

ΕΚΘΕΣΗ

*Για τις προγεννητικές και προεμφυτευτικές εξετάσεις
και το ζήτημα της επιλογής εμβρύου*

Η πρόοδος της βιοϊατρικής και γενετικής τεχνολογίας προσφέρει πλέον τη δυνατότητα να διενεργούμε διαγνωστικές εξετάσεις στο έμβρυο από τα πρώτα στάδια της ανάπτυξής του, πολύ πριν τη στιγμή της γέννησης. Χάρης στις εξετάσεις αυτές, είμαστε σε θέση να γνωρίζουμε με ακρίβεια πολλά χαρακτηριστικά της φυσιολογίας του νέου οργανισμού και μάλιστα στοιχεία της γενετικής του σύστασης. Έτσι, μπορούμε να διαπιστώσουμε γενετικά ή αναπτυξιακά αίτια για την εκδήλωση πολλών σοβαρών παθήσεων. Η γνώση αυτή δημιουργεί, ωστόσο, ένα σοβαρό ηθικό δίλημμα: δικαιούμαστε να «προλάβουμε» τη γέννηση παιδιών με τέτοιες σοβαρές παθήσεις, διακόπτοντας μια εγκυμοσύνη ή αποκλείοντας τη μεταφορά εμβρύων στη μήτρα (στην περίπτωση εξωσωματικής γονιμοποίησης);

Πρέπει εξ αρχής να διευκρινίσουμε ότι, με διαγνωστικές εξετάσεις πριν από τη γέννηση, μπορούμε να διακρίνουμε παθήσεις του εμβρύου που επιδέχονται θεραπευτική παρέμβαση, ιδίως σε πιο προχωρημένο στάδιο της ανάπτυξής του. Η σύγχρονη τεχνική επιτρέπει, έτσι, π.χ. μικροχειρουργικές επεμβάσεις *in vivo*, για την αντιμετώπιση καρδιολογικών παθήσεων. Στις περιπτώσεις αυτές δεν εμφανίζεται το παραπάνω δίλημμα, καθώς οι γονείς, εκτός της επιλογής να διακόψουν την κύηση, έχουν πάντως και την επιλογή της αποκατάστασης της υγείας του εμβρύου. Από ηθική άποψη, αυτή η δυνατότητα δεν διαφέρει ουσιαστικά από την υποχρέωση αποκατάστασης της υγείας ενός παιδιού, πράγμα που καθιστά εν τέλει αδικαιολόγητη τη διακοπή της κύησης.

Παρόμοιες επεμβάσεις αποκατάστασης, όμως, δεν είναι δυνατές – τουλάχιστον σήμερα – στο επίπεδο του γονιδιώματος, δεν είμαστε δηλαδή ακόμη σε θέση να τροποποιούμε τη γενετική σύσταση του νέου οργανισμού, ώστε να αποτρέπουμε γενετικές αιτίες μελλοντικών παθήσεων. Γονιδιακές θεραπείες σε έμβρυα δοκιμάζονται, προς το παρόν, μόνον στο πλαίσιο κλινικών μελετών. Αυτή η αδυναμία αντιμετώπισης των γενετικών αιτιών σοβαρών παθήσεων είναι, ακριβώς, ο λόγος που οδηγούμαστε στο δίλημμα της «επιλογής».

Στη συνέχεια, θα παρουσιάσουμε τις σύνθετες παραμέτρους του διλήμματος, συμβάλλοντας στην προετοιμασία μιας εισήγησης της Επιτροπής. Η εισήγηση αυτή θα διευκολύνει τόσο την ιατρική συμβουλευτική υποστήριξη, όσο και τις αποφάσεις των συζύγων, συντρόφων ή και μεμονωμένων προσώπων, που περιμένουν τη γέννηση ενός παιδιού. Θα διευκρινίσει, επίσης, ορισμένα θέματα, στα οποία τον πρώτο λόγο έχει η Πολιτεία.

Στο πρώτο κεφάλαιο εκτίθενται τα επιστημονικά δεδομένα του όλου προβληματισμού. Υπενθυμίζουμε εδώ, με συνοπτικό τρόπο, τα στάδια ανάπτυξης του εμβρυϊκού οργανισμού και περιγράφουμε τις διαγνωστικές μεθόδους. Στο δεύτερο κεφάλαιο αναλύουμε τα ηθικά ερωτήματα που προκύπτουν από το βασικό δίλημμα. Στο τρίτο κεφάλαιο εκθέτουμε τα νομικά δεδομένα (συγκριτικά και στην Ελλάδα). Τέλος, στα συμπεράσματα, διατυπώνονται ορισμένες προτάσεις, με βάση τα προηγούμενα.

1. Η βιολογία της εμβρυϊκής ανάπτυξης και οι διαγνωστικές μέθοδοι

1. Τα στάδια της εμβρυϊκής ανάπτυξης

Στην έκθεση της Επιτροπής για τα βλαστοκύτταρα παρουσιάσθηκαν ήδη ορισμένα στοιχεία για τα στάδια της εμβρυϊκής ανάπτυξης, χρήσιμα και για την ανάλυση που ακολουθεί.

Μπορεί κανείς να διαιρέσει το χρονικό διάστημα από τη στιγμή της σύλληψης έως την γέννηση του νέου ανθρώπου σε τρία στάδια.

Στο πρώτο στάδιο, από τη γονιμοποίηση του ωαρίου έως την εμφύτευση του εμβρύου στη μήτρα, το αρχικό ζυγωτό κύτταρο πολλαπλασιάζεται με διαδοχικές διαιρέσεις. Στις πρώτες τρεις ημέρες, τα κύτταρα που προκύπτουν είναι πλήρως αδιαφοροποίητα, μπορούν δηλαδή να δώσουν δυνάμει οποιονδήποτε τύπο ώριμων κυττάρων, καθώς και τις μεμβράνες και ιστούς που υποστηρίζουν την ανάπτυξή του (πλακούντα, ομφάλιο λώρο). Τα κύτταρα αυτά είναι τα βλαστομερίδια ή ολοδύναμα βλαστοκύτταρα.

