

ΕΚΘΕΣΗ

Για τα γενετικά δεδομένα στην ιδιωτική ασφάλιση

Εισηγητές: Τ. Βιδάλης, Α.Α. Χάγερ-Θεοδορίδου

Συνεργασία: Γ. Μανιάτης

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;

Η παρούσα έκθεση επιχειρεί να αναλύσει, κατά το δυνατόν, τις πτυχές αυτών των ερωτημάτων, ώστε να προετοιμάσει μια σχετική Εισήγηση της Επιτροπής. Στο πρώτο κεφάλαιο θα προσεγγίσουμε το ζήτημα της προβλεπτικής αξίας των γενετικών δεδομένων, με αναφορά σε παραδείγματα ασθενειών. Στο δεύτερο κεφάλαιο, θα εξετάσουμε τα ηθικά προβλήματα που τίθενται. Στο τρίτο κεφάλαιο θα παρουσιάσουμε τη νομική διάσταση του ζητήματος, όπου ήδη έχουμε και περιπτώσεις ειδικών νομοθετικών ρυθμίσεων.

1. ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΕΨΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ

A. Εισαγωγή

Το 1999 η Ομάδα Εργασίας για τις Γενετικές Αναλύσεις (Task Force for Genetic Testing) κατέληξε στον ακόλουθο ορισμό:

Γενετικές θεωρούνται «οποιοσδήποτε εξετάσεις DNA, RNA, χρωμοσωμικές, πρωτεϊνικές ή αναλύσεις ορισμένων μεταβολιτών που οδηγούν στην ανίχνευση κληρονομούμενων γονοτύπων που συνδέονται με ασθένειες, μεταλλάξεων, φαινοτύπων ή καρυστύπων και διεξάγονται για ιατρικούς λόγους» (Burke W, 2002 και Holtzman NA and Watson MS, 1999).

Ο ορισμός αυτός είναι αρκετά γενικός και επιδέχεται διαφορετικές ερμηνείες. Ιδιαίτερα με την πρόοδο της γενετικής επιστήμης τα όρια μεταβάλλονται. Στο νομοσχέδιο GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act, βλέπε 3B) των ΗΠΑ, σχετικά με τις γενετικές διακρίσεις, γίνεται ειδική μνεία στο ποιες εξετάσεις δεν θεωρούνται γενετικές και αυτές είναι: 'η ανάλυση πρωτεϊνών ή μεταβολιτών που δεν ανιχνεύουν γονότυπους, μεταλλάξεις ή χρωμοσωματικές αλλαγές' ή που 'συνδέονται άμεσα με μια εκδηλωμένη ασθένεια, ανωμαλία ή παθολογική κατάσταση που μπορεί να διαπιστωθεί από έναν επιστήμονα της υγείας, με κατάλληλη εκπαίδευση και εμπειρία στο οικείο ιατρικό πεδίο'. Με βάση τον ορισμό των γενετικών εξετάσεων, γενετικά δεδομένα (ή γενετικές πληροφορίες) ενός προσώπου θεωρούνται αυτά που προκύπτουν από τις γενετικές εξετάσεις. Όμως και εδώ τα όρια είναι ασαφή, καθώς κάποιες πηγές, όπως το νομοσχέδιο GINA, συμπεριλαμβάνουν στα γενετικά δεδομένα και τα αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων ή την εκδήλωση γενετικών παθήσεων σε μέλη της οικογενείας του προσώπου.

Γενετικές εξετάσεις διεξάγονται για πολλούς λόγους όπως η διάγνωση συμπτωμάτων, ήδη εκδηλωμένων παθήσεων, ο προγεννητικός έλεγχος και ο καθορισμός γενετικής προδιάθεσης. Οι δύο πρώτες εφαρμογές δεν αφορούν το θέμα της έκθεσης. Εδώ μας ενδιαφέρουν γενετικές αναλύσεις που πιθανολογούν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης ασθενειών σε υγιή, ασυμπτωματικά, άτομα. Οι γενετικές εξετάσεις είναι επίσης εξαιρετικά χρήσιμες στα πλαίσια της φαρμακογενετικής και της προσωπικής ιατρικής¹.

¹ Βλέπε § 1(Γ): Αξία των γενετικών πληροφοριών στην ατομική υγεία και πρόοδο της επιστήμης και το μέλλον των γενετικών αναλύσεων.

Γενετικά και περιβαλλοντικά αίτια αλληλεπιδρούν για την εκδήλωση ασθενειών και παθήσεων δημιουργώντας ένα συνεχές φάσμα (εικόνα 1) όπου στο ένα του άκρο βρίσκονται οι παθήσεις που συνήθως αναφέρονται ως γενετικές ή κληρονομικές, με αποκλειστικά ή κυρίως γενετικά αίτια (όπως η μεσογειακή αναιμία) και στο άλλο παθήσεις με αποκλειστικά περιβαλλοντικά (εξωγενή) αίτια (όπως τα τραύματα). Τα αίτια των περισσότερων ανθρωπίνων παθήσεων όμως βρίσκονται κάπου ενδιάμεσα, δηλαδή ένας συνδυασμός γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων οδηγούν κατά περίπτωση στην εμφάνιση νόσων, όπως ο διαβήτης και καρδιαγγειακές παθήσεις.

Οι γενετικές ασθένειες ανάλογα με τη γενετική τους βάση κατατάσσονται σε (i) μονογονιδιακές², (ii) πολυγονιδιακές³ και (iii) μιτοχονδριακές⁴ (Human Genome Project Information⁵). Η νοσογόνος μετάλλαξη ενός γονιδίου μπορεί να είναι επικρατής ή υπολειπόμενη, εάν για την εμφάνιση της πάθησης απαιτείται η παρουσία ενός ή δύο μεταλλαγμένων αλληλομόρφων αντίστοιχα. Τέλος, η πιθανότητα εμφάνισης της πάθησης εξαρτάται από τη *διεισδυτικότητα*⁶ του αλληλομόρφου. Η αξιολόγηση των γενετικών εξετάσεων εξαρτάται άμεσα από την κατηγορία στην οποία ανήκει η υπό εξέταση γενετική πάθηση. Γενικότερα, η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων γενετικών εξετάσεων για μονογονιδιακές παθήσεις είναι πιο απλή από αυτή των πολυπαραγοντικών.

Από το σύνολο των γενετικών ασθενειών αυτές που αφορούν στο θέμα της παρούσας έκθεσης είναι αυτές που εκδηλώνονται μετά την αναζήτηση ασφάλισης επομένως κατά κανόνα μετά τη βρεφική ηλικία. Δυνητικά ενδιαφέρουσες γενετικές εξετάσεις στην ασφάλιση ασθενειών και ζωής είναι αυτές που μπορούν να συμβάλουν στον υπολογισμό του ασφαλιστικού κινδύνου δηλαδή αυτές που μπορούν να ανιχνεύσουν μεταλλάξεις με καλά τεκμηριωμένη συσχέτιση με συγκεκριμένη(ες) πάθηση(εις) και γνωστή διεισδυτικότητα, ώστε με βάση το αποτέλεσμα της γενετικής εξέτασης να είναι δυνατός ο υπολογισμός της πιθανότητας εμφάνισης της πάθησης.

² Προκαλούνται από τη νοσογόνο μετάλλαξη ενός μόνο γονιδίου, π.χ. χορεία του Huntington, κυστική ίνωση, σύνδρομο του Marfan κ.α.

³ Πολλά γονίδια εμπλέκονται στην εμφάνιση της ασθένειας, π.χ. Alzheimer, διαβήτης, αρθρίτιδες κ.α.

⁴ Μεταλλάξεις σε μη χρωμοσωμικό DNA των μιτοχονδρίων.

⁵ http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/home.shtml

⁶ Η διεισδυτικότητα μπορεί να είναι πλήρης, εάν όλοι οι φορείς νοσογόνων αλληλομόρφων εμφανίζουν την ασθένεια ή μερική όταν μόνο ένα ποσοστό των φορέων νοσούν.

Σύμφωνα με το έγκυρο δίκτυο GeneTests, σήμερα (στοιχεία ακριβή στις 4/10/2007) υπάρχουν 1.175 γενετικές δοκιμασίες που χρησιμοποιούνται κλινικά και 282 σε ερευνητικό στάδιο για 1.457 παθήσεις. Η διαδικτυακή βάση δεδομένων Genes and Disease του NCBI⁷ παρέχει πληροφορίες για την συσχέτιση ενός ή περισσοτέρων γονιδίων με 84 ομάδες παθήσεων (πίνακας 1) ενώ υπάρχουν πάνω από 6.000 μονογονιδιακές διαταραχές που εμφανίζονται συνολικά σε περίπου 1 στις 200 γεννήσεις (Human Genome Project Information). Από τις διαθέσιμες γενετικές εξετάσεις, προγνωστικές υπάρχουν για 61 συνολικά νόσους. Ο πίνακας 2 περιλαμβάνει ενδεικτικά στοιχεία για κάποιες από τις πιο διαδεδομένες εξ αυτών. Οι διαθέσιμες γενετικές εξετάσεις που ανήκουν στην κατηγορία των προγνωστικών κατατάσσονται περαιτέρω με βάση τη διεισδυτικότητα των μεταλλάξεων που σχετίζονται με μια συγκεκριμένη πάθηση, στις προσυμπτωματικές και τις εξετάσεις προδιάθεσης (McPherson E, 2006).

