ΕΘΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ

Ε Κ Θ Ε Σ Η

ΑΜΕΣΗ ΠΡΟΣΒΑΣΗ ΣΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Εισηγητές: Τάκης Βιδάλης, Βασιλική Μολλάκη

ΕΘΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ
Ευελπίδων 47, Τ.Κ. 113 62 Αθήνα
Τηλ.: 210- 88.47.700, Φαξ: 210- 88.47.701
E-mail: secretariat@bioethics.gr, url: www.bioethics.gr

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ 4
ΤΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ 5
Οι γενετικές εξετάσεις 5
Η νέα τάση: άμεση πρόσβαση σε γενετικές εξετάσεις 6
Η ελληνική πραγματικότητα 9
Οι περιορισμοί, τα οφέλη και οι κίνδυνοι των γενετικών εξετάσεων 10
Η ΔΙΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΗΘΙΚΗΣ 12
Τα ηθικά διλήμματα 14
Συναίνεση χωρίς συμβουλευτική; 14
Η θέση του θεράποντα 15
Διαχείριση ευαίσθητων δεδομένων 15
Εξετάσεις σε παιδιά 16
Εξετάσεις ταυτοποίησης προσώπου 16
Εμπορευματοποίηση βιολογικών πληροφοριών 17
Νομοθετική παρέμβαση; 17
ΤΟ ΝΟΜΟΘΕΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ 18
Η γενική νομοθεσία 18
Η σημασία διεθνών νομοθετημάτων ειδικού αντικειμένου 20
ΚΑΤΑΛΗΚΤΙΚΕΣ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ 21
1. Η διασφάλιση της ποιότητας των παρεχόμενων γενετικών εξετάσεων. 21
2. Ειδική νομοθεσία για τα γενετικά τεστ απ΄ευθείας στο κοινό. 22
3. Καταχώρηση των γενετικών τεστ απ΄ευθείας στο κοινό σε μητρώο. 22
ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ 23

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Από τα τέλη της δεκαετίας του 1990 η ανάπτυξη της τεχνολογίας των γενετικών εξετάσεων, διευρύνοντας τη δυνατότητα εντοπισμού γενετικών αιτίων που συνδέονται με φαινοτυπικά χαρακτηριστικά –ιδίως σοβαρές ασθένειες- συνάντησε την παράλληλη ανάπτυξη της πληροφορικής και ειδικότερα των διαδικτυακών εφαρμογών. Το αποτέλεσμα ήταν η ανάδυση μιας νέας επιχειρηματικής δραστηριότητας, με αντικείμενο την απ' ευθείας διάθεση γενετικών εξετάσεων σε οποιονδήποτε ενδιαφερόμενο. Ο όρος «γενετικές εξετάσεις που διατίθενται απ΄ευθείας στο κοινό» (Direct-to-Consumer [DTC] Genetic Tests), χρησιμοποιείται για τις γενετικές εξετάσεις που πραγματοποιούνται με επιθυμία του ενδιαφερομένου, χωρίς τη μεσολάβηση ειδικού, δηλ. κλινικού γενετιστή (ιατρού γενετιστή ή βιολόγου γενετιστή).

Πρακτικά, αυτό σημαίνει ότι μπορεί κανείς να επιλέξει από ειδικές εμπορικές ιστοσελίδες γενετικές εξετάσεις που θα τον ενδιέφεραν και, με την αποστολή βιολογικού του υλικού, να πάρει αποτελέσματα σχετικά με ενδεχόμενη προδιάθεσή του σε ασθένειες όπως π.χ. διαβήτης, καρδιοπάθειες, καρκίνοι κ.λπ., βασισμένα στην ανάλυση του DNA του. Αν αυτά τα αποτελέσματα συνδυάζονται και με την αποστολή δεδομένων του τρόπου ζωής του (διατροφικές συνήθειες, εργασιακές συνθήκες, κάπνισμα, άθληση κ.λπ.), μπορεί να καταλήγουν και σε εξατομικευμένη συμβουλευτική για την προστασία της υγείας του, η οποία μάλιστα παρέχεται με αυτοματοποιημένο τρόπο, χωρίς πάντοτε να μεσολαβεί ιατρός.

Η παρούσα έκθεση επιχειρεί να παρουσιάσει τη βιοηθική διάσταση παρόμοιων δραστηριοτήτων «άμεσης» προσφοράς υπηρεσιών γενετικής στο ευρύ κοινό, καθώς αυτές αρχίζουν να διαδίδονται και στη χώρα μας. Ήδη, τόσο στην Ευρώπη, όσο και στις Η.Π.Α. διατυπώνονται επίσημα προβληματισμοί ως προς τα αποδεκτά όρια της ενημέρωσης του προσώπου για γενετικές πληροφορίες που σχετίζονται είτε με το ίδιο είτε με τρίτους, χωρίς τη συνδρομή κατάλληλων εγγυήσεων εγκυρότητας και αξιοπιστίας. Στόχος της έκθεσης είναι να ορίσει ένα πλαίσιο, για την επεξεργασία σχετικής Γνώμης από την Επιτροπή.

ΤΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Οι γενετικές εξετάσεις

Οι γενετικές εξετάσεις βασίζονται στη μελέτη του γενετικού υλικού, με στόχο τον εντοπισμό αλλαγών στην αλληλουχία του DNA. Οι αλλαγές αυτές είναι είτε μεταλλάξεις που προκαλούν μια νόσο είτε πολυμορφισμοί που αποτελούν φυσιολογικές παραλλαγές μεταξύ διαφορετικών ατόμων. Οι πολυμορφισμοί ωστόσο μπορεί να συσχετίζονται με μια ασθένεια, δηλαδή αν ένα άτομο φέρει συγκεκριμένους πολυμορφισμούς στο DNA του μπορεί να έχει αυξημένες πιθανότητες (προδιάθεση) να αναπτύξει μια ασθένεια.

Στην περίπτωση των μονογονιδιακών ασθενειών (π.χ. μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση, οικογενής υπερχοληστερολαιμία), μεταλλάξεις σε ένα μόνο γονίδιο είναι ικανές να προκαλέσουν τη νόσο. Για το λόγο αυτό είναι σχετικά εύκολο να εντοπιστούν τα γενετικά αίτια μιας μονογονιδιακής ασθένειας. Δεν συμβαίνει όμως το ίδιο στις πολυπαραγοντικές ασθένειες (π.χ. καρδιαγγειακά νοσήματα, καρκίνος, διαβήτης κ.ά.). Οι πολυπαραγοντικές ασθένειες μπορεί να είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων ή και πολυμορφισμών σε περισσότερα του ενός γονιδίου ή και περιβαλλοντικών παραγόντων (π.χ. κάπνισμα, διατροφή, παχυσαρκία, φυσική άσκηση κ.ά.). Επομένως, τα αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων για πολυπαραγοντικές ασθένειες δεν μπορούν να απαντήσουν με βεβαιότητα αν το άτομο θα εμφανίσει ή όχι τη νόσο αλλά μπορούν να εκτιμήσουν τον σχετικό κίνδυνο που έχει το άτομο να αναπτύξει τη νόσο.

Έως πρόσφατα, οι γενετικές εξετάσεις για λόγους υγείας διενεργούνταν μετά από εντολή ειδικού (κλινικού γενετιστή). Ο ειδικός, εξετάζοντας την κλινική εικόνα και το οικογενειακό ιστορικό του ατόμου συνιστούσε ή όχι την εκτέλεση γενετικού ελέγχου. Τη δειγματοληψία του βιολογικού υλικού πραγματοποιούσε είτε ο ιατρός του είτε το νοσηλευτικό προσωπικό του κέντρου γενετικής, στο οποίο και διενεργούνταν οι εξετάσεις.