Στο επόμενο διάστημα, οι κυτταρικές διαιρέσεις συνεχίζονται έως ότου παρατηρούνται μορφολογικές αλλαγές στο ζυγωτό, το οποίο έχει τη μορφή μούρου (morula - μορίδιο): στο κέντρο του αρχίζει να σχηματίζεται μια κοιλότητα, γεγονός που σημαίνει την πρώτη διαφοροποίηση των κυττάρων. Διακρίνουμε, τότε, τη δημιουργία περιφερειακών κυττάρων (η τροφοβλάστη) και μιας «εσωτερικής κυτταρικής μάζας». Τα πρώτα θα αποτελέσουν το υποστηρικτικό υλικό του νέου οργανισμού (πλακούντα), ενώ τα δεύτερα τον ίδιο τον οργανισμό. Η τροφοβλάστη προετοιμάζει την εμφύτευση στη μήτρα, με την παραγωγή ενός ενζύμου που διαβρώνει το τοίχωμα της τελευταίας. Τα «εσωτερικά» κύτταρα, πάλι, έχουν ήδη χάσει την αρχική ολοδυναμία τους, αφού μπορούν να διαφοροποιηθούν αποκλειστικά σε ώριμα κύτταρα του νέου οργανισμού (πολυδύναμα βλαστοκύτταρα). Η εμφύτευση ολοκληρώνεται τη 14^η ημέρα από τη στιγμή της σύλληψης, οπότε ο πολλαπλασιασμός των κυττάρων έχει σχηματίσει τον «εμβρυϊκό δίσκο», την πρώτη ανάπτυξη του εμβρυϊκού οργανισμού στον «άξονα κεφάλι – πόδια». Πρέπει να σημειώσουμε ότι έως την ολοκλήρωση της εμφύτευσης, στη φάση του «εμβρυϊκού δίσκου» το έμβρυο είναι ακόμη δυνατόν να διαιρεθεί σε περισσότερα άτομα (μονοζυγωτικοί δίδυμοι). Με την ολοκλήρωση της εμφύτευσης, το έμβρυο εξατομικεύεται

Το δεύτερο στάδιο, από την εμφύτευση έως την ολοκλήρωση της οργανογένεσης, διαρκεί έξι εβδομάδες. Στο τέλος του συμπληρώνονται οι δύο πρώτοι μήνες από τη σύλληψη. Με την εμφύτευση, η βλαστοκύστη προσαρτάται στο ενδομήτριο. Εκεί τα κύτταρα της τροφοβλάστης προκαλούν ερεθίσμα για την ανάπτυξη των κυττάρων της μήτρας που εμπλέκονται με τον πλακούντα. Το έμβρυο περιβάλλεται από το «χόριο», το οποίο προέρχεται από την τροφοβλάστη και οι προεκτάσεις του συνδέονται με μητρικό ιστό. Η απορρόφηση των ουσιών της διατροφής του εμβρύου γίνεται τελικά μέσω της κυκλοφορίας του αίματος στον πλακούντα, όπου το εμβρυϊκό και το μητρικό αίμα έρχονται σε στενή επαφή. Μετά την εμφύτευση αρχίζει η μορφολογική ανάπτυξη του εμβρύου¹. Ο σχηματισμός ιστών και οργάνων αρχίζει από την τέταρτη εβδομάδα, οπότε εμφανίζεται ο πρώιμος καρδιακός παλμός.

¹ Χάρη σε ορμονικά ερεθίσματα από τον μητρικό οργανισμό και ειδικά ερεθίσματα από τον εμβρυϊκό οργανισμό που αποτρέπουν την απόρριψή του ως ξένου σώματος.

Το τρίτο στάδιο της εμβρυϊκής ανάπτυξης αρχίζει από την ένατη εβδομάδα μετά τη σύλληψη. Εδώ έχουμε περαιτέρω διαφοροποίηση και λειτουργική εξειδίκευση των ζωτικών οργάνων. Μέσω του πλακούντα, το έμβρυο διατρέφεται, εξασφαλίζει οξυγόνο και αποβάλλει τα προϊόντα του μεταβολισμού του. Οι αρτηρίες του, που συνδέονται με τον πλακούντα μέσω του ομφάλιου λώρου, σχηματίζουν λεπτές προεκτάσεις, οι οποίες καταλήγουν στο αίμα της μητέρας. Από τη 18^η εβδομάδα η μητέρα μπορεί να αντιλαμβάνεται κινήσεις του εμβρύου. Από την 20^η εβδομάδα το έμβρυο μπορεί να επιζήσει εκτός μήτρας, σε συνθήκες εντατικής ιατρικής φροντίδας.

2. Οι διαγνωστικές μέθοδοι

Στη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης είναι δυνατή η εφαρμογή διαγνωστικών μεθόδων, με τις οποίες εξασφαλίζουμε ποικίλες πληροφορίες για την κατάσταση του νέου οργανισμού. Θα μπορούσαμε να διακρίνουμε τις μεθόδους αυτές σε μη επεμβατικές και επεμβατικές.

A. Οι μη επεμβατικές μέθοδοι

Μη επεμβατικές είναι οι μέθοδοι που δεν θίγουν το έμβρυο, κατά τη διαδικασία της ανάπτυξής του. Στην κατηγορία αυτή εντάσσονται το υπερηχογράφημα, καθώς και οι εξετάσεις του αίματος της μητέρας.