Στην πρώτη κατηγορία ανήκουν αναλύσεις που ανιχνεύουν μεταλλάξεις που έχουν πλήρη διεισδυτικότητα, δηλαδή είναι βέβαιη η εμφάνιση της πάθησης σε φορείς νοσογόνων μεταλλάξεων, όπως για παράδειγμα η γενετική εξέταση για τη χορεία του Huntington. Στη δεύτερη κατηγορία ανήκουν αναλύσεις που ανιχνεύουν μεταλλάξεις με χαμηλή διεισδυτικότητα. Φορείς τέτοιων μεταλλάξεων δεν είναι βέβαιο ότι θα ασθενήσουν αλλά έχουν υψηλότερη προδιάθεση σε σύγκριση με το γενικότερο πληθυσμό. Στην κατηγορία αυτή ανήκουν αναλύσεις για προδιάθεση σε καρκινικές παθήσεις. Στην περίπτωση αυτή, εάν το αποτέλεσμα της ανάλυσης είναι θετικό, τότε αυτό συνεπάγεται την ανάγκη για συχνότερες εξετάσεις και, εάν είναι αρνητικό, τότε η πιθανότητα εμφάνισης της πάθησης είναι η ίδια με αυτή του γενικού πληθυσμού, όχι μηδενική. Ενδεικτικά αναφέρουμε παραδείγματα γενετικών αναλύσεων που ανήκουν και στις δύο κατηγορίες.

i. Χορεία του Huntington

Η Χορεία του Huntington είναι μια νευροεκφυλιστική πάθηση που εμφανίζεται με συχνότητα 3-7 στις 100.000 σε πληθυσμούς δυτικό-ευρωπαϊκής καταγωγής (εκτός της Φινλανδικής). Η συχνότητα είναι σημαντικά μειωμένη στην Ιαπωνία, την Κίνα και στους μαύρους Αφρικανούς (Warby, Graham and Hayden, πίνακας 2). Το γονίδιο που εμπλέκεται

⁷ Διαδικτυακή βάση δεδομένων που συγκεντρώνει πληροφορίες για γενετικές αναλύσεις και χρηματοδοτείται από τα Αμερικανικά Εθνικά Ινστιτούτα Υγείας (National Institutes of Health, NIH) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

στην ασθένεια αυτή είναι το HD (IT15). Η κληρονομικότητα της Χορείας είναι αυτοσωματική⁸ και κυρίαρχη. Η διαθέσιμη γενετική δοκιμασία ανιχνεύει τα αλληλόμορφα του γονιδίου HD⁹ στο εξεταζόμενο άτομο.

Στην περίπτωση της Χορείας του Huntington η γενετική εξέταση μπορεί να απαντήσει με σχεδόν βεβαιότητα στο εάν ένα άτομο, με σχετικό οικογενειακό ιστορικό, θα νοσήσει ή όχι. Η διαθέσιμη γενετική εξέταση ανιχνεύει με ακρίβεια 100% τους νοσογόνους αλληλομόρφους. Δεν μπορεί όμως να προβλέψει με βεβαιότητα σε ποια στιγμή της ζωής του φορέα θα εμφανισθεί η νόσος. Καθώς δεν υπάρχει, επί του παρόντος, θεραπεία για την πάθηση αυτή η ταυτοποίηση ενός ατόμου ως φορέα δεν έχει προφυλακτική αξία.

ii. *Πρώιμο Οικογενειακό Alzheimer (Early Onset Familial Alzheimer, EOFAD)*

Το Πρώιμο, όπως και το κοινό Alzheimer, είναι μια μορφή άνοιας αργής εξέλιξης που όμως εκδηλώνεται πριν την ηλικία των 65 ετών και αποτελεί λιγότερο από 3% του συνολικού αριθμού των περιπτώσεων Alzheimer (Bird, 2007, πίνακας 2). Η γενετική συσχέτιση της ασθένειας φαίνεται να είναι ισχυρή καθώς από το σύνολο των περιπτώσεων πρώιμου Alzheimer το 61% των ασθενών είχαν σχετικό οικογενειακό ιστορικό και 13% είχαν συγγενείς σε τρεις γενιές που είχαν νοσήσει. Το πρώιμο Alzheimer εκδηλώνεται με συχνότητα 41.2 στις 100.000 πληθυσμού ηλικίας 40-59.

Έχουν ταυτοποιηθεί τρία εμπλεκόμενα γονίδια, τα PSEN1, PSEN2, APP (πίνακας 2) και σε όλες τις περιπτώσεις η κληρονομικότητα του EOFAD είναι αυτοσωματική και επικρατής. Έχουν αναπτυχθεί γενετικές εξετάσεις, που χρησιμοποιούνται κλινικά, για την ανίχνευση νοσογόνων μεταλλάξεων και για τα τρία αυτά γονίδια. Το υψηλότερο ποσοστό θετικού αποτελέσματος σε πάσχοντες από EOFAD εμφανίζουν οι εξετάσεις που ανιχνεύουν μεταλλάξεις στο γονίδιο PSEN1. Η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων των γενετικών αναλύσεων για το EOFAD δεν είναι το ίδιο απλή με αυτή για τη χορεία του Huntington καθώς οι διαθέσιμες εξετάσεις δεν ανιχνεύουν όλες τις μεταλλάξεις και υπάρχουν πάσχοντες

⁸ Το γονίδιο που εμπλέκεται στην ασθένεια βρίσκεται σε αυτοσωματικό, μη φυλετικό, χρωμόσωμα. Επομένως δεν υπάρχει διαφοροποίηση στην κληρονομικότητα μεταξύ των δύο φύλων. Βλέπε έκθεση για τα γενετικά δεδομένα

⁹ Η εξέταση βασίζεται στην ανάλυση DNA με τη μέθοδο της PCR ή και του υβριδισμού κατά Southern και τον προσδιορισμό του αριθμού των επαναλήψεων μιας τριπλέτας νουκλεοτιδίων. Η νοσογένεια του αλληλομόρφου εξαρτάται από τον αριθμό των επαναλήψεων. Τα αλληλόμορφα του HD κατατάσσονται σε τρεις κατηγορίες: φυσιολογικά, ενδιάμεσα και νοσογόνα.

για τους οποίους η ανάλυση δίνει αρνητικό αποτέλεσμα. Η διεισδυτικότητα όμως των γνωστών μεταλλάξεων του γονιδίου PSEN1 (AD3) είναι πλήρης και αυτή των μεταλλάξεων του PSEN2 (AD4) είναι 95%, δηλαδή εάν ανιχνευθεί μία από τις νοσογόνες μεταλλάξεις σε κάποιον υγιή φορέα είναι σχεδόν βέβαιη η εμφάνιση της ασθένειας.

iii. BRCA1 και BRCA2 Κληρονομικός Καρκίνος Μαστού/Ωοθηκών

Μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 έχει βρεθεί ότι προκαλούν προδιάθεση για την ανάπτυξη καρκίνου του μαστού, των ωοθηκών, του προστάτη ή και άλλων (Pertucelli et al., 2007, πίνακας 2). Υπάρχουν γενετικές εξετάσεις για την ανίχνευση μεταλλάξεων σε αυτά τα γονίδια αλλά η χρησιμότητα της εξέτασης και η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων είναι πολύπλοκη, ακόμα περισσότερο από την περίπτωση του EOFAD που προαναφέρθηκε. Λόγω της ύπαρξης πληθώρας νοσογόνων μεταλλάξεων και για τα δύο γονίδια δεν υπάρχει μια εξέταση που να τις ανιχνεύει όλες.

Για ένα υγιές άτομο που έχει οικογενειακό ιστορικό καρκίνων αυτής της κατηγορίας είναι σημαντικό να είναι γνωστή η συγκεκριμένη μετάλλαξη που υπήρχε στα άτομα της οικογένειας που εκδήλωσαν καρκίνο. Ο υπολογισμός της διεισδυτικότητας των μεταλλάξεων των γονιδίων BRCA1 και BRCA2 δεν είναι απλός, καθώς διαφορετικές μεταλλάξεις έχουν διαφορετική διεισδυτικότητα και η πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου διαφέρει και σε διαφορετικές ηλικιακές ομάδες. Ενδεικτικά η πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου του μαστού στην περίπτωση μεταλλάξεων του BRCA1 κυμαίνεται από 3.2% (στην ηλικία των 30 ετών) σε 85% (στην ηλικία των 70 ετών). Ανάλογα είναι και τα ποσοστά για μεταλλάξεις στο BRCA2.

Τα ποσοστά εκδήλωσης καρκίνου των ωοθηκών είναι χαμηλότερα. Ενδεικτικό της πολυπλοκότητας της αξιολόγησης των αποτελεσμάτων είναι ότι υπάρχουν διάφορα μοντέλα υπολογισμού της πιθανότητας εμφάνισης καρκίνων στην περίπτωση ανίχνευσης νοσογόνων μεταλλάξεων που διαφέρουν σημαντικά ως προς την πρόβλεψή τους. Ένα άλλο σημαντικό στοιχείο είναι ότι αρνητικό αποτέλεσμα της γενετικής εξέτασης δεν σημαίνει σε καμία περίπτωση εξασφάλιση ότι οι ενδιαφερόμενοι δεν θα εμφανίσουν τους συγκεκριμένους καρκίνους, αλλά ότι ο κίνδυνος εμφάνισης δεν είναι υψηλότερος σε σχέση με το γενικό πληθυσμό. Τέλος, θετικό αποτέλεσμα σε υγιές άτομο σημαίνει στην πράξη ότι το άτομο αυτό θα πρέπει να υποβάλλεται σε συχνότερες εξετάσεις, αλλά δεν διαφοροποιεί τη θεραπευτική αγωγή που θα ακολουθηθεί στην περίπτωση εμφάνισης καρκίνου.

Συνοψίζοντας, η εξέταση για μεταλλάξεις των γονιδίων BRCA1/2 είναι πολύπλοκη και απαιτείται ιδιαίτερη προσοχή τόσο στην επιλογή της μεθόδου ανίχνευσης όσο και στην αξιολόγηση του αποτελέσματος.

Συμπερασματικά, παρά το γεγονός ότι οι περισσότερες γενετικές εξετάσεις δεν μπορούν να προβλέψουν με βεβαιότητα την εμφάνιση μιας γενετικής ασθένειας, έχουν υψηλή προφυλακτική αξία για τους εξεταζόμενους. Για παράδειγμα με τη διαπίστωση γενετικής προδιάθεσης για την εμφάνιση καρκίνων μπορεί να προστατευθεί η υγεία ενός ατόμου με τη διενέργεια συχνών ιατρικών εξετάσεων και τον έγκαιρο εντοπισμό και αντιμετώπιση πιθανών όγκων. Είναι διαπιστωμένο ότι η έγκαιρη διάγνωση μπορεί να αποβεί σωτήρια σε τέτοιες καταστάσεις.

B. Εργαστήρια γενετικών αναλύσεων

Παγκοσμίως, υπάρχουν τουλάχιστον 611 πιστοποιημένα εργαστήρια γενετικής που είναι εγγεγραμμένα στο έγκυρο δίκτυο GeneTest. Στην Ελλάδα λειτουργεί ένα πιστοποιημένο εργαστήριο γενετικής. Στη χώρα μας όμως λειτουργούν και άλλα εργαστήρια, δημόσια και ιδιωτικά, που διενεργούν γενετικές αναλύσεις, χωρίς όμως να έχουν πιστοποίηση ISO καθώς δεν υπάρχει νομοθετική ρύθμιση που να απαγορεύει τη λειτουργία μη πιστοποιημένων εργαστηρίων¹⁰.

