



Ελληνική Δημοκρατία
**Εθνική Επιτροπή
Βιοηθικής & Τεχνοηθικής**

ΣΥΣΤΑΣΗ

**«Για τις βιοηθικές διαστάσεις
του νεογνικού γενετικού ελέγχου
με αλληλούχηση του ανθρώπινου γονιδιώματος»**



Νοέμβριος 2025

ΕΘΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ & ΤΕΧΝΟΗΘΙΚΗΣ
Νεοφύτου Βάμβα 6, Τ.Κ. 10674, Αθήνα, τηλ. 210-88.47.700
E-mail: secretariat@bioethics.gr, url: www.bioethics.gr

I. Εισαγωγή

Είναι γνωστό ότι από το 1974 στην Ελλάδα εφαρμόζεται Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (Ε.Π.Π.Ε.Ν.)¹ με στόχο την έγκαιρη διάγνωση σπάνιων αλλά σοβαρών νοσημάτων που επιδέχονται θεραπεία και μπορούν να καταστούν ελεγχόμενα (π.χ. συγγενής υποθυρεοειδισμός, φαινυλκετονουρία, γαλακτοζαιμία, ανεπάρκεια G6PD). Το Ε.Π.Π.Ε.Ν πραγματοποιείται από το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού (ΙΥΠ)², αφορά το σύνολο των νεογνών της χώρας και παρέχεται δωρεάν. Ο έλεγχος πραγματοποιείται με τη μέτρηση με βιοχημικές μεθόδους των συγκεκριμένων ουσιών-βιοδεικτών σε λίγες σταγόνες αίματος, που λαμβάνονται από την πτέρνα του νεογέννητου δια σκαριφισμού (κατά την 3η-4η μέρα ζωής), καθιστώντας εφικτή την ανίχνευση συγγενών διαταραχών στο μεταβολισμό του νεογέννητου. Οι διαταραχές αυτές συνήθως δεν έχουν φαινοτυπική εκδήλωση τις πρώτες ημέρες ζωής, ωστόσο, στις περισσότερες περιπτώσεις, εάν δεν ανιχνευτούν εγκαίρως, μπορούν να προκαλέσουν σοβαρές διαταραχές του μεταβολισμού, νοητική καθυστέρηση, εγκεφαλική παράλυση ή ακόμη και αιφνίδιο θάνατο. Η έγκαιρη διάγνωση (εντός ενός μηνός από τη γέννηση) και η θεραπεία, πολλές φορές μέσω απλών διαιτολογικών ρυθμίσεων ή φαρμακευτικής αγωγής, αποτρέπουν την εκδήλωση της νόσου και διασφαλίζουν καλή ποιότητα ζωής. Το Ε.Π.Π.Ε.Ν δεν περιορίζεται μόνο στη μέτρηση μιας χημικής ουσίας, αλλά είναι μια ολοκληρωμένη υπηρεσία που περιλαμβάνει την επιβεβαίωση της ανίχνευσης, τη διάγνωση, τη θεραπευτική αντιμετώπιση και την αξιολόγηση της πορείας του πάσχοντος παιδιού, σύμφωνα με τα κριτήρια του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (WHO).

Με την ανάπτυξη νέων μεθόδων ανίχνευσης (βιοχημικών και μοριακών) και την αλματώδη εξέλιξη στον τομέα της Ιατρικής Γενετικής και Γονιδιωματικής, ο νεογνικός έλεγχος μπορεί να διευρυνθεί. Έτσι, ο έλεγχος για μία κληρονομούμενη ασθένεια εξελίσσεται σε έναν εκτεταμένο γονιδιωματικό έλεγχο. Η ανάπτυξη και το ολοένα μειούμενο κόστος της αλληλούχησης του DNA ολόκληρου του γονιδιώματος καθιστά πλέον τεχνικά δυνατή τη μοριακή ανίχνευση των σήμερα γνωστών 6,630 μονογονιδιακών (σπάνιων) νοσημάτων για τα οποία ευθύνονται παραλλαγές περισσότερων από 4,670 γονιδίων³, εκατοντάδες από τα οποία είναι πλέον διαχειρίσιμα ή και θεραπεύσιμα χάρη στην πρόοδο της γενετικής, της βιοχημείας, της γονιδιακής θεραπείας και των στοχευμένων γονιδιωματικών θεραπειών⁴.