Με το υπερηχογράφημα, που διενεργείται περιοδικά στη διάρκεια της εγκυμοσύνης, είμαστε σε θέση να εντοπίσουμε τη θέση του εμβρύου, το ακριβές στάδιο της ανάπτυξης, το ενδεχόμενο πολύδυμης κύησης, καθώς και ορισμένες παθολογικές καταστάσεις όσον αφορά τη μορφολογία του εμβρύου. Η ακρίβεια της εξέτασης εξαρτάται εδώ όχι μόνον από τον τεχνικό εξοπλισμό, αλλά και από την προσωπική δεξιότητα του γιατρού.

Οι εξετάσεις του μητρικού αίματος δίνουν στοιχεία για τις συγκεντρώσεις πρωτεϊνών και ορμονών, καθώς και σοβαρών παθολογιών του κεντρικού νευρικού συστήματος². Στις μη επεμβατικές μεθόδους δεν έχουν αναφερθεί κίνδυνοι και επιβλαβείς συνέπειες για τη μητέρα ή το έμβρυο.

B. Οι επεμβατικές μέθοδοι

Οι επεμβατικές μέθοδοι εντοπίζουν χαρακτηριστικά της γενετικής σύστασης του εμβρύου, περιλαμβάνουν δηλαδή γενετικές εξετάσεις. Με τη διενέργεια παρεμβατικών προγεννητικών εξετάσεων μπορούν να διαγνωσθούν χρωματοσωμικές ανωμαλίες (σύνδρομο Down και άλλες τρισωμίες), καθώς και μονογονιδιακές ασθένειες (μεσογειακή αναιμία α και β , κυστική ίνωση, φυλοσύνδετες ασθένειες, πολυκυστική νόσος των νεφρών κ.λπ.). Μπορούν, επίσης, να διαγνωσθούν γενετικές παθήσεις, οι οποίες αντιμετωπίζονται στην περίοδο μετά τη γέννηση (φαινυλκετονουρία, συγγενής υποθυρεοειδισμός κ.λπ.) και, επομένως, δεν ενδιαφέρουν εδώ. Υπολογίζεται ότι 43/1000 παιδιά γεννιούνται με κάποιας μορφής συγγενή πάθηση και από αυτά 23/1000 με συγγενείς παραμορφώσεις, χρωματοσωμικές ανωμαλίες ή σοβαρές μονογονιδιακές ασθένειες.

Στην Ελλάδα διενεργούνται συστηματικά προγεννητικές εξετάσεις, ήδη από τις αρχές της δεκαετίας του 1970, κυρίως για τις τρισωμίες και τη μεσογειακή αναιμία, με

² Με το «τριπλό τεστ» (16^η – 18^η εβδομάδα) διαπιστώνεται η υπερβολική συγκέντρωση πρωτεϊνών, ένδειξη της spina bifida ή σοβαρής εγκεφαλικής ανωμαλίας (ανεγκεφαλισμός) του εμβρύου.

συνέπεια την αποτελεσματική «πρόληψη» της ασθένειας αυτής. Από τα τέλη της δεκαετίας του 1980, τέτοιες εξετάσεις διενεργούνται και για ασθένειες όπως η κυστική ίνωση, η πολυκυστική νόσος των νεφρών, η χορεία Huntington κ.λπ.

Θα διακρίνουμε τις επεμβατικές μεθόδους στην προγεννητική διάγνωση *in vivo* (prenatal diagnosis – PD) και στην προεμφυτευτική διάγνωση, που διενεργείται *in vitro*, κατά τη διαδικασία εξωσωματικής γονιμοποίησης (preimplantation genetic diagnosis – PGD).

α) Προγεννητική διάγνωση (PD)

Οι κυριότερες μέθοδοι που εφαρμόζονται *in vivo* είναι η αμνιοκέντηση και ο έλεγχος δείγματος χοριακών λαχνών (chorionic villus sampling). Η εξέταση εμβρυϊκού αίματος (από τον ομφάλιο λώρο) ή εμβρυϊκού ιστού είναι επίσης παρεμβατικές μέθοδοι, που διενεργούνται όμως σπάνια πλέον. Πειραματικά εφαρμόζεται εξ άλλου, προς το παρόν, και η μέθοδος εξέτασης εμβρυϊκών κυττάρων, που κυκλοφορούν στο αίμα της μητέρας.

Στην αμνιοκέντηση, που διενεργείται μετά τη 14^η εβδομάδα, συλλέγεται, με παρακέντηση στην έγκυο, αμνιακό υγρό από τον εμβρυϊκό σάκο, στο οποίο περιέχονται κύτταρα του εμβρύου. Στον έλεγχο δείγματος χοριακών λαχνών, που διενεργείται από την 8^η - 10^η εβδομάδα, λαμβάνεται δείγμα από ιστό του πλακούντα.

Η διαδικασία και στις δύο περιπτώσεις παρακολουθείται μέσω υπερηχογραφήματος. Με κατάλληλη επεξεργασία, στη συνέχεια, τα κύτταρα διαχωρίζονται και εξετάζονται τα χρωματοσώματά τους, με το μικροσκόπιο (για χρωματοσωμικές ανωμαλίες, π.χ. τρισωμίες), καθώς και με βιοχημικά ή μοριακά/γενετικά τεστ (για τον εντοπισμό μονογονιδιακών ασθενειών, π.χ. μεσογειακής αναιμίας ή κυστικής ίνωσης). Τα οριστικά αποτελέσματα των εξετάσεων μπορεί να καθυστερούν έως και 3 εβδομάδες από τη διενέργειά τους (περισσότερο στην περίπτωση της αμνιοκέντησης, οπότε η ανάπτυξη του εμβρύου έχει ήδη εξελιχθεί αρκετά, ενώ στον έλεγχο χοριακών λαχνών αποτέλεσμα μπορεί να υπάρξει σε 1 – 3 ημέρες), λόγω της αναγκαίας καλλιέργειας των μικρών σχετικά δειγμάτων. Για τον έλεγχο χοριακών λαχνών αναφέρεται κίνδυνος αποβολής 2 – 4% και για την αμνιοκέντηση 0,5 – 1%. Η πιθανότητα του κινδύνου είναι, πάντως, συνάρτηση και της ικανότητας και εμπειρίας εκείνου που διενεργεί την εξέταση.