Με την αλματώδη ανάπτυξη νέων γενετικών εξετάσεων, την ίδρυση ολοένα και περισσότερων εργαστηρίων που διενεργούν αυτές τις αναλύσεις (εικόνα 2) και τη διευρυμένη εφαρμογή της γενετικής επιστήμης στην ιατρική γίνεται επιτακτική η ανάγκη εξασφάλισης της ποιότητας των υπηρεσιών των εργαστηρίων γενετικής. Υπάρχουν διεθνείς κανονισμοί πιστοποίησης που ρυθμίζουν τη λειτουργία των πιστοποιημένων εργαστηρίων γενετικής. Μεταξύ άλλων παράγοντες ποιότητας στη διενέργεια των αναλύσεων, που ρυθμίζονται από τα σχετικά ISO, είναι η εγκυρότητα των μεθόδων, η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων από ειδικούς και η ύπαρξη δικλίδων ασφαλείας ως προς τη διασφάλιση των ατομικών δικαιωμάτων των εξεταζομένων. Αναλυτικότερα ως προς το τελευταίο ζήτημα, με τους κανονισμούς της πιστοποίησης διασφαλίζεται ότι γενετικές αναλύσεις γίνονται μετά από σχετικό παραπεμπτικό από τον θεράποντα ιατρό, με τη σύμφωνη γνώμη του ενδιαφερομένου

¹⁰ Υπήρξε σχετική γνωμάτευση προς το Υπουργείο Υγείας για τη λειτουργία των εργαστηρίων γενετικής από την Επιτροπή Γενετικής που λειτούργησε το 2005-06 για συγκεκριμένο έργο.

και μετά από την πλήρη ενημέρωσή του από αρμόδιους επιστήμονες για τις συνέπειες των αποτελεσμάτων για τους ίδιους και την οικογένειά τους. Επίσης διασφαλίζεται η ανωνυμία των δειγμάτων και η εχεμύθεια του προσωπικού. Χωρίς πιστοποίηση ή άλλη ρύθμιση της λειτουργίας των εργαστηρίων δεν υπάρχει εξασφάλιση της εγκυρότητας και προστασία των αποτελεσμάτων.

Γ. Αξία των γενετικών πληροφοριών στην ατομική υγεία και πρόοδο της επιστήμης και το μέλλον των γενετικών αναλύσεων

Με την ανάπτυξη κλάδων της γενετικής επιστήμης όπως η φαρμακογενετική και η προσωπική γενετική οι γενετικές πληροφορίες αποκτούν όλο και μεγαλύτερη σημασία. Τόσο η προσωπική γενετική όσο και η φαρμακογενετική βοηθούν στην πρόβλεψη της ευαισθησίας ενός ατόμου σε περιβαλλοντικούς παράγοντες, ανταπόκριση ή όχι σε συγκεκριμένη θεραπευτική, φαρμακευτική ή άλλη, αγωγή κ.α.

Η φαρμακογενετική χρησιμοποιεί τη συσχέτιση μεταξύ της δράσης φαρμάκων και γενετικών δεικτών για την ανάπτυξη γενετικών αναλύσεων που να χρησιμεύουν στην αποτελεσματικότερη διάγνωση και θεραπεία (Goldman BR, 2005). Για παράδειγμα, γενετικές πληροφορίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν ώστε να καθοριστεί η καταλληλότερη θεραπευτική αγωγή σε διάφορες περιπτώσεις καρκίνου. Αξίζει εδώ να σημειωθεί ότι η περίπτωση της φαρμακογενετικής είναι ένα παράδειγμα όπου η χρήση των γενετικών εξετάσεων είναι επικερδής τόσο για τους ασφαλισμένους όσο και για τους ασφαλιστικούς φορείς καθώς με τις κατάλληλες γενετικές πληροφορίες μπορεί να εξοικονομηθεί χρόνος και έξοδα με την εφαρμογή εξατομικευμένης θεραπείας με βάση τα αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων. Επομένως, σε αυτή την περίπτωση, αποφυγή γενετικών εξετάσεων για το φόβο άρνησης ασφάλισης, μπορεί να αποβεί επιζήμια τόσο για τον ασφαλισμένο όσο και για τον ασφαλιστή.

Επί του παρόντος πολλές από τις εφαρμογές της γενετικής στην ιατρική καθημερινότητα φαντάζουν σαν μια πιθανότητα του μακρινού μέλλοντος αλλά, οι εξελίξεις πιστεύεται ότι θα είναι ραγδαίες. Το ύψος των χρηματοδοτήσεων για την έρευνα στη γενετική του ανθρώπου μαρτυρεί το μέγεθος των προσδοκιών για οφέλη στη δημόσια υγεία. Είναι σημαντικό λοιπόν η πρόοδος της επιστήμης να ωφελήσει το σύνολο της κοινωνίας και να μην αποτρέπονται οι ενδιαφερόμενοι από τη διενέργεια εξετάσεων από μη ιατρικούς λόγους, όπως ο φόβος αποκλεισμού τους από την ασφάλιση.

Ενδεικτικά, όσον αφορά την ταχύτητα των εξελίξεων, αναφέρουμε ότι τόσο το κόστος όσο και ο απαιτούμενος χρόνος για την αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος έχει μειωθεί θεαματικά τα τελευταία 15 χρόνια από τα 4 δισεκατομμύρια στα 2 εκατομμύρια δολάρια. Σημαντική προσπάθεια καταβάλλεται διεθνώς ώστε το κόστος να μειωθεί ακόμα περισσότερο, σε λιγότερο από 1.000 δολάρια¹¹, ώστε να είναι πρακτικά εφικτή η διαδεδομένη αποκωδικοποίηση του γονιδιώματος ασθενών ή μη. Μια τέτοια εξέλιξη θα μπορούσε να οδηγήσει σε σημαντικές ανακαλύψεις από τη συγκριτική μελέτη γονιδιωμάτων¹².

Οι γενετικές πληροφορίες μπορούν να οδηγήσουν σε επανάσταση στην ιατρική πρακτική και είναι σημαντικό να μην αποτρέπεται το κοινό από τη διενέργεια προληπτικών γενετικών εξετάσεων, ενδεχομένως πολύ σημαντικών για την προσωπική υγεία. Πιστεύεται από πολλούς ότι η ενδεχόμενη χρήση γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση (αλλά και στην εργασία) αποτρέπει πολλούς πολίτες όχι μόνο από το να εξετάζονται αλλά και από το να συμμετέχουν στην έρευνα, θέση με την οποία συντάσσονται οι συντάκτες της έγκυρης επιστημονικής επιθεώρησης *Nature Genetics* (editorial, 39:2, Feb 2007) και στην οποία βασίζουν την υποστήριξή τους για το νομοσχέδιο GINA που απαγορεύει τη χρήση των γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση. Για το σκοπό αυτό απαραίτητη είναι η συνεχής ενημέρωση του κοινού για τις νέες εξελίξεις στον τομέα της γενετικής ώστε να μη δημιουργούνται αβάσιμοι φόβοι αλλά και για την ενημερωμένη διεκδίκηση για δίκαιη ρύθμιση της προστασίας των προσωπικών γενετικών δεδομένων, ώστε να μην οδηγούμαστε σε διακρίσεις τόσο στην ασφάλιση ασθενειών και ζωής όσο και σε άλλους τομείς - πέραν του αντικειμένου της παρούσας έκθεσης -, όπως η εργασία.

Δ. Ομάδες υψηλής συχνότητας γενετικών διαταραχών

Η ανάπτυξη της γενετικής επιστήμης και των γενετικών εξετάσεων για συγκεκριμένες ασθένειες επιβεβαίωσε την εμπειρική γνώση για αυξημένη συχνότητα εμφάνισης ορισμένων

¹¹ Η ομάδα του George Church στο Harvard University έχει στόχο την αποκωδικοποίηση του γονιδιώματος 100.000 ανθρώπων σε ένα χρόνο με κόστος λιγότερο από 1000 δολάρια ανά άτομο. Η προσπάθειά τους αυτή γίνεται στα πλαίσια του Personal Genome Project (<http://arep.med.harvard.edu/PGP/>). Επίσης, το X Prize Foundation έχει αναγγείλει το διαγωνισμό Archon Genomics που θα δώσει έπαθλο 10 εκατομμυρίων δολαρίων στην ομάδα που θα καταφέρει πρώτη να αποκωδικοποιήσει το πλήρες γονιδίωμα 100 ανθρώπων σε 10 μέρες με κόστος λιγότερο από 1000 δολάρια ανά γονιδίωμα.

¹² Δείγματα των δυνατοτήτων μιας τέτοιας μεθοδολογίας έχουν δώσει προσπάθειες όπως αυτή του λεγόμενου «πειράματος της Ισλανδίας» όπου γενετικά και άλλα ιατρικά δεδομένα ενός μεγάλου μέρους του πληθυσμού οργανώθηκαν σε μια βάση δεδομένων που διαχειρίζεται η εταιρεία decode (<http://www.decode.com/>) μετά από νομοθετική ρύθμιση. Τα δεδομένα αυτά έχουν οδηγήσει ήδη σε σημαντικές επιστημονικές ανακαλύψεις.

γενετικών διαταραχών σε συγκεκριμένες γεωγραφικές ή φυλετικές ομάδες. Τέτοια παραδείγματα είναι η μεσογειακή αναιμία, που εμφανίζει υψηλότερη συχνότητα σε άτομα καταγωγής από την Ανατολική Μεσόγειο, την Αφρική και την Ασία¹³ και διάφορες παθήσεις με υψηλή συχνότητα σε άτομα με καταγωγή Εβραϊκή-Ασκενάζι όπως BRCA1/2 καρκίνος του μαστού/ωοθηκών. Σημειωτέον ότι υπάρχει γενετική εξέταση που εξετάζει ένα φάσμα γενετικών διαταραχών που απαντώνται με μεγαλύτερη συχνότητα σε άτομα με καταγωγή Εβραϊκή-Ασκενάζι¹⁴.

