώσει ποτέ.

3. Ευγονική

α) Προκειμένου να οριοθετηθεί όσο το δυνατόν σαφέστερα η προστασία της υγείας από την ευγονική, κάθε είδους προγεννητικός έλεγχος, (πριν ή μετά από την εμφύτευση του εμβρύου), πρέπει να διενεργείται μόνον προς ανίχνευση σοβαρών γενετικών ασθενειών, συμπεριλαμβανομένων των φυλοσύνδετων, των οποίων η εκδήλωση είτε είναι βέβαιη είτε πιθανολογείται έντονα ότι θα εκδηλωθεί αμέσως ή στα πρώτα χρόνια της ζωής.
β) Στην περίπτωση που με τον προεμφυτευτικό έλεγχο διαπιστωθεί ότι, από έμβρυα τα οποία είναι δυνατόν να μεταφερθούν στη μήτρα, κάποια είναι απλώς φορείς τέτοιας ασθένειας, αυτά δεν θα πρέπει να αποκλείονται από τη διαδικασία της εμφύτευσης.

4. *Γνώση γενετικών δεδομένων*

α) Κάθε πρόσωπο υποκείμενο γενετικών εξετάσεων έχει δικαίωμα να γνωρίζει τα αποτελέσματα των εξετάσεων του, μόνον όμως εφόσον το επιθυμεί. Από ηθική άποψη, πάντως, η γνώση αυτή φαίνεται επιβεβλημένη, κατά το μέτρο που επηρεάζει τη ζωή τρίτων προσώπων.

β) Κατά κανόνα, είναι θεμιτή η πρόσβαση τρίτων στα γενετικά δεδομένα ενός προσώπου μόνο με την συγκατάθεση του προσώπου αυτού.

Εξαιρέσεις δικαιολογούνται στην περίπτωση που υπάρχει σοβαρός λόγος προστασίας της υγείας τρίτου, οπότε με αποκλειστική ευθύνη του γιατρού μπορούν να γνωστοποιηθούν τέτοια δεδομένα παρά την άρνηση του εξετασθέντος.

Εξαιρέσεις δικαιολογούνται επίσης στην περίπτωση που ζητούνται γενετικά δεδομένα από εργοδότες, οπότε ακόμη και αν συναινεί ο ενδιαφερόμενος, αυτά δεν πρέπει να γνωστοποιούνται. Τη λύση αυτή επιβάλλει, κατ' αρχήν, η ανισότιμη θέση του εργαζομένου στη σχέση εργασίας (όταν μάλιστα πρόκειται για ανειδίκευτο εργαζόμενο ή εργαζόμενο σε τομείς με μεγάλη ανεργία). Όταν όμως πρόκειται για απασχόληση, οι συνθήκες της οποίας αποδεδειγμένα μπορεί να οδηγήσουν στην εκδήλωση γενετικής ασθένειας για την οποία υπάρχει προδιάθεση, ο εργοδότης δικαιολογείται να γνωρίζει συγκεκριμένα γενετικά δεδομένα με τη συγκατάθεση του ενδιαφερομένου, εφόσον δεν μπορούν να ληφθούν εναλλακτικά μέτρα προκειμένου να απαλειφθούν ή να μειωθούν οι περιβαλλοντικοί παράγοντες επιβάρυνσης.

Εξαιρέσεις δικαιολογούνται επίσης στον τομέα της ασφάλισης. Τα ασφαλιστικά ταμεία του δημόσιου ή του ιδιωτικού τομέα δεν είναι θεμιτό να ζητούν γενετικά δεδομένα προληπτικών ελέγχων, για τον ίδιο λόγο που ισχύει στην περίπτωση της απασχόλησης (μειονεκτική θέση του ασφαλιζομένου). Για την ιδιωτική ασφάλιση ισχύει το ίδιο, όταν δεν υπάρχει κύρια ασφάλιση.

Στις περιπτώσεις της ασφάλισης γνωστοποιούνται γενετικά δεδομένα που προκύπτουν από προϋπάρχουσες εξετάσεις και γνωρίζει ήδη ο ενδιαφερόμενος. Ο σεβασμός στο δικαίωμα της «άγνοιας» αποκλείει εδώ τη διενέργεια νέων εξετάσεων.