β) Προεμφυτευτική διάγνωση (PGD)

Η προεμφυτευτική διάγνωση προϋποθέτει εξωσωματική γονιμοποίηση. Στην περίπτωση αυτή γονιμοποιούνται *in vitro* περισσότερα ωάρια, ώστε να είναι αυξημένες οι πιθανότητες επίτευξης εγκυμοσύνης. Για τη διενέργεια αυτής της εξέτασης, λαμβάνεται στις πρώτες ημέρες (συνήθως τρεις) της εξωσωματικής ανάπτυξης ένα ή δύο κύτταρα (βλαστομερίδια / ολοδύναμα βλαστοκύτταρα) από τον αναπτυσσόμενο οργανισμό, που στο συγκεκριμένο στάδιο αποτελείται από 6 – 10 κύτταρα. Το υλικό αυτό υποβάλλεται σε γενετικές εξετάσεις (με μεθόδους PCR/polymerase chain reaction ή FISH/fluorescence in situ hybridization) για τον εντοπισμό χρωματοσωμικών ανωμαλιών, καθώς και ορισμένων σοβαρών μονογονιδιακών γενετικών ασθενειών. Για την αποφυγή λαθών που έχουν παρατηρηθεί συχνά, τελευταία χρησιμοποιείται και η μέθοδος CGH/comparative genome hybridization, που επιτρέπει τη σύγκριση των εξεταζόμενων χρωματοσωμάτων του κυττάρου με τα χρωματοσώματα άλλου κυττάρου, των οποίων η σύνθεση είναι φυσιολογική.

Προκειμένου να μην καταστραφεί ή βλαφθεί σοβαρά το έμβρυο από τη διενέργεια της εξέτασης, προτιμάται αυτή να διενεργείται όταν εκείνο αποτελείται από τουλάχιστον 8 κύτταρα. Εξ άλλου, για την βεβαιότητα των αποτελεσμάτων προτιμάται η εξέταση σε δύο και όχι σε ένα μόνον κύτταρο. Προεμφυτευτική διάγνωση είναι δυνατόν να διενεργηθεί και σε μεταγενέστερο στάδιο της εξωσωματικής ανάπτυξης (5 – 6 ημέρες από τη γονιμοποίηση), οπότε η λήψη των κυττάρων γίνεται από την ήδη διακριτή τροφοβλάστη. Ωστόσο, κάτι τέτοιο δεν συνιστάται, καθώς λόγω της μεγαλύτερης συνοχής των κυττάρων σε εκείνο το στάδιο, υπάρχει αυξημένος κίνδυνος βλάβης του εμβρύου³.

Σημειώνεται ότι με την προεμφυτευτική διάγνωση είναι δυνατή η εξακρίβωση και του φύλου του εμβρύου, όχι όμως και πολυπαραγοντικών γενετικών χαρακτηριστικών (χρώματος ματιών, μαλλιών, σωματικής διάπλασης, διανοητικών ικανοτήτων).

Η μέθοδος της προεμφυτευτικής διάγνωσης εφαρμόζεται από τις αρχές της δεκαετίας του 1990 στην Ευρώπη (και στην Ελλάδα), σε ειδικευμένα κέντρα, τα οποία έχουν τη δυνατότητα διενέργειας γενετικών εξετάσεων σε ένα μόνον κύτταρο. Οι κίνδυνοι που επισημαίνονται σχετικά, αφορούν κυρίως την κατάσταση του εμβρύου μετά τη διενέργεια της εξέτασης. Σύμφωνα με ορισμένα στατιστικά στοιχεία για την Ευρώπη (ESHRE), στο 97% των περιπτώσεων η λήψη κυττάρων δεν έβλαψε το έμβρυο. Δεν υπάρχουν ακριβή στοιχεία για την εμφάνιση παιδιών που γεννήθηκαν με παθολογίες, παρά τη διενέργεια της εξέτασης. Για την αποφυγή αυτών των περιπτώσεων, συχνά διενεργείται και προγεννητική διάγνωση *in vivo*, ώστε να επιβεβαιωθούν τα αποτελέσματα της προεμφυτευτικής. Αναφέρεται ένα στατιστικό ποσοστό 3 – 4% λαθών στη δεύτερη, τα οποία αποκάλυψε η πρώτη.

II. Η σκοπιά της βιοηθικής

Όπως αναφέρθηκε στην εισαγωγή, από το ότι με τις προγεννητικές διαγνωστικές μεθόδους *in vivo* και *in vitro*, είμαστε σε θέση να γνωρίσουμε χαρακτηριστικά του ανθρώπινου οργανισμού πολύ πριν από τη στιγμή της γέννησης, προκύπτει το βασικό ηθικό ερώτημα: γνωρίζοντας αυτά τα χαρακτηριστικά, δικαιούμαστε και να επιλέξουμε το «κατάλληλο» για εμάς παιδί που θα γεννηθεί;

1. Η απόλυτη προστασία της ζωής πριν από τη γέννηση

Το ερώτημα αυτό απαντάται διαφορετικά, ανάλογα με τη θέση που υιοθετεί κανείς για τον σεβασμό και την προστασία της ανθρώπινης ζωής και, κατ' επέκταση, για την εκούσια άμβλωση (ή απόρριψη εμβρύων *in vitro*).