Η νέα τάση: άμεση πρόσβαση σε γενετικές εξετάσεις

Η παροχή γενετικών εξετάσεων τείνει, σήμερα, να αλλάξει, κυρίως λόγω της μεγάλης ανάπτυξης της μοριακής τεχνολογίας και γενετικής. Στην αλλαγή της εικόνας συνετέλεσαν:

Α. *Ο διαρκής εντοπισμός γονιδίων που συνδέονται όχι απλώς με μονογονιδιακές αλλά και με πολυπαραγοντικές ασθένειες*. Ειδικότερα, η αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και οι συστηματικές μελέτες ολόκληρου του γονιδιώματος οδήγησαν στην παραγωγή πλήθους γενετικών δεδομένων και στη συσχέτιση πολυμορφισμών με διάφορες γενετικές ασθένειες. Στην παραγωγή των γενετικών δεδομένων βοήθησε και η διαθεσιμότητα δειγμάτων DNA από πολλούς ασθενείς που πάσχουν από τις εν λόγω ασθένειες. Βασιζόμενες σε τέτοιου είδους μελέτες, οι εταιρείες που παρέχουν υπηρεσίες γενετικής υπόσχονται ότι μπορούν να υπολογίσουν την πιθανότητα που έχει ένα άτομο να αναπτύξει μία νόσο. Αυτό σημαίνει ότι πολλαπλασιάζονται οι λόγοι για να προσφύγει κάποιος σε γενετικές εξετάσεις, ώστε να πληροφορηθεί το γενετικό προφίλ του εαυτού του ή και της οικογένειάς του.

Β. *Η εισαγωγή νέων εργαλείων ανάλυσης του γονιδιώματος, όπως π.χ. οι μικροσυστοιχίες DNA, χάρη στα οποία είναι εφικτή η ανάλυση γενετικού υλικού πολλών ατόμων ταυτόχρονα σε μικρό χρονικό διάστημα*. Το γεγονός αυτό διευκολύνει την προσφορά εμπορικών μεθόδων σε σχετικά προσιτή τιμή για το κοινό. Το αποτέλεσμα είναι η ανάδυση μια νέας αγοράς ιδιωτικών εταιρειών που παρέχουν γενετικές εξετάσεις.

Γ. *Το αυξανόμενο ενδιαφέρον ιατρών και κοινού για την σημασία της γενετικής πληροφορίας στην προληπτική ιατρική*. Το ενδιαφέρον αυτό βασίζεται σε έναν σχεδιασμό του τρόπου ζωής, κατάλληλο για την αποφυγή εκδήλωσης γενετικών ασθενειών, για τις οποίες ο γενετικός έλεγχος έχει εντοπίσει προδιάθεση. Η προοπτική μιας τέτοιας «θωράκισης» από πιθανές μελλοντικές ασθένειες, αναμένεται να προσανατολίσει σταθερά περισσότερους ενδιαφερομένους στη διενέργεια γενετικών εξετάσεων –ιδίως αν η διενέργειά τους είναι εύκολη και δεν κοστίζουν υπερβολικά- ακόμη μάλιστα και αν το κόστος δεν καλύπτεται από τη δημόσια ασφάλιση.

Στο παραπάνω πλαίσιο άρχισαν να εμφανίζονται και οι εταιρείες που προσφέρουν γενετικές εξετάσεις απ’ ευθείας στο κοινό. Οι καταναλωτές συνήθως

οδηγούνται σε αυτές είτε από προσωπικό ενδιαφέρον ή και ανησυχία για την υγεία τους, είτε από περιέργεια. Οι προσφερόμενες εξετάσεις καλύπτουν ένα ευρύτατο φάσμα από:

α) διαγνωστικά τεστ που επιβεβαιώνουν μία νόσο (μονογονιδιακές ασθένειες),

β) προ-συμπτωματικά τεστ που υπολογίζουν την πιθανότητα να αναπτύξει ένα άτομο μία νόσο (πολυπαραγοντικές ασθένειες),

γ) προγεννητικά τεστ που προσδιορίζουν το φύλο του εμβρύου,

δ) φαρμακογενετικά τεστ που εκτιμούν τη σωστή δοσολογία, την αποτελεσματικότητα και τις παρενέργειες συγκεκριμένων φαρμάκων για ένα άτομο,

ε) τεστ πατρότητας που επιβεβαιώνουν ή όχι την πατρότητα,

στ) τεστ συγγένειας που επιβεβαιώνουν ή όχι τη συγγένεια και τον βαθμό συγγένειας με ένα πρόσωπο,

ζ) τεστ γενεαλογίας που προσδιορίζουν την οικογενειακή καταγωγή (γενεαλογικές ρίζες),

η) τεστ μεταβολισμού και διατροφικής γονιδιωματικής που υπολογίζει την προδιάθεση για παχυσαρκία,

θ) τεστ αντιγήρανσης που μελετά γονίδια που επηρεάζουν τη γήρανση,

ι) τεστ αθλητικών επιδόσεων που προσδιορίζει τις δυνατότητες για αθλητικές επιδόσεις.

Η συνηθισμένη πρακτική είναι η αποστολή ενός «κιτ» στον ενδιαφερόμενο, που περιλαμβάνει οδηγίες ώστε ο ίδιος να συλλέξει βιολογικό υλικό (συνήθως σίελο ή επίχρισμα από το εσωτερικό της παρειάς) και στη συνέχεια να το στείλει ταχυδρομικά στο εργαστήριο για ανάλυση. Τα αποτελέσματα γνωστοποιούνται από τηλεφώνου ή με επιστολή, e-mail ή από ασφαλή διαδικτυακό τόπο, στον οποίο παρέχεται πρόσβαση. Εξετάσεις για τις οποίες χρειάζεται η συλλογή αίματος, συνοδεύονται από ένα «κιτ», για να το χρησιμοποιήσει ο ιατρός του ενδιαφερομένου και να συλλέξει το αίμα με ασφάλεια (π.χ. για να διερευνηθούν οι μεταλλάξεις στα γονίδια του καρκίνου του μαστού BRCA1 και 2).

Οι εμπορικές εταιρείες συχνά αρκούνται στην απλή γνωστοποίηση αποτελεσμάτων γενετικών εξετάσεων, χωρίς να προχωρούν σε οδηγίες προς τους ενδιαφερομένους για τη χρησιμότητα των αποτελεσμάτων (γενετική συμβουλευτική). Άλλες συνδυάζουν δεδομένα (βάσει ερωτηματολογίου που συμπληρώνει ο ενδιαφερόμενος) και παρέχουν περισσότερο εξατομικευμένες πληροφορίες,

ουσιαστικά με μορφή ιατρικής συμβουλευτικής, τόσο για τη συνιστώμενη εξέταση, όσο και εκ των υστέρων για την ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Στη δεύτερη αυτή περίπτωση, συχνά οι συμβουλευτικές υπηρεσίες προσφέρονται έναντι επιπλέον χρέωσης, ως ειδική παροχή, εφ' όσον το θελήσει ο ενδιαφερόμενος. Η συμβουλευτική μπορεί να παρέχεται από το τηλέφωνο, χωρίς άμεση γνωριμία του συμβούλου με τον χρήστη της υπηρεσίας. Σε κάποιες περιπτώσεις, πάλι, η εταιρεία συνιστά τη γνωστοποίηση των αποτελεσμάτων στον προσωπικό ιατρό του ενδιαφερομένου, για να τα αξιολογήσει εκείνος.

Συνηθισμένος, πάντως, είναι ο εντελώς «απρόσωπος» τρόπος επικοινωνίας, με βάση μια πλήρως τυποποιημένη διαδικτυακή διαδικασία. Ακόμη και η ερμηνεία των αποτελεσμάτων της εξέτασης συνάγεται με τη βοήθεια αλγορίθμων σε ειδικό λογισμικό ("rules engine"), που συνδυάζει τη γενετική πληροφορία με τις απαντήσεις του ενδιαφερομένου στο ερωτηματολόγιο, για να καταλήξει σε ατομικές «συστάσεις». Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων το αποτέλεσμα είναι οι χρήστες τις υπηρεσίας να έχουν στην διάθεσή τους έναν τεράστιο όγκο γενετικών πληροφοριών, που δεν μπορούν να τις αξιοποιήσουν ή να τις κατανοήσουν.