¹ <https://www.eppen.gr>

² <https://ich.gr>

³ <https://www.omim.org/statistics/geneMap>

⁴ <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11331404>

II. Οφέλη

Κατά το μέτρο που η ανάλυση του γονιδιώματος των νεογνών μπορεί να αποκαλύψει το ενδεχόμενο εκδήλωσης σοβαρού μονογονιδιακού νοσήματος, εξυπηρετεί τόσο το ατομικό δικαίωμα στην υγεία του ίδιου του νεογνού, υπό τις ειδικότερες εκδηλώσεις της πρόληψης μίας ασθένειας και της προστασίας του νεογνού από βλάβες της υγείας του, όσο και το κοινωνικό δικαίωμα στην υγεία, αφού επιτρέπει στο κράτος την έγκαιρη λήψη μέτρων για την πρόληψη τέτοιων ασθενειών ή τουλάχιστον για την αποτελεσματικότερη αντιμετώπισή τους, εφόσον εκδηλωθούν.

Παράλληλα, στόχος ενός προγράμματος γονιδιωματικού ελέγχου είναι και ο προσδιορισμός της συχνότητας εκδήλωσης μονογονιδιακών (σπάνιων) νοσημάτων στον πληθυσμό. Στη χώρα μας, ιδίως λόγω των μεταναστευτικών ροών και ενδεχόμενων περιπτώσεων ενδογαμίας, γονιδιακές παραλλαγές που δεν ήταν ανιχνεύσιμες μέχρι πρόσφατα στον ελληνικό πληθυσμό, καθώς και τα αντίστοιχα κληρονομικά νοσήματα, μπορεί να εμφανίζονται στην Ελλάδα.

Τα σημαντικά οφέλη τόσο για τα νεογνά και τις οικογένειές τους όσο και για τη δημόσια υγεία προκύπτουν υπό σαφείς εγγυήσεις επιστημονικής αξιοπιστίας και προϋποθέσεις ηθικής, δεοντολογικής και νομικής υφής. Στη διεθνή βιβλιογραφία έχουν διαπλαστεί και διαρκώς επικαιροποιούνται κώδικες αρχών και κατευθυντήριες οδηγίες που πρέπει να διαπνέουν τα εγκεκριμένα προγράμματα γενετικού ελέγχου⁵. Στην παρούσα Σύσταση η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής και Τεχνοηθικής αποτυπώνει τις ηθικές, νομικές και λειτουργικές αρχές που πρέπει να διατρέχουν τον γενετικό έλεγχο νεογνών.

Για την πληρέστερη δυνατή ενημέρωσή της όσον αφορά τις παραμέτρους που απαιτείται να ληφθούν αναφορικά με το θέμα της Σύστασης, η Επιτροπή ζήτησε τη γνώμη επιστημόνων εγνωσμένου κύρους και εκπροσώπων φορέων μέσω της υποβολής σχετικών υπομνημάτων (Βλ. Παράρτημα).