Λογικά δεν είναι, βέβαια, αναγκαία η σύνδεση της «γνώσης» με την «επιλογή»⁴. Πράγματι, ορισμένες απόψεις, όπως της Ορθόδοξης και της Ρωμαιοκαθολικής Εκκλησίας, δέχονται την προγεννητική και την προεμφυτευτική διάγνωση, υπό την προϋπόθεση ότι δεν καταλήγουν σε άμβλωση ή καταστροφή εμβρύων. Ο λόγος είναι

³ Είναι δυνατή επίσης η υποβολή σε γενετικές εξετάσεις των πολικών σωματιδίων (polar bodies), που σχηματίζονται κατά την ωρίμανση των ωαρίων, όμως και εδώ υπάρχει μεγάλος βαθμός αβεβαιότητας ως προς το αποτέλεσμα, καθώς χρωματοσωμικές ανωμαλίες είναι δυνατόν να εμφανισθούν σε μεταγενέστερο στάδιο και επομένως να μην εντοπισθούν.

⁴ Η «γνώση» που προκύπτει από τις προγεννητικές εξετάσεις φαίνεται, πάντως, πάντως, να ενθαρρύνει τη θετική άσκηση της αναπαραγωγικής ελευθερίας. Εμπειρική έρευνα (Modell, 1988: 39, 40) δείχνει, π.χ., ότι η δυνατότητα προσφυγής σε τέτοιες εξετάσεις πληθυσμών με μεγάλη συχνότητα εμφάνισης μεσογειακής αναιμίας (Κύπρος) έχει συνδεθεί με μεγάλη αύξηση των γεννήσεων (ακριβώς, λόγω της βεβαιότητας που εξασφαλίζεται για την υγεία του παιδιού που θα γεννηθεί).

ότι, κατά τις απόψεις αυτές, η ανθρώπινη ζωή συνιστά πλήρες «πρόσωπο» και προστατεύεται απόλυτα, ήδη από τη στιγμή της σύλληψης. Η γνώση, εδώ, έχει λοιπόν μόνον το νόημα της «προετοιμασίας» των μελλοντικών γονέων για να ανταποκριθούν στις ανάγκες του παιδιού που θα γεννηθεί.

2. Η εκδοχή της «επιλογής»

Ωστόσο, η σύνδεση «γνώσης» και «επιλογής» γίνεται αποδεκτή, τόσο από άλλα χριστιανικά δόγματα (προτεσταντισμός) και άλλες θρησκείες (ιουδαϊσμός, ισλαμισμός), όσο και από το σύνολο σχεδόν των θεωρητικών της ηθικής φιλοσοφίας. Οι απόψεις αυτές, υιοθετούν, κατά βάση, την προστασία της ανθρώπινης ζωής πριν από τη γέννηση, χωρίς πάντως να την εξομοιώνουν με την προστασία του «προσώπου». Θεωρούν, έτσι, ότι, όταν αντιπαράκειται με άλλα αγαθά και αξίες, η ζωή πριν από τη γέννηση μπορεί και να υποχωρεί. Συνέπεια αυτής της θέσης είναι, βέβαια, η αποδοχή της άμβλωσης (υπό διάφορες εκδοχές) ή της απόρριψης εμβρύων *in vitro*.

Απαντώντας καταφατικά στο αρχικό ερώτημα, οι εν λόγω απόψεις θέτουν ένα επόμενο πρόβλημα: μας επιτρέπεται οποιαδήποτε επιλογή ή μόνον ορισμένες και ποιες είναι αυτές; Εν προκειμένω, αντιμετωπίζουμε τα εξής ενδεχόμενα:

α) *Επιλογή για λόγους υγείας του παιδιού που αναμένεται («αρνητική ευγονική»)*: Το πρώτο κριτήριο επιλογής είναι η μέριμνα για την υγεία του μελλοντικού ανθρώπου. Αποφεύγοντας τη γέννηση σοβαρών πασχόντων νεογνών ή νεογνών που αναμένεται να εκδηλώσουν σοβαρές ασθένειες σε πρώιμο στάδιο της ζωής, υποστηρίζεται ότι διασφαλίζουμε προληπτικά την υγεία των νέων προσώπων και ταυτόχρονα περιορίζουμε την ανάγκη βοήθειας από τρίτους (την οικογένεια ή το κοινωνικό σύνολο).

Ένα αντεπιχείρημα σε αυτά είναι ότι, έτσι, δημιουργούμε ουσιαστικά μια νοοτροπία δυσμενών διακρίσεων, εις βάρος συνανθρώπων μας που τυχαίνει να ζουν με εκ γενετής παθήσεις, αντί να τονίζουμε το αίσθημα κοινωνικής αλληλεγγύης που πρέπει να χαρακτηρίζει τον πολιτισμό μας.

Επί πλέον, τίθεται ένα πρόβλημα ορίων. Γιατί, αν οι χρωματοσωμικές παθήσεις και ορισμένες μονογονιδιακές ασθένειες (μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση, φυλοσύνδετες ασθένειες) εκδηλώνονται αμέσως μετά τη γέννηση, ή πάντως σε κοντινό διάστημα από αυτήν, υπάρχουν σοβαρές ασθένειες οι οποίες εκδηλώνονται μεν με βεβαιότητα, αλλά σε προχωρημένη σχετικά ηλικία (μετά το 35^ο - 40^ο έτος). Οι ασθένειες αυτές (π.χ. η χορεία του Huntington, η νόσος Alzheimer) οδηγούν στον θάνατο, υπό συνθήκες ταλαιπωρίας του προσώπου και των οικείων του. Το πρόβλημα που τίθεται, είναι αν η επιλογή πρέπει να αφορά και αυτές ή μήπως η προσδοκία της φυσιολογικής ζωής του προσώπου, έως την εκδήλωσή τους, την αποκλείει.