Η ανάπτυξη γενετικών εξετάσεων μπορεί να βοηθήσει στην έγκαιρη και ακριβή διάγνωση γενετικών παθήσεων με καλύτερη δυνατότητα διαχείρισης ή και θεραπείας. Εκτός όμως από τα ιατρικά πλεονεκτήματα αυξάνει και ο κίνδυνος διακρίσεων εις βάρος των φυλετικών αυτών ομάδων. Παραδείγματα τέτοιων διακρίσεων είχαν εμφανισθεί παραδείγματος χάριν στις ΗΠΑ όπου τη δεκαετία του '70 Αμερικανοί Αφρικανικής καταγωγής που ήταν φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, δηλαδή ετεροζυγώτες και όχι ασθενείς, είτε στερούνταν τη δυνατότητα ασφάλισης υγείας είτε επιβαρύνονταν με αυξημένα ασφάλιστρα (Rothenberg KH and Terry SF, 2002 και Andrews L, 1987). Σήμερα η εξέταση είναι προαιρετική και η περίπτωση αυτή “γενετικής” διάκρισης και στιγματισμού αναφέρεται σαν παράδειγμα προς αποφυγή στα ευρήματα του Αμερικανικού Νομοσχεδίου GINA. Στο μέλλον είναι πιθανό, εάν δεν υπάρξει σχετική ρύθμιση, άτομα που ανήκουν σε ομάδες υψηλής συχνότητας μιας ή περισσοτέρων γενετικών διαταραχών να υποχρεώνονται να υποβάλλονται σε γενετικές εξετάσεις πριν την ασφάλιση.

E. Γενετικές διακρίσεις στην ασφάλιση

Ο όρος ‘γενετικές διακρίσεις’ δεν έχει ένα σαφή ορισμό (Geetter, 2002). Στον τομέα της ασφάλισης ‘γενετική διάκριση’ θεωρείται οποιασδήποτε μορφής διαφορετική αντιμετώπιση των υποψήφιων να ασφαλισθούν ή των ήδη ασφαλισμένων, με βάση τη γενετική τους υπόσταση. Πρακτικά, γενετικές διακρίσεις στην ασφάλιση εκδηλώνονται είτε με την άρνηση της ασφάλισης είτε με την επιβολή υψηλότερων ασφαλίσεων. Μια άλλη μορφή διάκρισης είναι η άρνηση καταβολής αποζημίωσης (Pfeffer et al., 2003).

Στην ιδιωτική ασφάλιση ασθενειών, και ειδικότερα στην ατομική ασφάλιση (κατ’ αντιδιαστολή προς την ομαδική ασφάλιση που διέπεται από διαφορετικούς κανόνες), είναι

¹³ Περιοχές όπου η ελονοσία είναι ή ήταν ενδημική.

¹⁴ <http://www.diagnogene.com/temp.php?page=laboratory<est=jew>

παραδεκτές διακρίσεις των ασφαλισμένων με βάση το ατομικό ιατρικό τους ιστορικό και γενικότερα τον βαθμό του «ασφαλιστικού κινδύνου» που παρουσιάζουν για τον ασφαλιστή. Η αποδοχή των διακρίσεων αυτών πηγάζει από τον προαιρετικό χαρακτήρα της ιδιωτικής ασφάλισης υγείας, την ύπαρξη της δημόσιας ασφάλισης και κυρίως την παραδοχή ότι η ιδιωτική ασφάλιση υγείας διέπεται από την αρχή της ανταποδοτικότητας (και όχι την αρχή της κοινωνικής αλληλεγγύης που διέπει τη δημόσια ασφάλιση υγείας).

Σε αυτό το σημείο θα πρέπει να σημειωθεί ότι οι συνθήκες στην ιδιωτική ασφάλιση ασθενειών παρουσιάζουν σημαντικές διαφορές μεταξύ των χωρών που έχουν ανεπτυγμένη δημόσια ασφάλιση, όπως συμβαίνει στις περισσότερες ευρωπαϊκές χώρες, όπου συνεπώς η ιδιωτική ασφάλιση παίζει ένα κυρίως επικουρικό ρόλο, και σε χώρες όπως οι ΗΠΑ όπου δεν υπάρχει δημόσια ασφάλιση υγείας και η ιδιωτική καλείται να καλύψει εξ ολοκλήρου τις ανάγκες των πολιτών.

Σε σχέση με τις γενετικές διακρίσεις προκύπτουν τρία κύρια ζητήματα:

- (i) Εάν γίνονται σήμερα γενετικές διακρίσεις στην ασφάλιση ασθενειών στη χώρα μας αλλά και διεθνώς.
- (ii) Εάν υπάρχει σημαντική πιθανότητα για γενετικές διακρίσεις στο μέλλον.
- (iii) Κατά πόσο διαφέρουν οι γενετικές διακρίσεις από τις ιατρικές διακρίσεις που αποτελούν σήμερα αποδεκτό και θεμιτό μέσο υπολογισμού του ασφαλιστικού κινδύνου.

Στοιχεία για γενετικές διακρίσεις στην Ελλάδα δεν υπάρχουν, καθώς δεν έχουν διεξαχθεί σχετικές έρευνες. Στη διεθνή βιβλιογραφία έχουν καταγραφεί περιπτώσεις διακρίσεων (Low et al., 1998; Pfeffer et al., 2003), ενώ κάποιες πηγές θεωρούν ότι το πρόβλημα των γενετικών διακρίσεων δεν είναι επί του παρόντος υπαρκτό αλλά ένας θεωρητικός κίνδυνος (Hall and Rich, 2000). Στην πραγματικότητα η καταγραφή γενετικών διακρίσεων είναι πολύ δύσκολη, καθώς δύσκολη είναι η ταυτοποίηση και η πρόσβαση σε άτομα ή ομάδες υψηλού κινδύνου. Μια ακόμη δυσκολία σχετικών ερευνών είναι η υποκειμενικότητα ενίοτε της αξιολόγησης των διακρίσεων, καθώς κάποιες περιπτώσεις μπορεί να εκληφθούν λανθασμένα ως διακρίσεις και το αντίστροφο. Πάντως, ακόμη και κάποιοι συγγραφείς που συμπεραίνουν ότι το πρόβλημα των γενετικών διακρίσεων δεν είναι υπαρκτό, καταλήγουν στο συμπέρασμα ότι η ύπαρξη απαγορευτικών νόμων ή/και ο γενικότερος κοινωνικός διάλογος σχετικά με το θέμα, έχει οδηγήσει σε μια επικρατούσα ‘ηθική’ της μη χρήσης των γενετικών δεδομένων που προκύπτουν από γενετικές εξετάσεις (Hall and Rich, 2000). Ένας άλλος λόγος του περιορισμένου αριθμού αναφερόμενων

διακρίσεων, παρά την έλλειψη νομοθεσίας, ίσως είναι το γεγονός ότι οι περισσότερες γενετικές εξετάσεις είναι σχετικά καινούριες και ακόμα η ισχύς τους δεν έχει αξιολογηθεί από τους ασφαλιστές (underwriters), ώστε να έχει πρακτική αξία η χρήση τους. Τέλος, ενώ υπάρχουν κάποια στοιχεία για το κατά πόσον επηρεάζουν τα γενετικά δεδομένα τη σύναψη ή μη και τους όρους του ασφαλιστικού συμβολαίου, δεν έχει εξεταστεί η περίπτωση διακρίσεων μετά τη σύναψη συμφωνίας, όπως για παράδειγμα προβλήματα στις αποζημιώσεις.

Μεγάλη συζήτηση γίνεται για το κατά πόσον τα γενετικά δεδομένα δικαίως θα πρέπει να έχουν διαφορετική διαχείριση στην ασφάλιση από τα ιατρικά. Κάποιοι υπέρμαχοι της εξαίρεσης των γενετικών δεδομένων από την ασφάλιση υποστηρίζουν ότι είναι άδικο να 'τιμωρείται' κανείς για την γενετική του υπόσταση, δηλαδή για κάτι που δεν μπορεί να αλλάξει. Άλλοι θεωρούν ότι τα γενετικά δεδομένα είναι πιο εύκολο να κατανοηθούν λανθασμένα ή να υπερτιμηθούν σε σχέση με τα ιατρικά δεδομένα και γι' αυτό πρέπει να υφίστανται διαφορετική διαχείριση (Holm, 2007). Αντιθέτως, όσοι υποστηρίζουν ότι τα γενετικά δεδομένα θα πρέπει να έχουν την ίδια μεταχείριση με τα ιατρικά θεωρούν ότι τα πρώτα ούτε υψηλότερη προγνωστική αξία έχουν ούτε είναι περισσότερο προσωπικά και ευαίσθητα δεδομένα από οποιαδήποτε ιατρικά δεδομένα (Ashcroft, 2007).

Ανεξάρτητα από τη θέση που παίρνει κανείς στο παραπάνω ζήτημα, ένα επιπλέον θέμα που προκύπτει είναι το πως διασφαλίζεται η σωστή αξιολόγηση των γενετικών πληροφοριών, ώστε να μη γίνονται «λανθασμένες» κατατάξεις ατόμων σε κατηγορία υψηλού ασφαλιστικού κινδύνου βάσει γενετικών πληροφοριών που κατανοήθηκαν ελλιπώς. Τέτοιες γενετικές διακρίσεις μπορεί να γίνουν, για παράδειγμα, εις βάρος υγιών ατόμων που είναι ετεροζυγωτοί φορείς μεταλλάξεων, οι οποίες μόνο σε ομοζυγωτία οδηγούν σε ασθένεια. Παραδείγματα τέτοιων περιπτώσεων είναι γονείς παιδιών που πάσχουν από κυστική ίνωση και είναι φορείς της υπεύθυνης για τη νόσο μετάλλαξης, αλλά δεν διατρέχουν κανένα κίνδυνο να εμφανίσουν κυστική ίνωση. Στη Μ. Βρετανία έχουν καταγραφεί περιπτώσεις τέτοιων «λανθασμένων» διακρίσεων (Law et al, 1998).

2. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ

Η διενέργεια γενετικών εξετάσεων ή η γνωστοποίηση των αποτελεσμάτων τους στο πλαίσιο της ιδιωτικής ασφάλισης δημιουργεί δύο ιδίως κρίσιμα ερωτήματα βιοηθικής:

α) Δικαιολογείται η γνωστοποίηση αυτή, ως όρος για την ασφάλιση ενός προσώπου, αν σταθμίσουμε αφενός την επιχειρηματική ελευθερία του ασφαλιστή και αφετέρου την ανάγκη προστασίας της προσωπικότητας του ασφαλισμένου, αλλά και την ενδεχόμενη χρησιμότητα των αποτελεσμάτων γι' αυτόν;

β) Υπάρχουν συλλογικά συμφέροντα, πέρα από το ατομικό συμφέρον των δύο μερών, που πρέπει να ληφθούν υπόψη στον προβληματισμό αυτόν;

A. Επιχειρηματικός κίνδυνος και προστασία της προσωπικότητας

1. Γενικά η ιδιωτική ασφάλιση αποτελεί επιχειρηματική δραστηριότητα, που διέπεται από την αρχή της ανταποδοτικότητας. Βασική της ιδέα είναι ο επιμερισμός σε μια κοινότητα ατόμων με παρόμοια πιθανότητα κινδύνου μιας ζημίας που θα ήταν δυσβάστακτη, αν αντιμετωπιζόταν από ένα μόνον άτομο: καταβάλλοντας ασφάλιστρα, περισσότεροι ασφαλισμένοι καλύπτουν τα έξοδα που ο ασφαλιστής θα πρέπει να πληρώσει για ζημία την οποία μπορεί να υποστεί (και για την οποία έχει καλυφθεί) κάποιος από τους εν λόγω ασφαλισμένους. Η ιδέα αυτή προϋποθέτει ότι ο ασφαλιστής αναλαμβάνει και αυτός – όπως οποιοσδήποτε επιχειρηματίας - έναν κίνδυνο από την επέλευση απρόβλεπτων γεγονότων.