⁵ Βλ. ενδεικτικά Wilson, J. M. G. & Jungner, G. (1968). *Principles and Practice of Screening for Disease*. Geneva: World Health Organization, Public Health Papers No. 34. Kelleher KJ, et al.. *Principles for Primary Care Screening in the Context of Population Health*. Acad Pediatr. 2024 Jul;24(5):719-727. doi: 10.1016/j.acap.2024.02.015. Brlek P, Bulić L, Bračić M, Projić P, Škaro V, Shah N, Shah P, Primorac D. *Implementing Whole Genome Sequencing (WGS) in Clinical Practice: Advantages, Challenges, and Future Perspectives*. Cells. 2024 Mar 13;13(6):504. doi: 10.3390/cells13060504. PMID: 38534348; PMCID: PMC10969765. Basel-Salmon L, Brabbing-Goldstein D. *Fetal whole genome sequencing as a clinical diagnostic tool: Advantages, limitations and pitfalls*. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2024 Dec;97:102549. doi: 10.1016/j.bpobgyn.2024.102549. Epub 2024 Sep 3. PMID: 39259994.

III. Ηθικές αρχές

Κατά την Επιτροπή, κανονιστικούς πυλώνες πάνω στους οποίους πρέπει να στηρίζεται κάθε πρόγραμμα γενετικού ελέγχου νεογνών αποτελούν οι παρακάτω θεμελιώδεις ηθικές αρχές:

α) Η αρχή της αυτονομίας, η οποία συνδέεται με την **ανθρώπινη αξιοπρέπεια** και αξιώνει να κατοχυρώνεται η δυνατότητα των γονέων να αποφασίσουν ελεύθερα αν το παιδί τους θα υποβληθεί σε γενετικό έλεγχο, κατόπιν ελεύθερης και ενδεδειγμένης ενημέρωσής τους σχετικά με τους όρους διεξαγωγής αυτού του γενετικού ελέγχου και της προστασίας ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων του νεογνού. Ο λόγος είναι ότι με τη συγκέντρωση μεγάλου όγκου γενετικών δεδομένων ο βαθμός διακινδύνευσης για πιθανές αθέμιτες χρήσεις τους αυξάνεται αντικειμενικά, έστω και αν έχουν ληφθεί κατάλληλα μέτρα προστασίας. Η ρητή συναίνεση ύστερα από συγκεκριμένη ενημέρωση (opt-in) πρέπει να προηγείται της διενέργειας κάθε είδους εξέτασης (βιοχημικής/γενετικής) και της συλλογής των δεδομένων του νεογνού, ως θέση αρχής. Πρέπει, επιπλέον, με την πάροδο του χρόνου να αποκτά αύξουσα βαρύτητα η γνώμη του ίδιου του παιδιού για τη διατήρηση και τη μελλοντική αξιοποίηση των γενετικών δεδομένων του, ενώ μετά την ενηλικίωσή του θα μπορεί να ανακαλεί τη συναίνεση των γονέων του σχετικά με τη διατήρηση ή την όποια αξιοποίησή τους.

Περαιτέρω, λαμβάνοντας υπόψη ότι η πλειονότητα των γενετικών αναλύσεων υψηλής απόδοσης (*high throughput*) πραγματοποιείται από μικρό αριθμό εταιρειών στο εξωτερικό, η Επιτροπή δεν αποκλείει το ενδεχόμενο σύμπραξης ιδιωτικών εργαστηρίων που διαθέτουν κατάλληλο εξοπλισμό, πρακτική που είναι καθιερωμένη διεθνώς και εφαρμόζεται ήδη και στη χώρα μας. Ωστόσο, σε τέτοιες περιπτώσεις η αρχή της ανθρώπινης αξιοπρέπειας υπαγορεύει επιπρόσθετα τα εξής: οι συμβάσεις του Υπουργείου Υγείας ή Νομικών Προσώπων Δημοσίου Δικαίου με ιδιωτικά εργαστήρια που δραστηριοποιούνται στο πεδίο των γενετικών ελέγχων δεν μπορούν να έχουν ως αντικείμενο την «ιδιοκτησία» προσωπικών δεδομένων λόγω της σύνδεσής τους με την προσωπικότητα του υποκειμένου τους. Επομένως, δεν νοείται τυχόν συμφωνία μεταβίβασης της «ιδιοκτησίας» προσωπικών δεδομένων σε ιδιωτικό εργαστήριο που θα τα επεξεργαστεί ως «αντάλλαγμα» για την παροχή υπηρεσιών από μέρους του. Το ιδιωτικό εργαστήριο αμείβεται από τον αντισυμβαλλόμενο του (Υπουργείο ή άλλο δημόσιο φορέα) για τις υπηρεσίες που παρέχει, χωρίς, όμως, αυτό να αποκτά περιουσιακά δικαιώματα στα ίδια τα δεδομένα (ή στο βιολογικό υλικό από το οποίο προέρχονται). Περιουσιακά δικαιώματα στα δεδομένα, άλλωστε, δεν έχει ούτε ο αντισυμβαλλόμενος του εργαστηρίου.