Τέλος, πώς αντιμετωπίζουμε το ενδεχόμενο ο ένας από τους μελλοντικούς γονείς να μην θελήσει να μάθει το αποτέλεσμα της προγεννητικής διάγνωσης και να διαφωνεί εν γένει με την επιλογή για λόγους υγείας, την οποία όμως επιθυμεί ο άλλος γονέας; Υπάρχει και εδώ κάποιο «δικαίωμα άγνοιας» του πρώτου;

β) *Επιλογή φύλου*: Η διάγνωση του φύλου του εμβρύου είναι, όπως αναφέρθηκε, δυνατή ακόμη και σε πολύ πρώιμο στάδιο, με την προεμφυτευτική εξέταση. Το πρόβλημα που τίθεται, συνίσταται στο αν πρέπει να θεωρηθεί επιτρεπτή η επιλογή του φύλου του μελλοντικού παιδιού, ανεξάρτητα από λόγους υγείας (δηλαδή, ανεξάρτητα από την εκδήλωση φυλοσύνδετων ασθενειών). Η δυνατότητα αυτή υποστηρίζεται, ιδίως, ως λύση «εξισορρόπησης» της οικογένειας (“family balancing”), όταν υπάρχουν περισσότερα παιδιά του ενός φύλου, ως εγγύηση μιας

ομαλής οικογενειακής ζωής. Η αντίθετη άποψη επισημαίνει τον κίνδυνο σεξιστικών επιλογών, ιδίως σε κοινωνίες όπου για λόγους πολιτισμικής παράδοσης προτιμάται η απόκτηση παιδιών συγκεκριμένου φύλου.

γ) *Επιλογή για λόγους υγείας τρίτου προσώπου ("savior sibling")*: Τα τελευταία χρόνια έχει ανακύψει ένα ερώτημα, όσον αφορά την επιλογή εμβρύου το οποίο «χρησιμεύει» για την αντιμετώπιση γενετικής φύσεως ασθένειας τρίτου προσώπου. Συγκεκριμένα, με τη γονιμοποίηση περισσότερων ωαρίων και στη συνέχεια τη διενέργεια προεμφυτευτικής εξέτασης σε αυτά, κατ' αρχήν αποφεύγεται η πιθανότητα γέννησης δεύτερου παιδιού πάσχοντος από την ίδια ασθένεια. Επί πλέον, όμως, από τα διαθέσιμα έμβρυα επιλέγεται ειδικότερα εκείνο που εμφανίζει ιστοσυμβατότητα με τον ασθενή. Αυτό το έμβρυο εμφυτεύεται και αναπτύσσεται, ώστε με τη γέννηση να συλλεγούν αιμοποιητικά βλαστοκύτταρα από τον ομφάλιο λώρο του, που θα αξιοποιηθούν ως μόσχευμα για τη θεραπεία της ασθένειας. Όσοι αντιτίθενται στην επιλογή αυτού του είδους επισημαίνουν ότι, στην πραγματικότητα, πρόκειται για τη μεταχείριση ενός προσώπου ως απλού μέσου, άρα για περίπτωση προσβολής της ανθρώπινης αξίας. Οι υπέρμαχοι τονίζουν ότι, αντίθετα, το παιδί που γεννιέται «πιστώνεται» με τη σωτηρία μιας ζωής, κάτι που ενισχύει την ανθρώπινη αξία του.

Στα παραπάνω ενδεχόμενα δεν συμπεριλαμβάνουμε, βέβαια, μια πιθανή μελλοντική δυνατότητα διάγνωσης γενετικών χαρακτηριστικών που συνδέονται με μη παθολογικούς φαινοτύπους (χρώμα μαλλιών, ματιών, σωματική διάπλαση, ακόμη και διανοητικές ικανότητες), για την οποία επίσης θα τεθεί ο προβληματισμός της επιλογής (*θετική ευγονική*), καθώς - προς το παρόν - η δυνατότητα αυτή δεν υπάρχει.

III. Τα νομικά δεδομένα

1. Το διεθνές δίκαιο

Οι προγεννητικές εξετάσεις καλύπτονται, κυρίως, από τη νομοθεσία για την άμβλωση και την υποβοηθούμενη αναπαραγωγή. Στο επίπεδο του διεθνούς δικαίου, η Σύμβαση του Οβιέδο αποτελεί το μόνο νομοθέτημα με δεσμευτική σημασία (για τα κράτη που την έχουν κυρώσει), το οποίο περιλαμβάνει σχετικές διατάξεις. Σύμφωνα με αυτές:

α) Οι εξετάσεις *in vivo* επιτρέπεται να διενεργούνται «μόνο για λόγους υγείας ή για επιστημονική έρευνα που σχετίζεται με λόγους υγείας, υπό την προϋπόθεση της κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής» (άρθ. 12). Η διάταξη αναφέρεται σε «υποκείμενο», δηλαδή σε πρόσωπο μετά τη γέννηση, ωστόσο είναι λογικό να δεχθούμε ότι ανάλογα μπορεί να εφαρμοσθεί και σε έμβρυο. Πρόβλεψη, πάντως, και για επιλογή εμβρύου δεν υπάρχει.

β) Η προεμφυτευτική διάγνωση επίσης επιτρέπεται, όπως συνάγεται από το άρθ. 14, όπου μάλιστα προβλέπεται και επιλογή εμβρύου. Η διατύπωση είναι έμμεση, απαγορεύοντας την επιλογή του φύλου, με εξαίρεση όμως την περίπτωση που αυτή επιβάλλεται για να αποφευχθεί «σοβαρά κληρονομική νόσος που σχετίζεται με το φύλο».

Εκτός της Σύμβασης του Οβιέδο, τα μη δεσμευτικά κείμενα του διεθνούς δικαίου, που αφορούν ειδικά τη γενετική (Διακηρύξεις UNESCO) δεν αναφέρονται ειδικά στο θέμα.

2. Συγκριτικό δίκαιο

Στα περισσότερα κράτη της Ε.Ε. η διενέργεια προγεννητικών εξετάσεων δεν ρυθμίζεται νομοθετικά, αλλά στο πλαίσιο κανόνων ιατρικής δεοντολογίας. Το ίδιο ισχύει και στις ΗΠΑ, όπου δεν έχουμε σχετική ομοσπονδιακή νομοθεσία.