Γενετικές εξετάσεις απ' ευθείας στο κοινό προσφέρονται είτε σε συμβατικά σημεία πώλησης (φαρμακεία, καταστήματα καλλυντικών) είτε μέσω επαγγελματιών υγείας είτε μέσω διαδικτύου. Σήμερα υπάρχουν πολύ απλές μορφές «κιτ» -του τύπου «κάνε το μόνος σου»- ειδικά για τεστ που σχετίζονται με τη διατροφή. Τα τελευταία χρόνια η προώθηση μέσω διαδικτύου αναπτύσσεται με ακόμη ταχύτερους ρυθμούς, καθώς η αυτοματοποιημένη διαδικασία της επαφής με το κοινό και η ανάπτυξη των τεχνικών του ηλεκτρονικού εμπορίου την ευνοεί.

Η διαφήμιση των εταιριών που προωθούν γενετικές εξετάσεις υπερβαίνει πλέον την παραδοσιακή προώθηση μόνο σε επιστημονικό κοινό, μέσω ιατρικών περιοδικών, ακόμη και την προώθηση στο ευρύ κοινό μέσω των ιατρών που τις γνωρίζουν. Ήδη η άμεση διαφήμιση, χωρίς τη μεσολάβηση ειδικού, αναπτύσσεται συνεχώς (μέσω του τύπου, της τηλεόρασης, του ραδιοφώνου και του διαδικτύου) ιδίως στις Η.Π.Α. Σε μία περίπτωση, εξετάσεις για τον καρκίνο του μαστού διαφημίζονταν και με τη λειτουργία δωρεάν τηλεφωνικής γραμμής για το κοινό, που θα επιθυμούσε να πληροφορηθεί αν θα έπρεπε να υποβληθεί σε αυτές. Η διαφήμιση βασίζεται στην υπόθεση της ασφαλέστερης πρόληψης, που θα ήταν δυνατόν να «θωρακίσει» την υγεία ενός προσώπου, προφυλάσσοντάς το από την έκθεση σε επικίνδυνους παράγοντες σχετικούς με τον τρόπο ζωής του και αδρανοποιώντας έτσι

την «κακή» γενετική του προδιάθεση για κάποια πιθανή εκδήλωση ασθενειών. Συχνά οι μέθοδοι αυτές της απ' ευθείας διαφήμισης στο κοινό τίθενται υπό αμφισβήτηση, καθώς συγκρίνονται με την –απαγορευμένη στην Ε.Ε.- διαφήμιση φαρμάκων τα οποία χορηγούνται μόνον με συνταγογράφηση. Το ζήτημα αυτό συνδέεται με το γενικότερο ενδεχόμενο της παραπλανητικής πληροφόρησης, ως προς την πραγματική αξία της γενετικής πληροφορίας –ειδικά για την προστασία της υγείας- που θα αναλυθεί στη συνέχεια.

Η ελληνική πραγματικότητα

Στην Ελλάδα, όπως και σε άλλα κράτη της Ευρώπης, η προσφορά γενετικών εξετάσεων απ΄ευθείας στο κοινό διαδίδεται ολοένα και περισσότερο. Σε μια συστηματική αναζήτηση ιστότοπων στο διαδίκτυο στην ελληνική γλώσσα, εντοπίστηκαν 15 εταιρείες που προσφέρουν γενετικά τεστ για τα οποία η δειγματοληψία και αποστολή πραγματοποιείται μέσω ενός kit. Μέσω των ιστοσελίδων τους, οι εταιρείες προβάλλουν την εξειδίκευση και την τεχνογνωσία του προσωπικού τους. Όλες απευθύνονται και προσφέρουν τα γενετικά τεστ απευθείας στον ενδιαφερόμενο, πλην μιας, για την οποία η δειγματοληψία και η αποστολή του δείγματος πραγματοποιείται από τον ιατρό ή από συνεργαζόμενα διαγνωστικά κέντρα. Το εύρος των γενετικών εξετάσεων που προσφέρονται στην Ελλάδα καλύπτει: τεστ πατρότητας (8/15), τεστ συγγένειας (6/15), προδιάθεση σε πολυπαραγοντικές ασθένειες (7/15), φαρμακογενετική για την αποτελεσματικότητα και τις παρενέργειες συγκεκριμένων φαρμάκων (6/15), έλεγχο αθλητικών επιδόσεων (3/15), προδιάθεση σε μονογονιδιακές ασθένειες (2/15), διατροφικά τεστ ή τεστ μεταβολισμού (2/15), τεστ αντιγήρανσης (2/15), τεστ γενεαλογίας (1/15) και πλήρες γενετικό τεστ ανάλυσης γονιδιώματος (1/15). Μόνο 4 από τις 15 εταιρείες που παρέχουν γενετικά τεστ απ΄ευθείας στο κοινό, είναι διαπιστευμένες σύμφωνα με το πρότυπο ISO/IEC 17025 για τη λειτουργία των εργαστηρίων τους.

Οι πληροφορίες για το πόσο ενημερωμένο είναι το κοινό αλλά και οι ιατροί στην Ελλάδα σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις, προέρχονται από μια πρόσφατη έρευνα που πραγματοποιήθηκε από το Πανεπιστήμιο της Πάτρας (Mai *et al.*, 2011). Η έρευνα αυτή περιλάμβανε τη συμπλήρωση ερωτηματολογίου που δόθηκε σε 1717 μέλη του κοινού και 496 ιατρούς.

Η μελέτη έδειξε ότι ένα μεγάλο ποσοστό του κοινού στην Ελλάδα είναι ενημερωμένο για τη φύση του DNA, τις γενετικές ασθένειες και τα πιθανά οφέλη των γενετικών εξετάσεων, αν και το ποσοστό αυτό μειώνεται καθώς αυξάνεται η ηλικία των ερωτηθέντων. Ένα μεγάλο ποσοστό των ερωτηθέντων θα επιθυμούσαν να υποβληθούν σε γενετικές εξετάσεις, ακόμη και αν το κόστος τους δεν καλύπτεται από τα ασφαλιστικά ταμεία. Παρόλα αυτά, μόνο ένα μικρό ποσοστό του κοινού δέχθηκε στην πράξη συμβουλές για να προχωρήσει σε γενετικό έλεγχο, είτε από συγγενικά τους πρόσωπα είτε από τους ιατρούς τους. Η έρευνα αυτή έδειξε επίσης ότι οι περισσότεροι ιατροί θεωρούν ότι το υπάρχον νομοθετικό πλαίσιο στην Ελλάδα για τις υπηρεσίες γενετικών εξετάσεων είναι αδύναμο.

Ενδιαφέρον ήταν το εύρημα ότι η συντριπτική πλειοψηφία του κοινού έχει έντονες αντιρρήσεις στην παροχή γενετικών εξετάσεων απ' ευθείας στο κοινό, και οι περισσότεροι θα προτιμούσαν να παραπεμφθούν από έναν ιατρό παρά από έναν φαρμακοποιό. Η έρευνα καταλήγει στο συμπέρασμα ότι το ελληνικό κοινό διατηρεί μια κριτική στάση απέναντι στη γενετική και την παροχή γενετικών εξετάσεων, το οποίο θα μπορούσε να αποτελέσει υπόδειγμα για άλλους πληθυσμούς της Ευρώπης (Mai *et al*., 2011).

Οι περιορισμοί, τα οφέλη και οι κίνδυνοι των γενετικών εξετάσεων

Είναι σημαντικό για το κοινό να κατανοήσει ότι οι γενετικές εξετάσεις για λόγους υγείας έχουν κάποιους περιορισμούς και προσφέρουν οφέλη αλλά ενέχουν και κινδύνους (Recommendations of the SACGT on Genetic Testing). Τα οφέλη και οι κίνδυνοι είναι πάντοτε σε συνάρτηση με τη φύση της νόσου και τη σοβαρότητά της.