β) Η αρχή της ωφέλειας, σύμφωνα με την οποία κάθε πρόγραμμα γενετικού ελέγχου νεογνών πρέπει να έχει αποδεδειγμένη κλινική χρησιμότητα, η οποία προϋποθέτει την ύπαρξη επαρκών επιστημονικών δεδομένων που δικαιολογούν την επιλογή μιας θεραπείας ή της πρόληψης. Η λήψη της γενετικής πληροφορίας είναι

δικαιολογημένη ηθικά, όταν δύναται να αποβεί αποδεδειγμένα ωφέλιμη για την προστασία της μελλοντικής υγείας των παιδιών που υποβάλλονται στον γονιδιακό έλεγχο.

γ) Η αρχή του μη βλάπτειν. Σε κάθε περίπτωση, ένα πρόγραμμα γενετικού ελέγχου δεν μπορεί να διακινδυνεύει οποιαδήποτε πρόκληση βλάβης της σωματικής ή ψυχικής υγείας, συμπεριλαμβανομένης της μελλοντικής υγείας του εξεταζόμενου νεογνού. Χρειάζεται να λαμβάνονται υπόψη, και να αντιμετωπίζονται με κατάλληλα μέσα (πχ. γενετική συμβουλευτική), ενδεχόμενοι κίνδυνοι «υπερ-ιατρικοποίησης» της ζωής των παιδιών συνολικά λόγω της υπαγωγής τους σε προληπτικούς ελέγχους δυνητικών μελλοντικών κινδύνων σπάνιων παθήσεων. Ταυτόχρονα πρέπει να δοθεί έμφαση και στην αντιμετώπιση των ψυχολογικών επιπτώσεων που μπορεί αυτοί οι έλεγχοι να προκαλέσουν στους γονείς και τις οικογένειες των νεογνών κ.λπ.

δ) Η αρχή της δικαιοσύνης επιτάσσει οι πολιτικές δημόσιας υγείας οι οποίες εμπεριέχουν γενετικό έλεγχο νεογνών, να χαράσσονται με βάση το κριτήριο της δίκαιης διανομής, της ισότιμης πρόσβασης όλων των ενδιαφερομένων, και της προστασίας τους από αθέμιτες χρήσεις που μπορεί να στιγματίσουν ή να προκαλέσουν αρνητικές διακρίσεις ή κοινωνικό αποκλεισμό. Η ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος των νεογνών παράγει δεδομένα για το νεογνό και την οικογένειά του που δύναται να αξιοποιηθούν μελλοντικά από τρίτους, για σκοπούς πέραν εκείνων της αρχικής εξέτασης, και, μάλιστα, χωρίς τη συναίνεση του ενδιαφερομένου προσώπου ή των γονέων. Είναι απαραίτητο να λαμβάνονται όλα τα μέτρα, ώστε τα εμπλεκόμενα πρόσωπα να μην υποστούν διακρίσεις είτε στην απασχόληση είτε στην ασφάλιση ζωής και υγείας με βάση τις γενετικές προδιαθέσεις τους.