γ) Ορθό θα ήταν είτε να εκπονηθεί κώδικας δεοντολογίας (π.χ. από τον Πανελλήνιο Ιατρικό Σύλλογο) είτε ακόμη και να θεσπισθεί ειδική νομοθεσία για την ίδρυση και λειτουργία τραπεζών βιολογικού υλικού (ανάλογη π.χ. με τις συναφείς προβλέψεις του σχετικού με τις μεταμοσχεύσεις ν. 2737/1999 για τις τράπεζες ιστών και οργάνων). Στόχος πρέπει να είναι η αποσαφήνιση ορισμένων βασικών αρχών, όπως η δυνατότητα πρόσβασης στα αρχειοθετημένα δείγματα από εξουσιοδοτημένα πρόσωπα, καθώς και ο

[17] φορείς, χαρακτηρίζονται οι ετεροζυγώτες για υπολειπόμενη αυτοσωματική ασθένεια και μόνο στην

χρόνος διατήρησης «επώνυμου» βιολογικού υλικού. Ο ν. 2472/1997 καλύπτει, σε γενικές γραμμές, το ζήτημα της προστασίας των γενετικών δεδομένων.

5. *Κοινωνικές διακρίσεις κι ελευθερία της έρευνας*

α) Σκόπιμη θα ήταν η επεξεργασία ενημερωτικών και εκπαιδευτικών προγραμμάτων με σκοπό την κατανόηση της γενετικής έρευνας από το ευρύ κοινό και την προώθηση του κοινωνικού διαλόγου, στη βάση των αρχών που προαναφέρθηκαν (Μέρος Τρίτο, Β 5).

β) Θα πρέπει, επίσης, να εξετασθεί ειδικά η καθιέρωση μιας διαδικασίας προηγούμενου ελέγχου και έγκρισης ερευνητικών προγραμμάτων σε πληθυσμιακές ομάδες από εξουσιοδοτημένες σχετικά επιτροπές βιοηθικής (Research Ethics Committees).

περίπτωση των ετεροζυγωτών για φυλοσύνδετη ασθένεια γυναικών.

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. C. Lee (2001): *SNP mapping of complex diseases*, forthcoming in Trends in Genetics
2. National health and Medical Research Council (2000): *Ethical aspects of human genetic testing: An information paper*, Australia
3. The Wellcome Trust (1999): *The use of biological sample collections and Medical Information in Human Genetics Research*, UK
4. Steering Committee on Bioethics (1997): *Working Party on Human Genetics*, Council of Europe
5. Nuffield Council of Bioethics (1997): *Genetic screening ethical issues*, UK, 4th edition
6. Danish Medical Research Council (1996): *Biobanks*
7. Ισμ. Κριάρη – Κατράνη (1999): *Γενετική Τεχνολογία και Θεμελιώδη Δικαιώματα*, Αθήνα – Θεσσαλονίκη
8. D. Crosby (2000), *Protection of Genetic Information. An International Comparison*, London
9. Opinion of the European Group on Ethics in Science and New Technologies No 6 on *Prenatal Diagnosis* (1996)
10. Opinion of the European Group on Ethics in Science and New Technologies No 13 on *Ethical Issues of Healthcare in the Information Society* (1999)
11. *Citizens Rights and New Technologies*: A European Challenge. Report of the European Group on Ethics in Science and New Technologies on the Charter on Fundamental Rights related to technological innovation, Brussels (2000)
12. 6th Session of the IBC of UNESCO (1999, Oct. 7 - 13): *Report on Confidentiality and Genetic Data*, Vol. I, Morocco
13. Jungest E.T. (1998): Group identity and human diversity, keeping biology straight from culture. *Am.J.Hum.Genet*. 63: 673-677
14. Reilly P.R. (1998): Rethinking risks to human subjects in genetic research. *Am.J.Hum.Genet. 63: 682-685*
15. Greely H.T. (2001): Informed consent and other ethical issues in human population genetics. *Annu.Rev.Genet. 35: 785-800*