Ειδικά στις περιπτώσεις των ασφαλίσεων ζωής και ασθενειών (συμπεριλαμβανομένης της ασφάλισης για επαγγελματική ανικανότητα), ο κίνδυνος του ασφαλιστή συνίσταται στην επέλευση ζημίας στον ασφαλισμένο από ασθένεια ή ατύχημα. Στις περιπτώσεις αυτές, για τον καθορισμό του ύψους των ασφαλίσεων, ο ασφαλιστής βασίζεται σε στατιστικά δεδομένα για την πιθανότητα του κινδύνου, που προκύπτουν από πληθυσμιακές ομάδες με κοινά χαρακτηριστικά (π.χ. φύλο, ηλικία, τρόπο ζωής). Στα δεδομένα αυτά συμπεριλαμβάνονται και πληροφορίες υγείας, τις οποίες ο ασφαλιστής ζητεί από τον ενδιαφερόμενο. Οι πληροφορίες αυτές αντλούνται από το ιατρικό ιστορικό (ατομικό ή/και οικογενειακό), αλλά ενδεχομένως και από νέες ιατρικές εξετάσεις.

Όσο ακριβέστερες είναι οι πληροφορίες τόσο ακριβέστερη είναι και η πρόβλεψη, αντίθετα όσο λιγότερες πληροφορίες έχει ο ασφαλιστής, τόσο ο κίνδυνος που αναλαμβάνει αυξάνεται. Στη δεύτερη περίπτωση, αν η ασφάλιση δεν είναι εντελώς ασύμφορη από επιχειρηματική άποψη, ο ασφαλιστής πάντως θα επιδιώξει να προστατευθεί ανεβάζοντας το ύψος των ασφαλίσεων, λαμβάνοντας υπ' όψη τα στοιχεία του παρελθόντος για αντίστοιχη ομάδα.

2. Αυτός ο αμιγώς οικονομικός υπολογισμός δεν εξαντλεί, ωστόσο, το θέμα, καθώς οι ασφαλίσεις ζωής και ασθενειών δεν εξομοιώνονται με την εμπορευματοποίηση οποιωνδήποτε υπηρεσιών ή αγαθών. Ο λόγος είναι ότι οι πληροφορίες υγείας που ζητεί ο ασφαλιστής, ως ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα, αφορούν τον πυρήνα της προσωπικότητας του ασφαλισμένου. Οποιαδήποτε αθέμιτη γνωστοποίηση ή άλλη επεξεργασία αυτών των πληροφοριών, λόγω του χαρακτήρα τους, είναι ενδεχόμενο να οδηγήσει σε δραστικό περιορισμό των ελευθεριών του υποκειμένου τους, ακόμη και στην προσβολή της ανθρώπινης αξίας του.

Πρέπει εδώ να σημειώσουμε δύο ιδίως επιφυλάξεις, χαρακτηριστικές αυτής της διαφοροποίησης των πληροφοριών υγείας από άλλες πληροφορίες.

ι) Την επιφύλαξη του «δικαιώματος άγνοιας» που διατηρεί το υποκείμενό τους, του δικαιώματος δηλαδή να μην θέλει να πληροφορηθεί δεδομένα που αφορούν την υγεία του, θέλοντας έτσι να διατηρήσει ανεπηρέαστη την προσωπική του ζωή (Nationaler Ethikrat 2007: 28-29). Η γνωστοποίηση αυτών των δεδομένων στον ασφαλιστή, ως αναγκαίος όρος για την κατάρτιση της σύμβασης, αντιστρατεύεται αυτό το δικαίωμα, έτσι ώστε ο ενδιαφερόμενος να είναι αναγκασμένος να επιλέξει είτε την ασφάλιση είτε το δικαίωμα ή, εναλλακτικά, εφ' όσον επιλέξει το δικαίωμα, να υποχρεωθεί να καταβάλει αυξημένα ασφάλιστρα.

ιι) Την επιφύλαξη της διαφύλαξης του ιατρικού απορρήτου, ώστε σοβαρά δεδομένα υγείας να παραμένουν εμπιστευτικά απέναντι σε οποιονδήποτε τρίτο και να μην τεθεί σε κίνδυνο η κοινωνική ζωή του ενδιαφερομένου. Πρόκειται στην ουσία για τον ίδιο τον λόγο της καθιέρωσης του ιατρικού απορρήτου.

3. Με την ανάπτυξη της μοριακής γενετικής, τις δυνατότητες αποκωδικοποίησης του ανθρώπινου γονιδιώματος και τη συνακόλουθη διεύρυνση των εφαρμογών της γενετικής στην ιατρική, η σημασία ιδιαίτερα των γενετικών δεδομένων έχει ξεχωρίσει σε αυτόν τον προβληματισμό.

Επισημαίνεται από πολλούς ότι, με τη γνωστοποίηση γενετικών δεδομένων, το ενδεχόμενο προσβολής της προσωπικότητας του υποκειμένου τους είναι πολύ σοβαρότερο. Καθώς τα γενετικά χαρακτηριστικά του ατόμου είναι κατ' αρχήν αμετάβλητα, ο εντοπισμός απλώς τυχόν προδιαθέσεων στο γονιδίωμα για την εκδήλωση σοβαρών ασθενειών (και όχι μια παρούσα ήδη ασθένεια) μπορεί να οδηγήσει σε δια βίου «στιγματισμό» και τελικά στην

καθιέρωση αθέμιτων κοινωνικών διακρίσεων (Nationaler Ethikrat 2007: 26-27). Στον τομέα της ασφάλισης, οι διακρίσεις αυτές θεωρείται ότι θα εκδηλωθούν με μια κλιμάκωση του ποσού των ασφαλιστών (αντίστοιχη του εντοπισμού ή μη συγκεκριμένων γενετικών προδιαθέσεων). Έτσι, δεν αποκλείεται, αφ' ενός μεν, η μείωση του κόστους της περίθαλψης για άτομα στα οποία δεν εντοπίζονται συγκεκριμένες προδιαθέσεις, αφ' ετέρου όμως, η αύξηση του κόστους για τους υπόλοιπους, ακόμη μάλιστα και η άρνηση των ασφαλιστών να προχωρήσουν σε ασφάλιση ορισμένων ατόμων.

Ο προβληματισμός αυτός καταλήγει να υιοθετεί μια απόλυτη απαγόρευση της γνωστοποίησης γενετικών πληροφοριών στους ασφαλιστές και, βέβαια, πολύ περισσότερο, να αποκλείει τη δυνατότητα αυτοί να απαιτούν τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων ως όρο για την κατάρτιση μιας σύμβασης ασφάλισης ζωής ή ασθενειών.

Από τη σκοπιά της βιοηθικής, το ειδικό ζήτημα που ανακύπτει, επομένως, είναι αν η οικονομική ελευθερία του ασφαλιστή θέτει εδώ σε κίνδυνο την αρχή της ισότητας ή, αντίθετα, αν η απόκρυψη των γενετικών δεδομένων από την πλευρά του ενδιαφερομένου δημιουργεί ανισότητα μεταξύ των μερών στο πλαίσιο της συμβατικής ελευθερίας.

Θα άξιζε, σε σχέση με τα παραπάνω, να παρατηρήσουμε τα εξής:

α) Από την παρουσίαση του πρώτου κεφαλαίου, έχουμε συμπεράνει ότι οι γενετικές πληροφορίες, στην πραγματικότητα, έχουν μόνον σχετική προγνωστική αξία όσον αφορά την εκδήλωση ασθενειών. Προσδιορίζουν ακριβέστερα την πιθανότητα νόσησης, αλλά καθιστούν δυνατή και τη λήψη προληπτικών μέτρων για τη μείωση αυτής της πιθανότητας. Ο εντοπισμός συγκεκριμένων μεταλλάξεων στο γονιδίωμα, για τις οποίες γνωρίζουμε ότι συνδέονται με ασθένειες, στην μεγάλη πλειονότητα των περιπτώσεων δεν σημαίνει ότι οι ασθένειες αυτές πράγματι θα εκδηλωθούν κατά τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου. Εξαιρεση αποτελούν μόνον ορισμένες μονογονιδιακές ασθένειες (π.χ. Huntington).

β) Αυτό σημαίνει ότι, σε σχέση με άλλες ιατρικές πληροφορίες, ένα αυξημένο ενδιαφέρον των ασφαλιστών για τη γνώση γενετικών πληροφοριών δεν μπορεί να θεωρείται αυτονόητο. Είναι, ωστόσο, γεγονός ότι ένα τέτοιο ενδιαφέρον καλλιεργείται ευρύτατα από την υπερεκτίμηση των τελευταίων (HGC Minute 2007: 3.3), από την εσφαλμένη εντύπωση δηλαδή που έχει κυριαρχήσει για κάποιον αυξημένο βαθμό προγνωστικής αξίας, όσον αφορά την εξέλιξη της υγείας του υποκειμένου των γενετικών πληροφοριών. Πρόκειται ουσιαστικά για μια εκδοχή «γενετικού ντετερμινισμού», ιδεολογίας δημοφιλούς σήμερα, που οφείλεται όμως στην ανακριβή πληροφόρηση και –συχνά– σε μια έντεχνη μυθοπλασία. Οι συνέπειες

αυτής της παραπλανητικής αντίληψης δεν πρέπει να παραγνωρίζονται: η εμφάνιση δυσμενών διακρίσεων, εις βάρος συγκεκριμένων πληθυσμιακών ομάδων, με βάση γενετικά τους χαρακτηριστικά, κατά παράβαση της αρχής της ισότητας, είναι, στο πλαίσιο αυτό, υπαρκτό πρόβλημα.