IV. Ευρωπαϊκό νομικό πλαίσιο αναφοράς

Κατά την Επιτροπή κάθε πρόγραμμα γενετικού ελέγχου, είτε αυτό εφαρμόζεται στο σύνολο είτε σε μέρος του πληθυσμού, θα πρέπει να πληροί τις προϋποθέσεις που εξαγγέλλονται στο *Πρόσθετο Πρωτόκολλο της Σύμβασης του Οβιέδο για το Γενετικό έλεγχο για σκοπούς υγείας* (27.11.2008)⁶. Η Επιτροπή υπενθυμίζει ότι το Πρωτόκολλο, μολονότι δεν έχει υπογραφεί και κυρωθεί από την Ελλάδα, και, επομένως, δεν είναι νομικά δεσμευτικό, συνιστά ένα σύνολο κανόνων ήπιου δικαίου και ένα βιοηθικό κεκτημένο, το οποίο δεν μπορεί να αγνοηθεί.

Αναλυτικότερα, το άρθρο 19 του Πρωτοκόλλου επιτρέπει καταρχήν την εφαρμογή προγραμμάτων γενετικών εξετάσεων για σκοπούς υγείας, μόνον εφόσον υπάρχει έγκριση από αρμόδιο φορέα του κράτους-μέλους. Η έγκριση αυτή δίδεται

⁶ Πρόσθετο Πρωτόκολλο στη Σύμβαση για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική σε σχέση με το Γενετικό Έλεγχο για Ιατρικούς Σκοπούς (CETS No. 203).

μόνον κατόπιν ανεξάρτητης αξιολόγησης της ηθικής και δεοντολογικής αποδοχής και της εκπλήρωσης των ακόλουθων επιμέρους προϋποθέσεων, οι οποίες αξιολογούνται ανεξάρτητα μία προς μία⁷:

α) αναγνώριση της υγειονομικής σημασίας του προγράμματος για ολόκληρο τον πληθυσμό ή τμήμα του οικείου πληθυσμού (με άλλα λόγια, η ασθένεια, την οποία στοχεύει η γενετική εξέταση, θα πρέπει να συνιστά σημαντικό πρόβλημα υγείας για τον πληθυσμό εξαιτίας της σοβαρότητάς της ή του αριθμού των θιγόμενων ατόμων)⁸.

β) τεκμηρίωση της επιστημονικής εγκυρότητας και της αποτελεσματικότητας του προγράμματος (λ.χ. η μείωση της θνησιμότητας ή της νοσηρότητας εν γένει συνιστά ένα βασικό κριτήριο της αποτελεσματικότητας ενός προγράμματος γενικής εξέτασης⁹).

γ) διαθεσιμότητα κατάλληλων προληπτικών ή θεραπευτικών μέτρων για την ασθένεια ή τη διαταραχή που είναι αντικείμενο της εξέτασης (η πρόληψη θα πρέπει να νοείται υπό ευρεία έννοια και υποδηλώνει π.χ. μία πιο στενή ιατρική παρακολούθηση μέσω τακτικότερων εξετάσεων, μέτρα που περιορίζουν ή καθυστερούν την εξέλιξη των συμπτωμάτων μία ασθένειας και που βελτιώνουν σημαντικά την ευημερία ή τις βιοτικές συνθήκες του ενδιαφερόμενου προσώπου, ενώ μέτρο μπορεί να αποτελεί ακόμα και μία αναπαραγωγική επιλογή, όταν μία εξαιρετικά σοβαρή ασθένεια είναι δύσκολα θεραπεύσιμη¹⁰).

δ) πρόβλεψη κατάλληλων μέτρων για την εξασφάλιση της ισότιμης πρόσβασης στο πρόγραμμα (η έννοια της ισότιμης πρόσβασης θεμελιώνεται στο άρθρο 3 της Σύμβασης του Οβιέδο και εν προκειμένω υποδηλώνει την απουσία αρνητικών διακρίσεων¹¹).