Οι γενετικές εξετάσεις για λόγους υγείας έχουν κάποια διαγνωστικά όρια:

1. Ένα τεστ ίσως να μην ανιχνεύσει μία μετάλλαξη (ένα γονίδιο μπορεί να εμφανίζει πολλές μεταλλάξεις σε διάφορα σημεία του). π.χ. υπάρχουν περισσότερες από 1300 μεταλλάξεις στο γονίδιο για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία, που κατανέμονται σε όλο το γονίδιο, με διαφορετική συχνότητα ανά πληθυσμό. Επίσης, ένα αρνητικό τεστ που δεν ανιχνεύει μετάλλαξη δεν μπορεί να αποκλείσει εντελώς την ασθένεια. Αυτό συμβαίνει είτε διότι πολλά τεστ ελέγχουν μόνο για τις συχνότερες μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο, είτε διότι η μέθοδος που χρησιμοποιείται έχει κάποιους περιορισμούς.

2. Οι πολυπαραγοντικές ασθένειες είναι σύνθετες και είναι αποτέλεσμα τόσο γενετικών όσο και περιβαλλοντικών παραγόντων. Ακόμη και αν δύο άτομα έχουν την ίδια μετάλλαξη η έναρξη, η σοβαρότητα και η εξέλιξη της νόσου μπορεί να διαφέρει λόγω της αλληλεπίδρασης με άλλα γονίδια ή λόγω διαφορετικών περιβαλλοντικών παραγόντων στους οποίους εκτίθεται κάθε άτομο. Συνεπώς, τα γενετικά τεστ δεν μπορούν να απαντήσουν με βεβαιότητα αν ένα άτομο θα αναπτύξει την ασθένεια αλλά παρέχουν την πιθανότητα που έχει να την αναπτύξει.
3. Συχνά, οι πληροφορίες που παράγονται από τα γενετικά τεστ δεν σχετίζονται άμεσα με τη θεραπεία της ασθένειας ή πολλές φορές δεν υπάρχουν διαθέσιμες θεραπείες. Εξαίρεση αποτελούν τα τεστ φαρμακογενετικής που παρέχουν πληροφορίες για την ανταπόκριση και τις παρενέργειες σε συγκεκριμένα φάρμακα, σύμφωνα με τη γενετική σύσταση του ατόμου.

Τα οφέλη των γενετικών εξετάσεων αφορούν κυρίως στην υγεία και την ψυχολογία του ατόμου ή της οικογένειάς του:

1. Σε περίπτωση οικογενειακού ιστορικού που επιβεβαιώνεται από τη γενετική εξέταση, το άτομο έχει την ευκαιρία για υπεύθυνη καθοδήγηση από τον γενετιστή με στόχο την πρόληψη. Π.χ. αν ένα άτομο έχει οικογενειακό ιστορικό καρκίνου του παχέος εντέρου, οι γενετικές εξετάσεις που εντοπίζουν μετάλλαξη ή προδιάθεση θα θέσουν τέρμα στην αγωνία και ενδεχομένως να αποτελέσουν την αφετηρία για τακτικές εξετάσεις οι οποίες θα εντοπίσουν προκαρκινικούς πολύποδες και πιθανόν να αποφευχθεί και ο θάνατος από την αιτία αυτή. Αντίστοιχα οφέλη έχουν και άλλα μέλη της οικογένειας, τα οποία έχουν το ίδιο γενετικό προφίλ.
2. Σε περίπτωση αρνητικού αποτελέσματος το άτομο ανακουφίζεται και απαλλάσσεται από πιθανές τακτικές εξετάσεις που μπορεί να είναι επώδυνες ή και να στοιχίζουν οικονομικά.
3. Όταν πρόκειται για τεστ φαρμακογενετικής, το άτομο μπορεί να εξασφαλίσει εξατομικευμένη, αποτελεσματικότερη και με λιγότερες παρενέργειες θεραπεία. Π.χ. άτομα που πάσχουν από τη νόσο Alzheimer και έχουν ένα αντίγραφο ενός γονιδίου δεν έχουν αποτέλεσμα για μία συγκεκριμένη θεραπεία που ακολουθείται σε αυτούς τους ασθενείς, ενώ τα άτομα που έχουν δύο αντίγραφα του γονιδίου παρουσιάζουν αργή εξέλιξη της νόσου με τη θεραπεία αυτή.

Οι κίνδυνοι που ενέχουν οι γενετικές εξετάσεις που πραγματοποιούνται για λόγους υγείας είναι ιατρικοί, ψυχολογικοί ή οικονομικοί, τόσο για τα ίδια τα άτομα όσο και για τις οικογένειές τους:

1. Τα γενετικά τεστ που περιλαμβάνουν δειγματοληψία σάλιου, επιχρίσματος από το εσωτερικό της παρειάς ή αιμοληψία δεν ενέχουν φυσικούς κινδύνους για το άτομο. Αυτό όμως δεν συμβαίνει στην περίπτωση του προγεννητικού ελέγχου, όπου π.χ. στην αμνιοπαρακέντηση ο κίνδυνος αποβολής είναι 1 στις 200 έως 400 περιπτώσεις.
2. Τα ψευδώς θετικά αποτελέσματα μιας γενετικής εξέτασης μπορούν να οδηγήσουν σε άγχος, ιατρικές εξετάσεις και θεραπείες που δεν είναι απαραίτητες.
3. Τα ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα ίσως συντελέσουν στον εφησυχασμό του ατόμου ή στην καθυστέρηση της διάγνωσης και της θεραπείας.
4. Τα αποτελέσματα ενός γενετικού τεστ δύναται να επηρεάσουν σοβαρές αποφάσεις για τη ζωή ενός ατόμου. π.χ. αν επιβεβαιωθεί ο υψηλός κίνδυνος για μια ασθένεια τότε μπορεί να επηρεάσει την απόφαση του ατόμου να τεκνοποιήσει. Ή στην περίπτωση που η γενετική εξέταση εντοπίσει μετάλλαξη που μπορεί να προκαλέσει καρκίνο του μαστού, το άτομο μπορεί να ακολουθήσει ολική μαστεκτομή ως ακραίο μέτρο πρόληψης.
5. Στην περίπτωση ενός θετικού αποτελέσματος υπάρχει πάντοτε ο κίνδυνος για στιγματισμό του ατόμου, άρνηση ιδιωτικής ασφάλισης και άρνηση εργασίας.
6. Η ψυχολογική πίεση που ασκείται στο άτομο σε περίπτωση ενός θετικού αποτελέσματος είναι μεγάλη, προκαλώντας ανησυχία, αβεβαιότητα, σύγχυση, ίσως και απόγνωση. Οι συνέπειες αυτές επεκτείνονται και σε άλλα μέλη της οικογένειας, καθώς πρόκειται για κληρονομική ασθένεια.
7. Τα παραπάνω συνδυάζονται και με το κόστος των γενετικών εξετάσεων που συνήθως επιβαρύνει τον ίδιο τον ενδιαφερόμενο και την οικογένειά του.

Η ΔΙΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΗΘΙΚΗΣ

Το βασικό πρόβλημα που αναδεικνύουν τα παραπάνω, έγκειται στο ενδεχόμενο παραπλάνησης του μέσου πολίτη, τόσο για την ποιότητα των συγκεκριμένων υπηρεσιών όσο και για την αξία των γενετικών εξετάσεων εν γένει.

Επανειλημμένα η Επιτροπή έχει επισημάνει έναν κίνδυνο να υπερτιμάται η σύνδεση των γενετικών δεδομένων με την υγεία ενός προσώπου (ΕΕΒ, 2006: 2 α, ΕΕΒ, 2008: 3 β).