γ) Είναι γεγονός ότι η απόλυτη απαγόρευση πρόσβασης των ασφαλιστών σε οποιεσδήποτε πληροφορίες κρίσιμες για το είδος της συγκεκριμένης σύμβασης ασφάλισης αυξάνει μοιραία τον επιχειρηματικό τους κίνδυνο. Κατ' αρχήν, δεν φαίνεται δίκαιο πληροφορίες που γνωρίζει ο ασφαλισμένος και αφορούν την υγεία του, να μην τις γνωρίζει το άλλο μέρος (ανεξάρτητα από την ειδική προστασία που πρέπει να έχουν ως ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα). Εδώ αξίζει να σημειωθεί ότι, αφενός, μια τέτοια απαγόρευση ενδέχεται να συντηρεί την υπερεκτίμηση των γενετικών πληροφοριών και τη συναφή αντίληψη του γενετικού ντετερμινισμού και, αφετέρου, ο αυξημένος κίνδυνος που αναλαμβάνουν οι ασφαλιστές να προκαλέσει μια γενικευμένη αντίδραση από μέρους τους, με αύξηση των ασφαλιστρών, τουλάχιστον για όσες ασθένειες είναι δυνατόν να ανιχνευθεί κάποια γενετική προδιάθεση εμμέσως, χωρίς δηλαδή τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων.

Οι τρεις αυτές παρατηρήσεις μας φαίνονται σημαντικές για την αξιολόγηση των συμφερόντων των δύο μερών της ασφαλιστικής σχέσης.

B. Η παρεμβολή ενός συλλογικού συμφέροντος

Στον προβληματισμό, ωστόσο, υπάρχει μια πρόσθετη διάσταση, που αφορά την προστασία της υγείας ως συλλογικού συμφέροντος.

Η διαδεδομένη αντίληψη του γενετικού ντετερμινισμού που προκαλεί την ανησυχία για αθέμιτες χρήσεις των γενετικών πληροφοριών, φαίνεται να έχει οδηγήσει σε μια γενικότερη απροθυμία του κοινού να προσφεύγει σε γενετικές εξετάσεις για λόγους υγείας (Nationaler Ethikrat 2007: 30, HGC Minute 2007: 3.8).

Το φαινόμενο έχει παρατηρηθεί, π.χ. στις ΗΠΑ, και έχει προκύψει ο κίνδυνος τόσο οι υπηρεσίες υγείας όσο και τα ίδια τα ενδιαφερόμενα άτομα να αγνοούν πολύτιμη πληροφόρηση, που μπορεί να συμβάλει σημαντικά στην προστασία της υγείας τους. Στο επίπεδο μάλιστα των κλινικών μελετών νέων φαρμάκων, από την απροθυμία υποβολής σε γενετικές εξετάσεις, παρατηρείται μείωση των εθελοντών που συμμετέχουν σε έρευνες για εξατομικευμένα φάρμακα (pharmacogenomics), τα οποία θεωρούνται ιδιαίτερα ελπιδοφόρα για το μέλλον της θεραπευτικής ιατρικής.

Υπάρχει, επομένως, μια ανάγκη συνυπολογισμού της πραγματικής αξίας των γενετικών πληροφοριών για την προστασία της υγείας, η οποία είναι αντίστοιχη με την αξία των άλλων ιατρικών πληροφοριών και οπωσδήποτε διαφοροποιείται ριζικά από τη διαδεδομένη υπερεκτίμηση που προαναφέρθηκε. Η ανάγκη αυτή υπηρετεί, σε τελική ανάλυση, ένα γενικότερο κοινωνικό συμφέρον. Πράγματι, η μη αξιοποίηση των δυνατοτήτων γνώσης πρόσθετων στοιχείων για την κατάσταση της υγείας – όπως είναι οι γενετικές πληροφορίες – από τον φόβο κάποιας αθέμιτης χρήσης των στοιχείων αυτών από τρίτους, καταλήγει να είναι βλαπτική όχι μόνον για το ενδιαφερόμενο άτομο, αλλά και για την αποτελεσματικότερη οργάνωση της προστασίας της υγείας στο επίπεδο του πληθυσμού.

3. Η ΝΟΜΙΚΗ ΔΙΑΣΤΑΣΗ

Ειδική νομοθεσία ως προς τη χρήση γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση υπάρχει σε ελάχιστες μόνον χώρες. Κατά κανόνα, η γενική νομοθεσία για την προστασία των προσωπικών δεδομένων, σε συνδυασμό με αυτήν του ασφαλιστικού δικαίου, αποτελούν το πλαίσιο στο οποίο εντάσσεται το ζήτημα.

A. Διεθνές δίκαιο

Κρίσιμη στο επίπεδο του διεθνούς δικαίου είναι η διάταξη του άρθρου 11 της Σύμβασης του Οβιέδο, σύμφωνα με την οποία:

«Απαγορεύεται κάθε μορφής διάκριση εις βάρος προσώπου επί τη βάσει του γενετικού κληρονομικού υλικού του».

Ανάλογη πρόβλεψη περιλαμβάνει και η Διακήρυξη της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα.

Η Σύμβαση του Οβιέδο δεν αποκλείει τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων «για λόγους υγείας» (άρθ. 12), αναγνωρίζει όμως και το «δικαίωμα της άγνοιας» (άρθ. 10 παρ. 2). Φαίνεται, έτσι, να μην παίρνει σαφή θέση για το υπό εξέταση ζήτημα.

Η προστασία του ευαίσθητου χαρακτήρα των γενετικών δεδομένων (με συγκεκριμένες προβλέψεις για την εμπιστευτικότητα) κατοχυρώνεται με το 3^ο Πρωτόκολλο

της Σύμβασης του Οβιέδο (δεν το έχει κυρώσει η χώρα μας), ενώ με ένα νέο Πρωτόκολλο πρόκειται να ρυθμισθεί η διενέργεια γενετικών εξετάσεων για λόγους υγείας. Και στα δύο αυτά κείμενα, πάντως, δεν υπάρχει κάποια ειδική αναφορά στο ζήτημα της ασφάλισης¹⁵.

B. Αλλοδαπές νομοθεσίες

Στην Ευρώπη ειδικές απαγορευτικές νομοθετικές ρυθμίσεις για το ζήτημα υπάρχουν σε ορισμένες χώρες. Πιο συγκεκριμένα, στην Αυστρία, τη Δανία, την Ελβετία, την Εσθονία, τη Λιθουανία, το Λουξεμβούργο, τη Νορβηγία, την Πορτογαλία και το Βέλγιο απαγορεύεται η γνωστοποίηση γενετικών πληροφοριών στον ασφαλιστή, ενώ στην Ολλανδία κάτι τέτοιο επιτρέπεται μόνον αν η ασφάλεια υπερβαίνει ένα συγκεκριμένο ποσόν. Σε άλλες χώρες ακολουθείται προς το παρόν ένα moratorium, βάσει του οποίου οι ασφαλιστές δεν ζητούν γενετικά δεδομένα, καθώς δεν υπάρχει ειδική νομοθεσία (Μ. Βρετανία¹⁶, Γαλλία, Γερμανία, Ιρλανδία, Σουηδία, Φινλανδία) (E. Commission 2005: passim).

Στην Αυστραλία, τη Ν. Ζηλανδία, τη Ν. Αφρική και τον Καναδά, επίσης, ακολουθείται moratorium (Lemmens 2003: 57 επ., E. Commission 2005: passim).

Στις ΗΠΑ ισχύει ήδη σχετική απαγορευτική νομοθεσία σε αρκετές Πολιτείες, ενώ από καιρό συζητείται η θέσπιση ειδικού ομοσπονδιακού νόμου. Πρόσφατα, σχέδιο τέτοιου νόμου ψηφίσθηκε από τη Βουλή και εκκρεμεί η υιοθέτησή του και από τη Γερουσία. Πρόκειται για τον Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA).

Το σχέδιο αυτό, που αποτελεί την πιο πρόσφατη λεπτομερή απόπειρα ρύθμισης του θέματος, α) απαγορεύει τον συσχετισμό της δυνατότητας ενός προσώπου να ασφαλίζεται, καθώς και του ύψους των ασφαλιστρών με γενετικά δεδομένα¹⁷ και β) απαγορεύει στους ασφαλιστές να ζητούν από τον ενδιαφερόμενο ή από συγγενή του να υποβληθούν σε γενετικές εξετάσεις¹⁸. Περιλαμβάνει, πάντως, επιφυλάξεις υπέρ της διενέργειας γενετικών εξετάσεων για λόγους υγείας και για κλινικές έρευνες¹⁹, αποσυνδέοντας ρητά αυτές τις εξετάσεις από το ζήτημα της ασφάλισης. Το σχέδιο περιέχει συγκεκριμένους ορισμούς (για

¹⁵ Σχετική συζήτηση γίνεται, πάντως, κατά την επεξεργασία του δεύτερου.

¹⁶ Στη Μ. Βρετανία, ειδικά, υπάρχει σχετική πρόβλεψη στον κώδικα δεοντολογίας της Association of British Insurers.

¹⁷ Βλ. Τ. Ι, π.χ. sec. 101, (a) (3), (d) (9) [όμοια στις άλλες sec.].

¹⁸ Βλ. Τ. Ι, π.χ. sec. 101, (c) (1) [όμοια στις άλλες sec.].

¹⁹ Βλ. Τ. Ι, π.χ. sec. 101, (c) (2), (4) [όμοια στις άλλες sec.].

τα γενετικά δεδομένα, τις γενετικές εξετάσεις και τις υπηρεσίες γενετικής)²⁰ και προβλέπει συγκεκριμένες κυρώσεις²¹.

Γ. Ελληνικό δίκαιο

Στην ελληνική ασφαλιστική νομοθεσία δεν υπάρχει ειδική νομοθετική πρόβλεψη για τη χρήση γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση²². Κατ' εξοχήν σχετικό είναι εδώ το άρθ. 32 του ν. 2496/1997, κατά το οποίο:

«Αν δεν συμφωνήθηκε κάτι άλλο, η ασφάλιση ασθενειών περιλαμβάνει τις ασθένειες που προέρχονται από αιτίες οι οποίες δεν υπήρχαν ή υπήρχαν, αλλά ο ασφαλισμένος δικαιολογημένα αγνοούσε την ύπαρξή τους κατά τη σύναψη της σύμβασης»

Το άρθρο αυτό πρέπει να ερμηνευθεί σε συνδυασμό τόσο με τις διατάξεις της Σύμβασης του Οβιέδο (ν. 2619/1998) που προαναφέρθηκαν (ιδίως τη σχετική με το «δικαίωμα της άγνοιας»), όσο και με τις γενικές προβλέψεις της νομοθεσίας για την προστασία των προσωπικών δεδομένων (ν. 2472/1997). Σύμφωνα με τις τελευταίες, η συλλογή και επεξεργασία ευαίσθητων δεδομένων (άρα και γενετικών), κατά κανόνα απαγορεύεται, εκτός αν το υποκείμενό τους έχει συναινέσει ύστερα από ενημέρωσή του για τον σκοπό της επεξεργασίας και, επί πλέον, έχει προηγηθεί σχετική άδεια της Αρχής Προστασίας Δεδομένων.