ε) πρόβλεψη μέτρων για την επαρκή ενημέρωση του πληθυσμού ή μέρους του πληθυσμού για την ύπαρξη, τους σκοπούς και τα μέσα πρόσβασης στην εξέταση, καθώς και για τον εθελοντικό χαρακτήρα της συμμετοχής σε αυτήν (τα άτομα θα πρέπει να είναι σε θέση να γνωρίζουν την ύπαρξη του προγράμματος και το σκοπό του, την εθελοντική φύση της συμμετοχής σε αυτό, τον τρόπο πρόσβασης, τα οφέλη και τον ενδεχόμενο αρνητικό αντίκτυπο (π.χ. αγωνία για τα αποτελέσματα των εξετάσεων), όπως επίσης και τις επιπτώσεις σε άλλα μέλη της οικογενείας¹².

Οι παραπάνω προϋποθέσεις συνισχύουν με τις γενικές προϋποθέσεις που περιέχονται στα άλλα κεφάλαια του Πρωτοκόλλου (II-VII) και εφαρμόζονται σε

⁷ Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §145.

⁸ Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §147.

⁹ Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §148.

¹⁰ Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §149.

¹¹ Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §151.

¹² Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §152.

ατομικό επίπεδο¹³. Βαρύνουσα σημασία έχει το κεφάλαιο IV, όπου καθιερώνονται η ενημέρωση (άρθρο 8 παρ. 1) και η γενετική συμβουλευτική (άρθρο 8 παρ. 2) του προσώπου που υφίσταται τη γενετική εξέταση, η ελεύθερη συναίνεσή του σε αυτήν (άρθρο 9 παρ. 1), και η ελεύθερη ανάκληση της συναίνεσης ανά πάσα στιγμή (άρθρο 9 παρ. 2). Ομοίως, στο κεφάλαιο V ως επιμέρους πτυχές του δικαιώματος σεβασμού της ιδιωτικής ζωής κατοχυρώνονται η προστασία των προσωπικών δεδομένων που αντλούνται από γενετικές εξετάσεις (άρθρο 16 παρ. 2), το δικαίωμα γνώσης (άρθρο 16 παρ. 1) αλλά και το δικαίωμα άγνοιας (άρθρο 16 παρ. 3).

Κατά τους Συντάκτες του Πρωτοκόλλου, η εφαρμογή ενός προγράμματος γενετικών εξετάσεων προϋποθέτει τη διεξαγωγή πιλοτικής μελέτης σε μικρό μέρος του στοχευμένου πληθυσμού, με σκοπό την πολυεπίπεδη εκτίμηση των θετικών και αρνητικών επιπτώσεων του προγράμματος (τεχνική, οργανωτική, κλινική, ψυχολογική, κοινωνική)¹⁴.

V. Ειδικότερες Κατευθυντήριες Οδηγίες ως προς την επιλογή των εξεταζόμενων παθήσεων

Η Επιτροπή αποδίδει βαρύνουσα σημασία στη διαμόρφωση μίας δέσμης κριτηρίων επιλογής των παθήσεων που θα εξετάζονται. Κατά την Επιτροπή, ειδικότερα κριτήρια για τη διαμόρφωση ενός καταλόγου γενετικών παθήσεων είναι τα ακόλουθα:

1. Η ύπαρξη ισχυρών ενδείξεων ότι μια γονιδιακή παραλλαγή (ή οι γονιδιακές παραλλαγές) προκαλεί την πάθηση και μπορεί να ανιχνευθεί αξιόπιστα. Θα πρέπει δηλαδή να ερευνώνται μόνο γονίδια των οποίων οι γονιδιακές παραλλαγές γνωρίζουμε ότι προξενούν μια παθολογική κατάσταση, ενώ θα πρέπει να είναι δυνατή η επιβεβαίωση της διάγνωσης με άλλες συμπληρωματικές εξετάσεις.