Ως προς την προγεννητική διάγνωση in vivo, ενδεικτικά μπορούμε να αναφέρουμε ότι στη Γαλλία επιτρέπεται να διενεργείται σε ειδικά εξουσιοδοτημένες μονάδες (από την Επιτροπή για την Αναπαραγωγική Ιατρική). Στην Βρετανία και τη Δανία δεν υπάρχει σχετική ρύθμιση. Η δυνατότητα διακοπής της κύησης εξ αιτίας παθολογίας του εμβρύου προβλέπεται σε όλες τις παραπάνω χώρες, όπως και στην Ιταλία, τη Γερμανία, την Αυστρία, τη Σουηδία, την Ισπανία, την Πορτογαλία και την Κύπρο (όπου και το χαρακτηριστικό παράδειγμα της εξάλειψης της μεσογειακής αναιμίας, με την γενικευμένη εφαρμογή συμβουλευτικής για προγεννητικό έλεγχο⁵).

Στη Δανία, τη Γαλλία, τη Νορβηγία και τη Σουηδία η προεμφυτευτική διάγνωση επιτρέπεται με νόμο, αντίθετα με την Γερμανία, την Αυστρία και την Ελβετία όπου υπάρχουν απαγορευτικές διατάξεις. Στην Ιρλανδία η απαγόρευση συνάγεται από το Σύνταγμα. Στις χώρες όπου επιτρέπεται η μέθοδος (είτε νομοθετικά είτε βάσει κανόνων δεοντολογίας) ισχύουν πάντως αυστηρές προϋποθέσεις, ιδίως ως προς την αδειοδότηση των μονάδων που τη διενεργούν.

Η νομική προσέγγιση του θέματος δεν μπορεί να παραβλέψει το πρόβλημα που ανέκυψε σε ορισμένες χώρες (ΗΠΑ, Γαλλία, Δανία κ.λπ.), όσον αφορά το δικαίωμα αποζημίωσης για την «άδικη ζωή» (wrongful life). Το δικαίωμα αυτό κλήθηκαν να αναγνωρίσουν τα δικαστήρια, σε περιπτώσεις γέννησης παιδιών με σοβαρές παθήσεις, ύστερα από λανθασμένη προγεννητική εξέταση. Χαρακτηριστικά, στη Γαλλία, η Cour de Cassation αναγνώρισε ένα τέτοιο δικαίωμα στο παιδί⁶, μια απόφαση που επικρίθηκε έντονα και κατέληξε σε αντίθετη ειδική νομοθετική ρύθμιση.

3. Ελληνικό δίκαιο

Στην Ελλάδα, το θέμα των προγεννητικών εξετάσεων ρυθμίζεται, αφ' ενός, από τις προαναφερθείσες προβλέψεις της Σύμβασης του Οβιέδο⁷ και, αφ' ετέρου, από τη νομοθεσία για την άμβλωση.

Ως προς την τελευταία, ειδικά, το άρθ. 304 παρ. 4 Π.Κ. επιτρέπει την άμβλωση, μεταξύ άλλων και εφ' όσον «έχουν διαπιστωθεί με τα σύγχρονα μέσα προγεννητικής διάγνωσης, ενδείξεις σοβαρής ανωμαλίας του εμβρύου που επάγονται τη γέννηση παθολογικού νεογνού και η εγκυμοσύνη δεν έχει διάρκεια περισσότερο από είκοσι τέσσερις εβδομάδες» (περ. β).

Κατά το άρθρο αυτό, απαιτείται η συναίνεση της εγκύου για την άμβλωση ενώ, στην περίπτωση που είναι ανήλικη, απαιτείται η συναίνεση ενός από τους γονείς ή εκείνου που έχει την επιμέλειά της⁸.

Αξίζει, πάντως, να σημειωθεί, ότι ο γιατρός μπορεί να αρνηθεί για συνειδησιακούς λόγους να προβεί σε άμβλωση για την περίπτωση που εξετάζουμε, αν δεν υπάρχει «αναπότρεπτος κίνδυνος για τη ζωή της εγκύου ή κίνδυνος σοβαρής και διαρκούς

⁵ Η εξέταση για τη μεσογειακή αναιμία των μελλοντικών συζύγων, αποτέλεσε προϋπόθεση της σύναξης γάμου, με εγκύκλιο της Εκκλησίας της Κύπρου (όχι, πάντως, και με νόμο). Έτσι, αν το αποτέλεσμα της εξέτασης είναι θετικό, ο προγεννητικός έλεγχος, σε περίπτωση εγκυμοσύνης της συζύγου, καθίσταται ουσιαστικά αναγκαίος.

⁶ Πρόκειται για την υπόθεση Perguche (2000).

⁷ Και το άρθρο 1455 Α.Κ., που ουσιαστικά επαναλαμβάνει το άρθ. 14 της Σύμβασης.

⁸ Όχι όμως παρά την αντίθεση της ανήλικης, κατά την ορθότερη ερμηνεία της διάταξης.

βλάβης της υγείας της» από την εξακολούθηση της εγκυμοσύνης (άρθ. 31 του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας / ν. 3418/2005).

Στη χώρα μας, τέλος, δεν υπάρχει νομολογία, σχετική με περίπτωση «άδικης ζωής».