Έτσι, θα πρέπει να διακρίνουμε:

- Αν ο ενδιαφερόμενος γνωρίζει γενετικά δεδομένα κρίσιμα για την ασφάλιση, αυτά μπορούν να ζητηθούν από τον ασφαλιστή μόνον υπό τους όρους του ν. 2472/1997.
- Αν ο ενδιαφερόμενος δεν γνωρίζει τέτοια γενετικά δεδομένα του, ο ασφαλιστής εμποδίζεται να του ζητήσει να υποβληθεί σε σχετικές εξετάσεις, ενόψει του «δικαιώματος της άγνοιας» της Σύμβασης του Οβιέδο.

²⁰ Βλ. Τ. Ι, π.χ. sec. 101, (d) (6), (7), (8) [όμοια στις άλλες sec.].

²¹ Βλ. Τ. Ι, π.χ. sec. 101, (e) [όμοια στις άλλες sec.].

²² Βλ. ν. 2496/1997, άρθ. 189 – 225 Εμπορικού Νόμου, ν.δ. 400/1970 (κρατική εποπτεία ασφ. εταιρειών), π.δ. 252/1996 (προσαρμογή στο συναφές κοινοτικό δίκαιο).

ΣΥΝΟΨΗ-ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

1. Υπάρχουν γενετικές εξετάσεις για ένα σημαντικό αριθμό ασθενειών με γενετική συσχέτιση που προσδιορίζουν τον πιθανό κίνδυνο νόσησης με ακρίβεια μεγαλύτερη αυτής των συμβατικών εξετάσεων. Η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων είναι πολύπλοκη, σε μικρότερο ή μεγαλύτερο βαθμό κατά περίπτωση, ακόμα και για τους ειδικούς. Επομένως δικαιολογημένα υπάρχει προβληματισμός για τη διαχείριση των προσωπικών γενετικών δεδομένων σε σχέση με την ασφάλιση ασθενειών και ζωής.
2. Υπάρχουν φυλετικές ομάδες με μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης ορισμένων γενετικών παθήσεων και είναι υπαρκτός ο κίνδυνος φυλετικών διακρίσεων βάσει γενετικών δεδομένων.
3. Έχει αναπτυχθεί ένας εκτεταμένος βιοηθικός προβληματισμός σε σχέση με τη ρύθμιση της πρόσβασης των ασφαλιστικών εταιριών στα γενετικά δεδομένα των ασφαλισμένων ή αιτούντων ασφάλιση. Κύριοι άξονές του είναι ο δίκαιος υπολογισμός του ασφαλιστικού κινδύνου με βάση την αρχή της ανταποδοτικότητας από τη μία και την προστασία της προσωπικότητας από διακρίσεις και στιγματισμό βάσει των γενετικών δεδομένων από την άλλη.
4. Ένα άλλο σημείο προβληματισμού είναι το ότι η διαχείριση των γενετικών πληροφοριών όσον αφορά την πρόσβαση κυρίως ασφαλιστικών φορέων, επηρεάζει άμεσα τη στήριξη ή όχι της γενετικής έρευνας από το ευρύ κοινό. Αυτό έχει επιπτώσεις στη χρηματοδότηση και στη συμμετοχή σε κλινικές μελέτες, και τα δύο απαραίτητα για την επωφελή πρόοδο της επιστήμης της γενετικής. Κυρίως οδηγεί σε αποφυγή εξετάσεων εις βάρος της υγείας των επιθυμούντων ασφάλιση.
5. Η ελληνική νομοθεσία δε ρυθμίζει με συγκεκριμένες διατάξεις το ζήτημα της χρήσης των γενετικών δεδομένων στην ασφάλιση υγείας και ζωής. Επίσης δε ρυθμίζει τη λειτουργία των εργαστηρίων γενετικής που αποτελούν την πηγή πληροφόρησης. Προτείνεται, με βάση τα παραπάνω, η θέσπιση ειδικού νόμου, κατά το πρότυπο που ακολουθείται σε άλλες χώρες. Ο νόμος αυτός θα πρέπει να εξισορροπεί τα έννομα συμφέροντα ασφαλιζομένων και ασφαλιστών, με γνώμονα τα θεμελιώδη δικαιώματα.

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Andrews L, Medical Genetics: A Legal Frontier (American Bar Foundation, Chicago, 1987)
- Ashcroft, R. (2007) Should genetic information be disclosed to insurers? No. *Bmj*, 334, 1197.
- Bird TD (Updated 2 October 2007). Early-Onset Familial Alzheimer Disease. In: GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource (database online). Copyright, University of Washington, Seattle. 1997-2007. Available at <http://www.genetests.org>. Accessed 4 October 2007.
- Burke W. Genetic Testing, *N Engl J Med*, 2002, Vol 347, 23: 1867-1875.
- European Commission, Survey on national legislation and activities in the field of genetic testing in EU Member States (L. Mathiessen-Guyader ed.), Brussels 2005 (E. Commission 2005).
- Geetter, J.S. (2002) Coding for change: The power of the human genome to transform the American health insurance system. *American Journal of Law & Medicine*, **28**, 1-76.
- GeneTests: Medical Genetics Information Resource (database online). Copyright, University of Washington, Seattle. 1993-2007. Available at <http://www.genetests.org>. Accessed 8 October 2007.
- Goldman B.R. (2005) Pharmacogenomics: Privacy in the era of personalized medicine. *Northwestern journal of Technology and Intellectual Property*, vol 4, issue 1, 83-99.
- Hall, M.A. and Rich, S.S. (2000) Laws restricting health insurers' use of genetic information: impact on genetic discrimination. *Am J Hum Genet*, **66**, 293-307.
- Holm, S. (2007) Should genetic information be disclosed to insurers? Yes. *Bmj*, **334**, 1196.
- Holtzman NA, Watson MS, eds. Promoting safe and effective genetic testing in the United States: final report of the Task Force on Genetic Testing. Baltimore: Johns Hopkins University Press, 1999.
- Lemmens T. (2003) Genetics and Insurance Discrimination: Comparative Legislative, Regulatory and Policy Developments and Canadian Options, *Health Law Journal* (special edition), 41 – 86
- Low, L., King, S. and Wilkie, T. (1998) Genetic discrimination in life insurance: empirical evidence from a cross sectional survey of genetic support groups in the United Kingdom. *Bmj*, **317**, 1632-1635.
- McPherson E (2006) Genetic Diagnosis and Testing in Clinical Practice, *Clinical Medicine & Research*, Vol 4, 2: 123-129.

Minute of the Meeting between HGC and the Single Equality Bill team, Wellington House, 2 Aug. 2007 (HGC Minute 2007)

Nationaler Ethikrat, Predictive health information in the conclusion of insurance contracts. Opinion, Berlin 2007

Pertucelli N, Daly MB, Bars Culver JO and Feldman GL (Updated 19 June 2007). BRCA1 and BRCA2 Hereditary Breast/Ovarian Cancer. In: GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource (database online). Copyright, University of Washington, Seattle. 1997-2007. Available at <http://www.genetests.org>. Accessed 4 October 2007.

Pfeffer, N.L., Veach, P.M. and LeRoy, B.S. (2003) An investigation of genetic counselors' discussion of genetic discrimination with cancer risk patients. *J Genet Couns*, **12**, 419-438.

Rothenberg KH and Terry SF, Before it's too late—Addressing Fear of Genetic Information, *Science*, 2002, Vol 297, 5579: 196-197

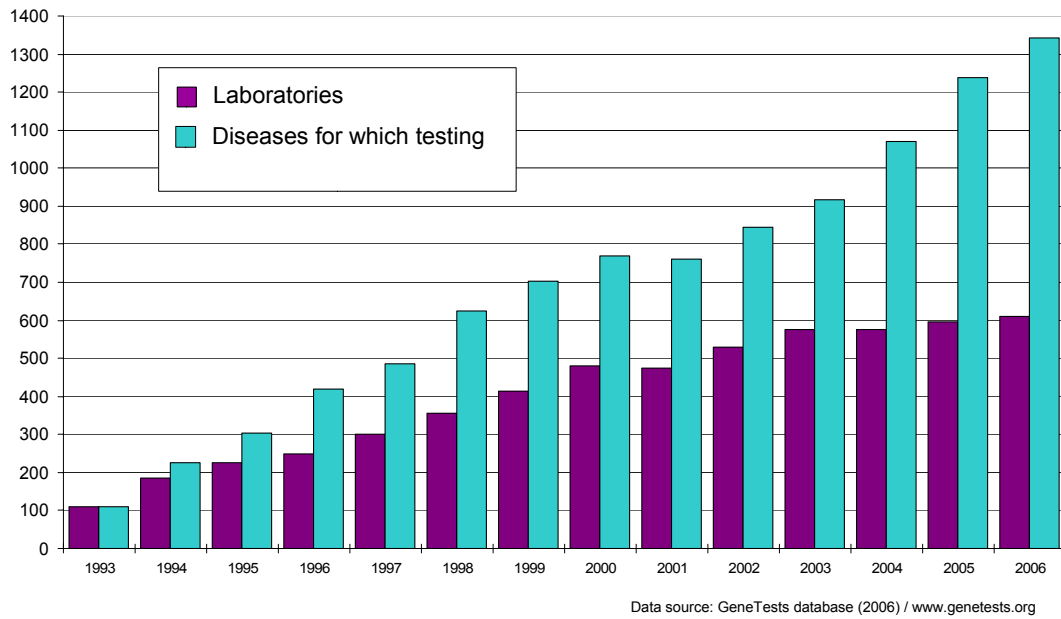
Warby SC, Graham RK and Hayden MR (Updated 19 June 2007). Huntington Disease. In: GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource (database online). Copyright, University of Washington, Seattle. 1997-2007. Available at <http://www.genetests.org>. Accessed [8 October 2007].