2. Ένα υψηλό ποσοστό ατόμων που έχουν τη γονιδιακή παραλλαγή (ή τις γονιδιακές παραλλαγές) αναμένεται να έχουν συμπτώματα που θα είχαν αποδυναμωτικό αντίκτυπο στην ποιότητα ζωής, εάν δεν διαγνωστούν.

3. Είναι αποδεδειγμένο ότι η πρόωπη ή προ-συμπτωματική παρέμβαση για την πάθηση οδηγεί σε σημαντικά βελτιωμένα αποτελέσματα στα παιδιά σε σύγκριση με την παρέμβαση μετά την εμφάνιση των συμπτωμάτων.

4. Οι καταστάσεις για τις οποίες γίνεται έλεγχος είναι μόνο εκείνες για τις οποίες οι παρεμβάσεις είναι ισότιμα προσβάσιμες για όλους.

¹³ Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §146.

¹⁴ Επεξηγηματική Έκθεση στο Πρόσθετο Πρωτόκολλο, §150.

VI. Πρόσθετες νομικές αρχές

Κατά την Επιτροπή, κάθε πρόγραμμα γενετικού ελέγχου νεογνών πρέπει να είναι συμβατό με τις ακόλουθες νομικές αρχές συλλογής και επεξεργασίας δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα:

α) Η αρχή της προστασίας των δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα. Η αρχή αυτή επιβάλλει τη λήψη κατάλληλων τεχνικών και θεσμικών μέτρων για τον περιορισμό του ενδεχομένου αθέμιτης διαρροής προς τρίτους των δεδομένων που θα συλλεγούν. Η ψευδωνυμοποίηση των βιολογικών δεδομένων στην πηγή της συλλογής τους αποτελεί το κυριότερο μέτρο εν προκειμένω που μπορεί να διασφαλίσει ότι, όπου η επεξεργασία θα γίνεται από διαφορετικό φορέα, ο τελευταίος δεν θα αποκτά πρόσβαση στην ταυτότητα των νεογνών. Συγχρόνως, η ψευδωνυμοποίηση επιτρέπει στον φορέα της συλλογής να γνωρίζει την ταυτότητα των νεογνών, ώστε αυτός να μπορεί να ενημερώνει τους γονείς για τα αποτελέσματα της γενετικής εξέτασης που πραγματοποιήθηκε από το φορέα επεξεργασίας και που αποκαλύπτει σημαντικό εύρημα για την υγεία του νεογνού. Στο πλαίσιο της ίδιας αρχής, εξίσου σημαντικά θεσμικά μέτρα που πρέπει να λαμβάνονται είναι ο ορισμός Υπεύθυνου Προστασίας Δεδομένων (DPO) και, κυρίως, η κατάρτιση μελέτης εκτίμησης αντικτύπου (DPIA), ώστε να υπάρχει συγκεκριμένη νομική δέσμευση του υπεύθυνου επεξεργασίας για τις μεθόδους προστασίας που θα εφαρμοσθούν.

β) Η αρχή της αναλογικότητας ως προς τη συλλογή και την επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα. Είναι γεγονός ότι η προστασία του απόρρητου των ταυτοτήτων με τεχνικά μέτρα εξαρτάται από τον όγκο των δεδομένων της συλλογής και έχει αποδειχθεί ότι σε μεγάλους όγκους δεδομένων υπάρχει η δυνατότητα αποκάλυψης των ταυτοτήτων από το φορέα επεξεργασίας, ακόμη και υπό συνθήκες ψευδωνυμοποίησης. Για τον λόγο αυτό, είναι αναγκαία η αυστηρή τήρηση της αρχής της ελαχιστοποίησης των δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα (πρβλ. άρθρο 5 παρ. 1 περ. γ ΓΚΠΔ), η οποία αποτελεί εκδήλωση της αρχής της αναλογικότητας. Στο πλαίσιο της εφαρμογής αυτών των αρχών, η Επιτροπή επισημαίνει ιδίως ότι, μολονότι για τεχνικούς λόγους εκ των πραγμάτων γίνεται αλληλούχηση σχεδόν όλου του γονιδιώματος, δεν είναι θεμιτή η ανάλυσή του ως προς οποιονδήποτε φαινότυπο, λόγω του μεγάλου βαθμού διακινδύνευσης που αυτό συνεπάγεται για την προστασία των προσωπικών δεδομένων. Τέλος, οι ίδιες αρχές υπαγορεύουν την κατάρτιση ενός καταλόγου νοσημάτων βάσει της σύγχρονης βιβλιογραφίας και των καταχωρήσεων σε σχετικές βάσεις βιολογικών δεδομένων, των οποίων η πρόληψη ενδείκνυται, καθώς η αντιμετώπιση μετά την εκδήλωσή τους δεν είναι ικανοποιητική.