Συμπεράσματα – Προτάσεις

Από την παρουσίαση που προηγήθηκε, μπορούμε να καταλήξουμε σε δύο ιδίως συμπεράσματα:

α) Η έντονη ηθική φόρτιση του βασικού διλήμματος της «επιλογής» δεν μπορεί να οδηγήσει σε μονοσήμαντες αξιολογικές κρίσεις. Αυτό σημαίνει ότι το δίλημμα πρέπει να αντιμετωπίζεται από τον κάθε ενδιαφερόμενο στο πλαίσιο της προσωπικής του αυτονομίας και ευθύνης. Η συνειδητή απόφαση, ωστόσο, εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από την πλήρη ενημέρωση που θα πρέπει να προηγείται: η ενημέρωση αυτή αποτελεί ηθική αλλά και νομική ευθύνη του αρμόδιου ιατρού.

β) Το Κράτος δεν μπορεί να επεμβαίνει με τη νομοθεσία ή τη διοικητική πρακτική στην αυτόνομη αυτή κρίση, ούτε στη σχέση του ενδιαφερομένου με τον υπεύθυνο ιατρό. Ωστόσο, ο ρόλος του στη γενική και έγκυρη ενημέρωση είναι αναμφισβήτητος. Είναι σημαντικό ο πολίτης να γνωρίζει τις σημερινές δυνατότητες προγεννητικών εξετάσεων, οι οποίες πρέπει να παρέχονται με κάθε δυνατή πληρότητα από τους δημόσιους φορείς υγείας.

Πέρα από το ζήτημα της ενημέρωσης, όμως, είναι επίσης σημαντικό ο νομοθέτης να ευαισθητοποιείται από την εξέλιξη του δικαίου στον τομέα αυτόν και να αντιδρά εγκαίρως. Περιπτώσεις που αντιμετωπίζονται από τη νομολογία σε άλλα κράτη («άδικη ζωή», “savior sibling”) είναι προτιμότερο να προλαμβάνονται με κατάλληλες νομοθετικές ρυθμίσεις, ώστε να μη δημιουργείται ανασφάλεια δικαίου και αβεβαιότητα στην παροχή ιδιαίτερα ευαίσθητων υπηρεσιών υγείας.

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Aziza - Shuster (E.), Le traitement “in utero”: Les libertes individuelles en question, in: La fabrique du corps humain - Ethique medicale et droits de l’ homme, Actes Sud et Inserm, Arles 1988, σ. 85 επ.

Botkin J.R., Ethical Issues and Practical Problems in Preimplantation Genetic Diagnosis, J. of Law, Medicine & Ethics 1998, σ. 17 επ.

EGE, Ethical Aspects of Prenatal Diagnosis, Opinion No 6, 1996

I. Florentin, Le diagnostic preimplantatoire et le contrôle de la qualité des enfants a naître » in : C. Labrusse – Riou (dir.), Le droit saisi par la biologie, L.G.D.J., Paris 1996, σ. 109 επ.

Kanavakis E., Traeger – Synodinos J., Preimplantation Genetic Diagnosis in Clinical Practice, J. of Medical Genetics 39, 2002, σ. 6 επ.

H. Galjaard, Report of the IBC on Pre-implantation Genetic Diagnosis and Germ-line Intervention, UNESCO, Paris 2003

Gene Therapy Advisory Committee (GTAC), Report on the Potential Use of Gene Therapy in Utero, <http://www.doh.gov.uk/genetics/gtac/inutero.htm>, 2001

B. Modell, Ethical and Social Aspects of Fetal Diagnosis of the Hemoglobinopathies: A Practical View, in: D. Loukopoulos (ed.), *Prenatal Diagnosis of Thalassemia and the Hemoglobinopathies*, CRC Press, Boca Raton, Florida 1988, σ. 29 επ.

Nationaler Ethikrat, *Genetic diagnosis before and during pregnancy, Opinion*, Berlin 2003

Pennings G., Ethics of Sex Selection for Family Balancing. Family Balancing as a Morally Acceptable Application of Sex Selection, *Human Reproduction* 1996, σ. 2339 επ.

Γκιργκινούδης Π., Παπαδοπούλου Δ., Αγραφιώτης Α., Παπαδημητρίου Μ., Βοσνίδης Γ., Λουκόπουλος Δ., Προσυμπτωματική διάγνωση με τεχνικές DNA της πολυκυστικής νόσου των νεφρών σε ελληνικές οικογένειες, *Ιατρική* 1991, σ. 275 επ.

Γιαπιτζάκης Χ., Κωσταρίδου Σ., Γιουρούκος Σ., Καραμπούλα Α., Λουκόπουλος Δ., Μελέτη περίπτωσης νεανικής μορφής της χορείας του Huntington με μεθοδολογία μοριακής γενετικής, *Ιατρική* 1991

Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Εισήγηση «για τη χρήση των βλαστοκυττάρων στη βιοϊατρική έρευνα και την κλινική ιατρική» (2001), <http://www.bioethics.gr>.

Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Εισήγηση «για τη συλλογή και διαχείριση των γενετικών δεδομένων» (2002), <http://www.bioethics.gr>.

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

Μάλλιος (Εν. Κ.), Οι προγεννητικές εξετάσεις και ο κίνδυνος της ευγονικής. Σχόλιο στην υπόθεση Perruche (Cour de Cassation, 17.11.2000), *ΤοΣ* 27, 2001, σ. 579 επ.

Μπαλασοπούλου Α., Αδάμ Γ., Λουκόπουλος Δ., Προγεννητική διάγνωση της κυστικής ίνωσης. Η ελληνική εμπειρία, *Αρχεία Ελληνικής Ιατρικής* 1988, σ. 472 επ.

Παπαδάκης Μ., Καραμπαμπά Φ., Μπουσίου Μ., Σινοπούλου Κ., Χατζή Α., Ξενάκη Μ., Αντσακλής Α., Μεσογίτης Σ., Λουκόπουλος Δ., Προγεννητική διάγνωση της μεσογειακής αναιμίας και των δρεπανοκυτταρικών συνδρόμων στην Ελλάδα. Ι. Προγεννητική διάγνωση με μελέτη εμβρυϊκού αίματος, *Ιατρική* 1991, σ. 353 επ.