Κριάρη-Κατράνη Ι., Γενετική τεχνολογία και θεμελιώδη δικαιώματα. Η συνταγματική προστασία των γενετικών δεδομένων, Αθήνα – Θεσσαλονίκη 1999.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ: ΕΙΚΟΝΕΣ ΚΑΙ ΠΙΝΑΚΕΣ



Εικόνα 1: Διαγραμματική αναπαράσταση του φάσματος γενετικών και περιβαλλοντικών αιτιών των ανθρωπίνων παθήσεων. Προσαρμοσμένο από GeneTests (<http://www.genetests.org/>)



Εικόνα 2: Εξέλιξη του αριθμού των διαθέσιμων γενετικών εξετάσεων και των εργαστηρίων γενετικής από το 1993 έως το 2006. Πηγή: GeneTests (<http://www.genetests.org>)

Πίνακας 1: Ασθένειες με γνωστή γενετική συσχέτιση ανά σύστημα (πηγή: Genes and Disease, NCBI)

Νόσοι του αιμοποιητικού και λεμφικού συστήματος	Πολλαπλή ενδοκρινής νεοπλασία (σύνδρομο MEN) Σύνδρομο Pendred	Μυϊκή δυστροφία Duchenne Επιληψία Ιδιοπαθής τρόμος Σύνδρομο Εύθραυστου X Αταξία / τελαγγειεκτασία Νόσος Gaucher Νόσος Huntington Σύνδρομο Lesch-Nyhan Νόσος ούρων δίκην σιροπιού σφενδάμου (MSUD) Σύνδρομο Menkes Μυοτονική δυστροφία Ναρκοληψία Νευροϊνωμάτωση Νόσος Niemann–Pick Νόσος Parkinson Φαινυλκετονουρία Σύνδρομο Prader-Willi Νόσος Refsum Σύνδρομο Rett Νωτιαία μυϊκή ατροφία Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία Νόσος Tangier Νόσος Tay-Sachs Οξώδης σκλήρυνση Σύνδρομο Von Hippel-Lindau Σύνδρομο Williams syndrome Νόσος Wilson Σύνδρομο Zellweger
Αναιμία, δρεπανοκυτταρική Λέμφωμα Burkitt Νόσος Gaucher Αιμορροφιλία A Λευχαιμία, χρόνια μυελογενής Νόσος Niemann–Pick Παροξυσμική νυκτερινή αιμοσφαιρινουρία Πορφυρία Μεσογειακή αναιμία (θαλασσαιμία)	<i>Καρδιαγγειακές παθήσεις</i> Αταξία / τελαγγειεκτασία Αθηροσκλήρωση Σύνδρομο μακρού QT Σύνδρομο Von Hippel-Lindau Σύνδρομο Williams	
Καρκίνος	<i>Παθήσεις ανοσοποιητικού</i> Άσθμα Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο Λέμφωμα Burkitt Διαβήτης τύπου 1 Σύνδρομο DiGeorge Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός Ανοσοανεπάρκεια με Υπερ-IgM Λευχαιμία, χρόνια μυελογενής Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
Καρκίνος μαστού και ωοθηκών Λέμφωμα Burkitt Καρκίνος του παχέος εντέρου Λευχαιμία, χρόνια μυελογενής Καρκίνος του πνεύμονα, μικροκυτταρικός Κακόηθες μελάνωμα Πολλαπλή ενδοκρινής νεοπλασία (σύνδρομο MEN) Νευροϊνωμάτωση Ογκοκατασταλτική πρωτεΐνη p53 Καρκίνος παγκρέατος Πολυκυστική νόσος νεφρών Καρκίνος Προστάτη Ογκογονίδιο Harvey Ras Ρετινοβλάστωμα Οξώδης σκλήρυνση Σύνδρομο Von Hippel-Lindau	<i>Παθήσεις ειδικά στους άνδρες</i> Σύνδρομο Alport Αλωπεκία ανδρικού τύπου Καρκίνος προστάτη	
Πεπτικό σύστημα	<i>Μυοσκελετικές παθήσεις</i> Αχονδροπλασία Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση Σύνδρομο Charcot–Marie–Tooth Σύνδρομο Cockayne Διατροφική δυσπλασία Μυϊκή δυστροφία Duchenne Σύνδρομο Ellis-van Creveld Προοδευτική οστεοποιητική ινοδυσπλασία Σύνδρομο Marfan Μυοτονική δυστροφία	<i>Παθήσεις θρέψης και μεταβολισμού</i> Λευκοδυστροφία επινεφριδίων Διαβήτης τύπου 1 Νόσος Gaucher Δυσασπορρόφηση γλυκόζης γαλακτόζης Συγγενής αιμοχρωμάτωση Σύνδρομο Lesch-Nyhan Νόσος ούρων δίκην σιροπιού σφενδάμου (MSUD) Σύνδρομο Menkes Νόσος Niemann–Pick Παχυσαρκία Καρκίνος παγκρέατος Φαινυλκετονουρία Σύνδρομο Prader-Willi Πορφυρία Νόσος Refsum Νόσος Tangier Νόσος Tay-Sachs Νόσος Wilson Σύνδρομο Zellweger
Καρκίνος του παχέος εντέρου Νόσος Crohn Κυστική ίνωση Διαβήτης τύπου 1 Δυσασπορρόφηση γλυκόζης γαλακτόζης Καρκίνος παγκρέατος Νόσος Wilson Σύνδρομο Zellweger	<i>Παθήσεις νεογνών</i> Αχονδροπλασία Σύνδρομο Angelman Σύνδρομο Cockayne Κυστική ίνωση Σύνδρομο DiGeorge Σύνδρομο Εύθραυστου X Σύνδρομο Marfan Σύνδρομο Prader-Willi Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια Σύνδρομο Waardenburg Σύνδρομο Werner Σύνδρομο Williams Σύνδρομο Zellweger	<i>Παθήσεις αναπνευστικού</i> Ανεπάρκεια α-1 αντιθρυψίνης Άσθμα Κυστική ίνωση Καρκίνος του πνεύμονα, μικροκυτταρικός
Ωτορινολαρυγγολογικές παθήσεις	<i>Παθήσεις νευρικού συστήματος</i> Λευκοδυστροφία επινεφριδίων Νόσος Alzheimer Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση Σύνδρομο Angelman Αταξία / τελαγγειεκτασία Σύνδρομο Charcot–Marie–Tooth Σύνδρομο Cockayne syndrome Κώφωση	<i>Παθήσεις δέρματος και συνδετικού ιστού</i> Αλωπεκία ανδρικού τύπου Διατροφική δυσπλασία Σύνδρομο Ellis-van Creveld Σύνδρομο Marfan Κακόηθες μελάνωμα Σύνδρομο Menkes Πορφυρία
Οφθαλμικές παθήσεις		
Κώφωση Νευροϊνωμάτωση Σύνδρομο Pendred		
Οφθαλμικές παθήσεις		
Νόσος Best Γλαύκωμα Γυροειδής ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς Ρετινοβλάστωμα		
Παθήσεις ειδικά στις γυναίκες		
Καρκίνος μαστού και ωοθηκών Σύνδρομο Rett		
Παθήσεις ενδοκρινών αδένων και ορμονών		
Απλασία επινεφριδίων, συγγενής Λευκοδυστροφία επινεφριδίων Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο Καρκίνος μαστού και ωοθηκών Σύνδρομο Cockayne Διαβήτης τύπου 1 Διατροφική δυσπλασία		

Πίνακας 2: Παραδείγματα γενετικών παθήσεων για τις οποίες υπάρχει εξέταση γενετικής προδιάθεσης.

Ασθένεια	Γονίδιο/α, γενετικός τύπος	Ανιχνευτική συχνότητα	Συχνότητα πάθησης στον γενικό πληθυσμό	Διεισδυτικότητα	Ηλικία έναρξης	Κόστος* (ευρώ)
Χορεία Huntington	HD (IT15), 4p16.3	100%	3-7/100.000 (διαφορά ανάλογα με εθνική καταγωγή)	36-39 επαναλήψεις; ισχυρή πιθανότητα, >40 επαναλήψεις: 100%	35-44 ετών	165
Νεανικό Alzheimer (EOFAD)	PSEN1, 14q24.3 PSEN2, 1q31-q42 APP, 21q21	5-70% ανάλογα με τη μέθοδο	41,2/100.000	AD3 (PSEN1): 100%, AD4 (PSEN2): 95%	40-59	490-4400
Κληρονομικός καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών	BRCA1, 17q21 BRCA2, 13q12.3	>88% σε οικογένειες που υπάρχει εξακριβωμένη συσχέτιση με τα BRCA1/2	1/500-1/1000 έχουν γονιδιακή μετάλλαξη (>1% στους Εβραίους Ashkenazi)	3.2-85% Διαφέρει σημαντικά ανάλογα με ηλικία, είδος μετάλλαξης, είδος καρκίνου και μοντέλο υπολογισμού	30-70	390-1900
Θρομβοεμβολική νόσος (παράγων V Leiden)	F5, 1q23	100%	10-15% ετεροζυγώτες στην Ελλάδα (1/5000 ομοζυγώτες)	0,19%-0,45% ανά έτος – 0,10% για τους μη φορείς του γονιδίου	Η νόσος μπορεί να εκδηλωθεί και μετά τα 60 έτη	55
Μυϊκές δυστροφίες (όπως Duchenne, Becker)	DMD, Xp21.2	6-85% ανάλογα με τη μέθοδο	1/5000 γεννήσεις αρρένων	100% στους άνδρες, ποικίλλει στις γυναίκες (8% καρδιομυοπάθεια)	Συμπτώματα από 2 ετών, καθήλωση στην εφηβεία. Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια μετά τα 40 στις γυναίκες ετεροζυγώτες.	410
Αιμοχρωμάτωση	HFE, 6p21.3	60-90%	1/200-1/400 ομόζυγοι, 11% φορείς του γονιδίου	Ανάλογα με το γονότυπο: από 0,5% έως κοντά στο 100%	40-60 ετών (άνδρες), μετά την εμμηνόπαυση (γυναίκες)	80-1100
Αυτοσωματική επικρατής πολυκυστική νόσος των νεφρών	PKHD1, 6p21.1-p12	2-75%	1/20000-1/40000	100%	Από τη γέννηση ή παιδική ηλικία	775-7700
Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός	MEFV, 16p13	70-90%	1/3-1/7 φορείς (δεν εκδηλώνουν τη νόσο)	Άγνωστη, φαίνεται να υπάρχει υποδιάγνωση της νόσου	2-25 ετών συνήθως	290-440
Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση	Πολλά διαφορετικά	3-20%	4-8/100.000, (90% χωρίς οικογενειακό ιστορικό)	Άγνωστη	40-60 ετών	400

*Από το δίκτυο [diagnogene \(www.diagnogene.com\)](http://www.diagnogene.com). Το κόστος διαφέρει ανάλογα με το πλήθος των μεταλλάξεων που εξετάζονται.