Αρκεί εδώ να σημειωθεί ότι, αν και έχουν εντοπισθεί με βεβαιότητα γενετικά αίτια που συνδέονται με την εκδήλωση πολλών σοβαρών ασθενειών, αυτά δεν αποκαλύπτουν τίποτε περισσότερο από απλή «προδιάθεση». Για να εκδηλωθεί ασθένεια, θα πρέπει να συντρέξουν κατάλληλοι εξωτερικοί «περιβαλλοντικοί» παράγοντες, διαφορετικά η γενετική προδιάθεση παραμένει αδρανής. Στην κατηγορία αυτή εμπίπτει η συντριπτική πλειονότητα των πολυπαραγοντικών ασθενειών, που κυρίως ενδιαφέρουν ένα καθ' όλα υγιές πρόσωπο. Οι μονογονιδιακές ασθένειες –οι οποίες εκδηλώνονται ούτως ή άλλως, χωρίς τη συνδρομή εξωτερικών παραγόντων (π.χ. κυστική ίνωση, μεσογειακή αναιμία, οικογενής υπερχοληστερολαιμία, μυϊκή δυστροφία, νόσος Alzheimer, χορεία Huntington)- είναι συγκριτικά ελάχιστες και, το κυριότερο, σπάνιες, ώστε να δικαιολογούν εμπορικό ενδιαφέρον για την «αγορά» των γενετικών εξετάσεων.

Το χαρακτηριστικό αυτό της σχετικής μόνον αξίας των γενετικών δεδομένων για την προστασία της υγείας μας, μπορεί να οδηγήσει σε εσφαλμένα ή πάντως επισφαλή συμπεράσματα έναν μη ειδικό. Η πιθανή αδιαφορία, π.χ., κάποιων για τις διατροφικές τους συνήθειες, όταν έχουν «καθαρά» γενετικά αποτελέσματα, από μόνη της αρκεί για να τους προκαλέσει καρδιαγγειακά προβλήματα, χωρίς καμία γενετική αιτία. Υπάρχει επίσης το ενδεχόμενο σοβαρών ψυχολογικών διαταραχών σε πρόσωπα που υπερεκτιμούν τη σημασία μιας προδιάθεσης π.χ. για καρκίνο, αποδεχόμενα ουσιαστικά έναν «γενετικό ντετερμινισμό», δηλαδή αγνοώντας την πολυπαραγοντική φύση της συγκεκριμένης ασθένειας. Αυτός είναι ο λόγος που η μεσολάβηση ενός ειδικού ικανού να αξιολογήσει τόσο την ανάγκη μιας γενετικής εξέτασης όσο και τα αποτελέσματά της για ένα συγκεκριμένο πρόσωπο με γνωστό ιατρικό και «κοινωνικό» προφίλ, φαίνεται να αποτελεί εγγύηση για την ορθή χρήση των γενετικών εξετάσεων.

Είναι, όμως, πάντοτε δικαιολογημένη αυτή η μεσολάβηση; Χρειάζεται άραγε, π.χ., σε εξετάσεις που αποσκοπούν απλώς στη σωστή ρύθμιση των διατροφικών συνηθειών του αποδέκτη τους, οι οποίες θεωρούνται «ανώδυνες» και παρέχονται απ' ευθείας μέσω διαδικτύου; Και γενικότερα: πόσο επηρεάζεται η αυτονομία του

προσώπου σε θέματα υγείας, όταν για κάθε περίπτωση προϋποτίθεται η μεσολάβηση ειδικών, προκειμένου αυτό να έχει πρόσβαση σε απλές διαγνωστικές εξετάσεις;

Στον βασικό αυτόν προβληματισμό προστίθενται ορισμένα «περιφερειακά» ζητήματα, που επίσης πρέπει να αντιμετωπισθούν. Η διαχείριση και η προστασία ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων, στο πλαίσιο μιας συναφούς επιχειρηματικής δραστηριότητας -είτε πρόκειται για γενετικές εξετάσεις σχετιζόμενες με την προστασία της υγείας είτε για εξετάσεις που αποσκοπούν στην αποκάλυψη της ταυτότητας προσώπου- είναι ασφαλώς το πιο σοβαρό. Η έκταση της οικονομικής ελευθερίας, όταν αντικείμενο μιας επιχείρησης είναι πληροφορίες προερχόμενες από τη βιολογική μας ιδιοσυστασία, αποτελεί επίσης κρίσιμο θέμα. Όπως επίσης και η ανάγκη μιας ενδεχόμενης –νομοθετικής ή άλλης- ρύθμισης αυτής της ιδιότυπης «αγοράς» υπηρεσιών, που θα αποσκοπούσε σε μια δίκαιη στάθμιση των αξιών οι οποίες χρειάζεται εδώ να ληφθούν υπ' όψη.

Τα ηθικά διλήμματα

Αν προσπαθήσουμε να αναδείξουμε τα ηθικά διλήμματα που προκύπτουν από τη διάθεση γενετικών εξετάσεων απ' ευθείας στο ευρύ κοινό, θα καταλήξουμε στα παρακάτω:

Συναίνεση χωρίς συμβουλευτική;

Ανήκει στο πεδίο της προσωπικής αυτονομίας για θέματα υγείας η «συναίνεση ύστερα από πληροφόρηση» χωρίς τη μεσολάβηση ιατρικής συμβουλευτικής; Με άλλα λόγια, μπορεί ένα πρόσωπο να λάβει αποφάσεις για την υγεία του, εμπιστευόμενο αποκλειστικά όποιον προσφέρει –και διαφημίζει- διαγνωστικές υπηρεσίες ή ακόμη και φαρμακευτικά προϊόντα, θεωρώντας «περιττή» την εμπλοκή ενός ειδικού;

Το ερώτημα μπορεί να επεκταθεί: υπάρχουν διαγνωστικές υπηρεσίες, που εξασφαλίζουν έγκυρη πληροφόρηση απ' ευθείας στους ενδιαφερομένους, βοηθώντας τους να βελτιώσουν τις συνήθειές τους και πάντως χωρίς να θέτουν σε κίνδυνο την ομαλή κατάσταση της ζωής των ίδιων και της οικογένειάς τους; Αν ναι, είναι αναγκαία εδώ η ιατρική συμβουλευτική (πρβλ. STOA: 3.1);

Η απάντηση ίσως πρέπει να διακρίνει, ανάλογα με τις επιπτώσεις που μπορεί να έχει μια γενετική εξέταση στη ζωή κάποιου. Εξετάσεις που προσανατολίζουν σε ήπιες αλλαγές του τρόπου ζωής (δίαιτα, άθληση κ.λπ.) θα μπορούσαν να είναι αποδεκτές χωρίς τη μεσολάβηση ειδικού. Αντιθέτως, εξετάσεις που συνδέονται με τη διάγνωση προδιάθεσης για ασθένειες, προϋποθέτουν αυτή τη μεσολάβηση, καθώς είναι πιθανόν να οδηγήσουν σε σοβαρές αλλαγές του τρόπου ζωής. Η προστασία της υγείας σημαίνει εδώ ότι ο ενδιαφερόμενος πρέπει τουλάχιστον να έχει κατάλληλη πληροφόρηση από ειδικό, πριν αποφασίσει να υποβληθεί σε συγκεκριμένη γενετική εξέταση, όχι ότι ο ειδικός υποκαθίσταται στη θέση του ενδιαφερομένου. Προστασία της υγείας σημαίνει επίσης ότι μετά το πέρας των γενετικών εξετάσεων ο ενδιαφερόμενος έχει δικαίωμα στην επεξήγηση των αποτελεσμάτων, στη γενετική συμβουλευτική από ειδικό γενετιστή αλλά και στην ιατρική παρακολούθηση (follow-up).

Η θέση του θεράποντα

Πώς μπορεί να αντιδράσει ένας ιατρός, στο πλαίσιο της δεοντολογίας του, όταν πληροφορείται ότι ο ασθενής που παρακολουθεί επιμένει σε «απ' ευθείας» εξετάσεις, που εκείνος δεν συμβουλεύει;

Η ιατρική δεοντολογία δεν υποχρεώνει έναν ιατρό να επιμένει στη φροντίδα ασθενών που δεν συνεργάζονται ή τον παρακάμπτουν. Οπωσδήποτε ο ιατρός έχει καθήκον να ενημερώνει τον ασθενή για τους κινδύνους παραπλανητικής πληροφόρησης ή άσκοπων εξετάσεων, οι οποίες μπορεί να επηρεάσουν τη θεραπευτική αγωγή που εκείνος ακολουθεί ή τον τρόπο ζωής του (άρθ. 9 παρ. 4, άρθ. 11 ΚΙΔ).

Διαχείριση ευαίσθητων δεδομένων

Υπάρχουν όρια στην συναίνεση ενός προσώπου να αποκαλύπτει σε τρίτους ευαίσθητα δεδομένα σχετικά με την υγεία ή τον τρόπο ζωής του, με την προσδοκία να πληροφορηθεί πιθανές συνέπειες για τον εαυτό του ή την οικογένειά του, αλλά και τον κίνδυνο τα δεδομένα αυτά να διακινηθούν ανεξέλεγκτα και, τελικά, να χρησιμοποιηθούν για άλλους σκοπούς;

Κατ' αρχήν καθένας έχει την πλήρη εξουσία επί των προσωπικών δεδομένων του, απλών ή ευαίσθητων. Κινδύνους ωστόσο αθέμιτης διακίνησης αυτών των δεδομένων μπορεί να αναλαμβάνει μόνο για τον εαυτό του, όχι για τρίτους. Αν η γενετική πληροφορία αφορά –και ταυτοποιεί- μέλη της οικογένειάς του, αυτά πρέπει να προστατεύονται από τέτοιους κινδύνους, με την πρόβλεψη κατάλληλων διαδικασιών.

Εξετάσεις σε παιδιά

Είναι θεμιτό οι γενετικές εξετάσεις να πραγματοποιούνται σε ασυμπτωματικά παιδιά, μετά από αίτημα των γονέων τους, και πόσο αυτό επηρεάζει το δικαίωμα του παιδιού στην άγνοια;

Για την προστασία των γενετικών πληροφοριών, καθώς και για την προστασία του δικαιώματος του παιδιού στην άγνοια, δεν δικαιολογείται η διενέργεια γενετικών εξετάσεων σε ασυμπτωματικά παιδιά για τα οποία δεν υπάρχει επείγουσα ιατρική ανάγκη, ιδιαίτερα όταν πρόκειται για ασθένειες που εκδηλώνονται κατά την ενήλικη ζωή.

Τούτο δεν σημαίνει ότι οι γενετικές εξετάσεις για τέτοιου είδους ασθένειες δεν θα πρέπει να γίνονται ποτέ στα παιδιά. Αν κάποιος γονέας επιθυμεί να εξετασθεί το παιδί του, χωρίς η εξέταση αυτή να έχει άμεσο όφελος για την υγεία του τελευταίου (δηλαδή, θεραπεία ή πρόληψη), θα πρέπει να σταθμισθούν συγκεκριμένα οι κίνδυνοι και τα οφέλη για το παιδί και οι γενετικές εξετάσεις να αναβληθούν μέχρις ότου το ίδιο το παιδί φτάσει στο στάδιο να μπορεί να συμμετάσχει στη λήψη της απόφασης (British Society for Human Genetics 2010).

Εξετάσεις ταυτοποίησης προσώπου

Είναι ηθικά θεμιτό κάποιος να ζητά την αποκάλυψη της ταυτότητας ενός προσώπου, εν αγνοία του τελευταίου, προκειμένου να διαφυλάξει ζωτικά του συμφέροντα (π.χ. με «τεστ πατρότητας»);

Η απάντηση είναι, κατ' αρχήν, αρνητική, εν όψει του δικαιώματος της ιδιωτικής ζωής. Ακόμη και αν υπάρχει σοβαρός λόγος για μια τέτοια πρακτική, αυτός πρέπει να κρίνεται (και ενδεχομένως να αποφασίζεται η αποκάλυψη της ταυτότητας τρίτου) στο

πλαίσιο μιας εκ των προτέρων καθορισμένης νόμιμης διαδικασίας, όχι αυθαίρετα από τον ίδιο τον ενδιαφερόμενο.

Εμπορευματοποίηση βιολογικών πληροφοριών

Αποτελεί ηθικά αποδεκτή οικονομική δραστηριότητα, η «εξ αποστάσεως» παροχή υπηρεσιών με αντικείμενο βιολογικές πληροφορίες και άλλα ευαίσθητα δεδομένα προσώπων, από «απρόσωπους» οργανισμούς που βασίζονται σε τυποποιημένες αιτήσεις και ερωτηματολόγια προς οποιονδήποτε ενδιαφερόμενο;

Αν εξασφαλίζεται η προστασία της επεξεργασίας των βιολογικών πληροφοριών, η απαγόρευση χρήσης των βιολογικών δεδομένων για άλλους σκοπούς (π.χ. ερευνητικούς), ο απρόσωπος χαρακτήρας και η τυποποίηση της διαδικασίας, κατ' αρχήν δεν φαίνεται να την καθιστά ανεπίτρεπτη οικονομική δραστηριότητα. Πρέπει ωστόσο να εξετάζεται συγκεκριμένα ο τρόπος προώθησης των συγκεκριμένων υπηρεσιών, ώστε να αποτρέπεται η παραπλάνηση, την οποία μάλλον ευνοεί ο απρόσωπος χαρακτήρας σε ένα τόσο ευαίσθητο πεδίο εξατομικευμένης συμβουλευτικής.

Νομοθετική παρέμβαση;

Σε ποια έκταση είναι ηθικά θεμιτή η ρύθμιση τέτοιων δραστηριοτήτων από τον νομοθέτη; Δικαιολογείται η απαγόρευσή τους, για λόγους προστασίας της υγείας των πολιτών ή χρειάζεται διαφοροποιημένη αντιμετώπιση (και με ποια κριτήρια θα γίνει αυτή;)

Από όσα προαναφέρθηκαν, δεν υπάρχει αμφιβολία ότι η ρυθμιστική παρέμβαση είναι απαραίτητη. Η γενική απαγόρευση των γενετικών εξετάσεων απ΄ευθείας στο κοινό ασφαλώς δεν δικαιολογείται. Χρειάζεται διαφοροποιημένη προσέγγιση, με κριτήριο π.χ. τη σοβαρότητα που τέτοιες εξετάσεις μπορούν να έχουν για τον τρόπο ζωής του προσώπου. Έτσι, ήπιες εξετάσεις, για την γενεαλογία ή για τον σχεδιασμό της διατροφής κ.λπ. δεν αντιμετωπίζονται όπως οι εξετάσεις ελέγχου της γενετικής προδιάθεσης σε σοβαρές ασθένειες. Εξ άλλου, η ρυθμιστική παρέμβαση στο επίπεδο του νομοθέτη φαίνεται επιβεβλημένη για την εξασφάλιση προτύπων ποιότητας των

σχετικών υπηρεσιών, ώστε να υπάρχουν εγγυήσεις ως προς την εγκυρότητά τους και να αποφεύγεται η παραπλανητική πληροφόρηση του κοινού σε τόσο ευαίσθητα ζητήματα.

Τα πιο πάνω ερωτήματα φαίνεται να είναι τα περισσότερο σημαντικά από τη σκοπιά της ηθικής, χωρίς να αποκλείονται βέβαια και άλλα. Υπό μία έννοια, η συνεχής ανάπτυξη της τεχνολογίας των γενετικών εξετάσεων –που οδηγεί στη διάδοση των εμπορικών σχετικών εφαρμογών- μας αναγκάζει να αφήνουμε διαρκώς ανοιχτό αυτόν τον βασικό προβληματισμό.

ΤΟ ΝΟΜΟΘΕΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ

Η γενική νομοθεσία

Ειδική νομοθεσία για την αντιμετώπιση αυτών των ερωτημάτων δεν υπάρχει. Το γενικό νομοθετικό πλαίσιο που χρειάζεται να λάβουμε υπ' όψη περιλαμβάνει:

- *Το συνταγματικό δικαίωμα στην υγεία (άρθρο 5 παρ. 5 Σ.) και τις σχετικές με την αυτονομία του προσώπου σε θέματα υγείας διατάξεις της Σύμβασης του Οβιέδο και του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας (ν. 3418/2005),* όπου κατοχυρώνεται η αρχή της «συναίνεσης ύστερα από πληροφόρηση», όπως και η σημασία της γενετικής συμβουλευτικής (και μάλιστα ρητά για τις γενετικές εξετάσεις – βλ. άρθ. 12 της Σύμβασης του Οβιέδο).

Οι προβλέψεις αυτών των κειμένων προσανατολίζουν στο να δεχθούμε ότι η μεσολάβηση ειδικού επιστήμονα πριν από τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων, αλλά και σε σχέση με την ερμηνεία των αποτελεσμάτων τους είναι αναγκαία. Επομένως, δεν καλύπτεται η αδιαμεσολάβητη παροχή τέτοιων υπηρεσιών, ως αποδεκτή διάσταση της αυτονομίας του προσώπου σε θέματα υγείας.

- *Το συνταγματικό δικαίωμα στην προστασία των προσωπικών δεδομένων (άρθρο 9 Α Σ.) και ο σχετικός ν. 2472/1997*, που καλύπτουν τη διαχείριση γενετικών και ιατρικών δεδομένων.

Η προστασία των ευαίσθητων δεδομένων που συλλέγονται από τις εταιρείες, πρέπει να διασφαλίζεται στο αυστηρό πλαίσιο της εν λόγω νομοθεσίας. Πιο συγκεκριμένα, δεν αρκεί η συναίνεση του προσώπου για τη συλλογή και την επεξεργασία επώνυμων γενετικών δεδομένων και δεδομένων του τρόπου ζωής του, αλλά απαιτείται επί πλέον και σχετική άδεια από την Αρχή Προστασίας Δεδομένων. Οι εταιρείες που δραστηριοποιούνται στη χώρα μας, θα πρέπει να ελέγχονται ως προς το σημείο αυτό.

- *Τη νομοθεσία για την προστασία του καταναλωτή (ν. 2251/1994, όπως ισχύει)*, που καθιερώνει συγκεκριμένες υποχρεώσεις για οποιονδήποτε παρέχει υπηρεσίες στο ευρύ κοινό (κυρίως όσον αφορά την κατάλληλη πληροφόρηση).

Η νομοθεσία αυτή ενδιαφέρει, κυρίως, ως προς το σκέλος της διαφήμισης των εταιρειών και του εν γένει τρόπου προώθησης των γενετικών εξετάσεων που προσφέρουν. Ιδιαίτερη σημασία έχουν, εδώ, οι διατάξεις περί παραπλανητικών πράξεων (άρθ. 9 δ), παραπλανητικών παραλείψεων (άρθ. 9 ε) και παραπλανητικών εμπορικών πρακτικών (άρθ. 9 στ)

- *Την οικονομική ελευθερία (άρθρο 5 παρ. 1 Σ.)*, στο πλαίσιο της οποίας επιτρέπεται η ανάπτυξη επιχειρηματικών δραστηριοτήτων υπό συγκεκριμένους όρους.

Η οικονομική ελευθερία χρειάζεται εδώ να συνδυασθεί με ειδικές προβλέψεις της Σύμβασης του Οβιέδο, αλλά και της νομοθεσίας για τα προσωπικά δεδομένα, ώστε να διευκρινισθεί η νομιμότητα του σκοπού των εταιριών που παρέχουν υπηρεσίες σχετικές με βιολογικές πληροφορίες. Γενικά, πάντως, δεν μπορεί να θεωρηθεί ότι εδώ πρόκειται για πρακτικές εμπορευματοποίησης του ανθρώπινου σώματος ή τμημάτων του (κατά το άρθ. 21 της Σύμβασης του Οβιέδο), ούτε για κάποιας μορφής εμπορευματοποίηση προσωπικών δεδομένων. Αναμφισβήτητα, η συγκεκριμένη εμπορική δραστηριότητα έχει ως αντικείμενο την εξαγωγή ευαίσθητων δεδομένων έναντι κάποιου τιμήματος, χωρίς ωστόσο το βιολογικό υλικό που χρησιμοποιείται ή τα δεδομένα που εξάγονται από αυτό να διακινούνται προς τρίτους. Υπό την έννοια αυτή, η δραστηριότητα είναι αποδεκτή

μορφή οικονομικής ελευθερίας, εφόσον τηρούνται οι προϋποθέσεις ασφαλούς επεξεργασίας, που προβλέπει η νομοθεσία.

- *Οι διατάξεις του Αστικού Κώδικα και του Κώδικα Πολιτικής Δικονομίας που αφορούν την αναγνώριση της πατρότητας ή την προσβολή της*

Οι διατάξεις αυτές είναι σχετικές με την παροχή υπηρεσιών για την αποκάλυψη της ταυτότητας προσώπων. Πρέπει να σημειωθεί, ότι για τη συνήθη δικαστική αναγνώριση της πατρότητας ή την προσβολή της με έλεγχο γενετικού υλικού απαιτείται προηγούμενη ειδική απόφαση δικαστηρίου (άρθ. 1477 επ. ΑΚ, 615 ΚΠολΔ). Υπό την έννοια αυτή, η απ' ευθείας προσφορά σχετικών γενετικών εξετάσεων είναι ανάγκη να ελέγχεται, καθώς ενδέχεται να συγκρούεται με νόμιμα συμφέροντα τρίτων προσώπων. Την προστασία αυτών, ακριβώς, των συμφερόντων εγγυάται, άλλωστε, η προϋπόθεση της ειδικής δικαστικής απόφασης.

Η σημασία διεθνών νομοθετημάτων ειδικού αντικειμένου

Για τη συγκεκριμενοποίηση αυτού του γενικού νομοθετικού πλαισίου, είναι αναγκαία η προσφυγή σε ορισμένα διεθνή νομοθετήματα soft law, τα οποία αναφέρονται ειδικά στη διαχείριση ανθρώπινου γενετικού υλικού, όπως είναι ιδίως οι δύο Διακηρύξεις της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα αφενός και τις Γενετικές Εξετάσεις αφετέρου. Τα κείμενα αυτά δεν έχουν μεν δεσμευτική ισχύ, βοηθούν ωστόσο σημαντικά την ερμηνεία της γενικής νομοθεσίας, όπως συνήθως συμβαίνει με την αντιμετώπιση καινοφανών εφαρμογών από το δίκαιο.

Το ίδιο ισχύει, βέβαια, και για το νέο Πρωτόκολλο της Σύμβασης του Οβιέδο – που δεν έχει κυρώσει ακόμη η Ελλάδα- αντικείμενο του οποίου είναι οι γενετικές εξετάσεις για ιατρικούς σκοπούς (2008). Όταν κυρωθεί από τη Βουλή, το Πρωτόκολλο αυτό θα αποκτήσει δεσμευτικότητα και θα υπερισχύει της κοινής νομοθεσίας.

Οι βασικές προβλέψεις του ειδικά σε σχέση με το ζήτημα των γενετικών εξετάσεων απ΄ευθείας στο κοινό, πέραν όσων ισχύουν γενικά (συναίνεση, προστασία ανίκανων να συναινούν, προστασία ευαίσθητων δεδομένων), είναι εκείνες που απαιτούν:

- ένα υψηλό επίπεδο ποιότητας των γενετικών εξετάσεων, σύμφωνα με γενικά αποδεκτά κριτήρια επιστημονικής και κλινικής εγκυρότητας (άρθ. 5 a)
- την κατάλληλη εμπειρία του προσωπικού που παρέχει αυτές τις υπηρεσίες (άρθ. 5 b)
- τον τακτικό έλεγχο των εργαστηρίων (άρθ. 5 c)
- την αποδεδειγμένη κλινική χρησιμότητα μιας τέτοιας εξέτασης (άρθ. 6)
- την αναγκαία ιατρική συμβουλευτική και έλεγχο (άρθ. 7)
- την κατάλληλη προηγούμενη ενημέρωση του ενδιαφερομένου (άρθ. 8).

ΚΑΤΑΛΗΚΤΙΚΕΣ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ

1. Η διασφάλιση της ποιότητας των παρεχόμενων γενετικών εξετάσεων.

Η ποιότητα των γενετικών υπηρεσιών περιλαμβάνει πρωτίστως την αναλυτική και κλινική εγκυρότητα των εξετάσεων, την ποιότητα των γενετικών κέντρων και εργαστηρίων καθώς και την κατάρτιση και συνεχή εκπαίδευση του προσωπικού. Τα γενετικά κέντρα που προσφέρουν υπηρεσίες γενετικών εξετάσεων θα πρέπει να διαθέτουν εσωτερικό σύστημα ποιοτικού ελέγχου και να συμμετέχουν σε σύστημα εξωτερικού ποιοτικού ελέγχου.

Η πιστοποίηση των γενετικών κέντρων και των εξετάσεων που θα μπορούσαν να διενεργούνται από κατάλληλους φορείς (π.χ. Εθνικό Σύστημα Διαπίστευσης - Ε.ΣΥ.Δ. - που έχει ορισθεί ως ο Εθνικός Οργανισμός Διαπίστευσης και υπάγεται στο Υπουργείο Ανάπτυξης) εγγυάται την ποιότητα των γενετικών εξετάσεων. Η (πιστοποιημένη) κατάρτιση και η συνεχής εκπαίδευση του προσωπικού που εργάζεται στο χώρο παροχής υπηρεσιών γενετικών εξετάσεων (ιατροί, γενετικοί σύμβουλοι, βιολόγοι, νοσηλευτές) κρίνεται αναγκαία. Πολλά από τα γενετικά τεστ που παρέχονται σήμερα, βασίζονται στον προσδιορισμό συγκεκριμένων γενετικών δεικτών, οι οποίοι έχουν συσχετιστεί με προδιάθεση ή αυξημένο κίνδυνο για συγκεκριμένες ασθένειες, χωρίς να έχει τεκμηριωθεί η προγνωστική τους αξία. Η κλινική χρησιμότητα και η πραγματική προγνωστική αξία ενός γενετικού τεστ πρέπει να αποτελεί πρωταρχικό κριτήριο, ώστε αυτό να προσφέρεται από τα γενετικά κέντρα.

2. Ειδική νομοθεσία για τα γενετικά τεστ απ΄ευθείας στο κοινό.

Απαραίτητη είναι η υιοθέτηση ειδικής νομοθεσίας για τα γενετικά τεστ που διατίθενται απ΄ευθείας στο κοινό και τη διαχείριση των γενετικών δεδομένων που προκύπτουν.

Το νομοθέτημα πρέπει, πρωτίστως, να περιλαμβάνει την αναγνώριση και καθιέρωση της "*Ιατρικής Γενετικής*" ως ειδικότητας ή εξειδίκευσης, προκειμένου να διασφαλιστεί η ποιότητα των παρεχόμενων υπηρεσιών συμπεριλαμβανόμενης της γενετικής συμβουλευτικής. Ανάλογη πρόταση διατύπωσε το Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας (ΚΕΣΥ) (απόφαση «Οργάνωση και Λειτουργία Κέντρων Γενετικής – Προσόντα των Γενετιστών» 2/204 Ολομ/21.9.2006), σύμφωνα με την οποία καθορίζονται τα προσόντα του Ιατρικού Γενετιστή.

Η ειδική νομοθεσία πρέπει επίσης να ορίζει τους όρους με τους οποίους θα χρησιμοποιείται το βιολογικό υλικό και τα γενετικά δεδομένα που συνάγονται από τα γενετικά τεστ απ΄ευθείας στο κοινό. Τα βιολογικά δείγματα ή ακόμη και τα συγκεκριμένα γενετικά δεδομένα από κάθε γενετική ανάλυση θα μπορούσαν να φανούν χρήσιμα για την έρευνα και την επιστήμη. Για τον λόγο αυτόν, θα ήταν σκόπιμο να αποθηκεύονται μακροπρόθεσμα σε βιοτράπεζες ή βάσεις δεδομένων, υπό την προϋπόθεση όμως της συναίνεσης του υποκειμένου τους ή της ανωνυμίας τους προκειμένου να χρησιμοποιηθούν για ερευνητικούς σκοπούς.

3. Καταχώρηση των γενετικών τεστ απ΄ευθείας στο κοινό σε μητρώο.

Το αμερικάνικο Εθινικό Ινστιτούτο Υγείας (NIH) πρόσφατα εγκαινίασε ένα νέο μητρώο για τα γενετικά τεστ (Genetic Testing Registry). Το μητρώο αυτό έχει ως σκοπό να διευκολύνει τους ασθενείς και τους ενδιαφερομένους που αναζητούν πληροφορίες για κάθε είδους γενετική εξέταση. Περιλαμβάνει πληροφορίες για τον σκοπό, τη μεθοδολογία, την εγκυρότητα και τη χρησιμότητα του κάθε γενετικού τεστ καθώς και τα διαπιστευτήρια και τον τρόπο επικοινωνίας με κάθε εργαστήριο. Την ευθύνη για την ακρίβεια των καταχωρημένων πληροφοριών φέρουν αυτοί που τις υπέβαλαν, δηλαδή οι ιδιωτικές εταιρείες ή τα μη κερδοσκοπικά εργαστήρια που παρέχουν και τις αντίστοιχες υπηρεσίες. Οι ελληνικές εταιρείες οι οποίες προσφέρουν γενετικά τεστ απ΄ευθείας στο κοινό θα μπορούσαν να τα καταχωρήσουν στο εν λόγω μητρώο για την διευκόλυνσή οποιουδήποτε ενδιαφερομένου.

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

American College of Medicine Genetics (ACMG) (2004). ACMG Statement on Direct-To-Consumer Genetic Testing. (www.acmg.net).

B. Williams – Jones (2003). Where There's a Web, There's a Way: Commercial Genetic Testing and the Internet. *Community Genetics*, 6, 46 – 57.

British Society for Human Genetics (2010). Report on the Genetic Testing of Children.

ESRC Genomics Forum (2006). Evaluation of Genetic Services – Expert Workshop, UK.

European Society of Human Genetics (2010). Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *European Journal of Human Genetics*, 18, 1271-1273.

Genetic Testing Registry (GTR). http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/

K.A.B. Goddard *et al*., (2007). Awareness and use of direct-to-consumer nutrigenomic tests. *Genetic Medicine*, 9, 510 – 517.

Mai Y, Koromila T, Sagia A, *et al*., (2011). A critical view of the general public's awareness and physician's opinion of the trends and potential pitfalls of genetic testing in Greece. *Personalized Medicine*, 8(5), 551-561.

P. Borry (2008). Europe to ban direct-to-consumer genetic tests? *Nature Biotechnology*, 26, 736-737.

Recommendations of the Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing (SACGT) (July 2000). Enhancing the oversight of Genetic Tests. (http://oba.od.nih.gov)

STOA (Science and Technology Options Assessment) (2007). Direct to Consumer Genetic Testing, European Parliament.

Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής (Ιανουάριος 2008), Γνώμη για τη χρήση γενετικών δεδομένων στην ιδιωτική ασφάλιση.

Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής (Ιούνιος 2006), Εισήγηση για τις τράπεζες βιολογικού υλικού (βιοτράπεζες) ανθρώπινης προέλευσης στη βιοϊατρική έρευνα.