Εν κατακλείδι, κατά την Επιτροπή η υλοποίηση κάθε προγράμματος γενετικού ελέγχου νεογνών θα πρέπει να διέπεται από τις **αρχές της αξιοπιστίας**

και της εγκυρότητας. Τούτο προϋποθέτει τη διασφάλιση της αξιοπιστίας του φορέα επεξεργασίας, ώστε η εγκυρότητα των αποτελεσμάτων των γενετικών εξετάσεων να μην αμφισβητείται. Υπό την έννοια αυτή, μόνον εργαστήρια αδειοδοτημένα από το κράτος, τα οποία συγκεντρώνουν πιστοποιήσεις καταλληλότητας, πρέπει να αναλαμβάνουν τη διενέργεια των γενετικών εξετάσεων σε νεογνά.

VII. Προτάσεις

Ενόψει όλων των ανωτέρω η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής και Τεχνηθικής προβαίνει στις ακόλουθες προτάσεις προς την Πολιτεία:

1. Προτροπή για υπογραφή και κύρωση του Πρόσθετου Πρωτοκόλλου της Σύμβασης του Οβιέδο για τον γενετικό έλεγχο για σκοπούς υγείας (27.11.2008) από την Ελλάδα.
2. Εκπόνηση συγκεκριμένου και ολοκληρωμένου ερευνητικού πρωτοκόλλου πριν από την πραγματοποίηση κάθε προγράμματος γονιδιωματικού ελέγχου νεογνών, υποβολή, αξιολόγηση και έγκριση αυτού από αρμόδια επιστημονική επιτροπή και επιτροπή ηθικής και δεοντολογίας της έρευνας.
3. Διασφάλιση της εποπτείας δημόσιου φορέα κατά την εκτέλεση κάθε προγράμματος γονιδιωματικού ελέγχου.
4. Συμβουλευτική Γνωμοδότηση από την ΕΕΒΤ πριν από τη λήψη αποφάσεων νεογνικού πληθυσμιακού γονιδιωματικού ελέγχου.
5. Δημοσιοποίηση των πολιτικών νεογνικού ελέγχου προς υλοποίηση, καθώς και ενδελεχής ενημέρωση από αρμόδιους φορείς, προκειμένου να εμπεδωθεί η διαφάνεια και να ενισχυθεί η δημόσια εμπιστοσύνη.
6. Συντονισμένη, συστηματική και υπεύθυνη ενημέρωση των γονέων κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, πριν από και μετά τη γέννηση του παιδιού από εξειδικευμένο επαγγελματία υγείας (κλινικό γενετιστή και γενετικό σύμβουλο) για την κατάλληλη κατανόηση της διαδικασίας και των πιθανών αποτελεσμάτων που μπορεί να προκύψουν από τον διευρυμένο γονιδιωματικό νεογνικό έλεγχο.
7. Νομική ρύθμιση του τρόπου συναίνεσης για κάθε σχεδιαζόμενο πρόγραμμα γονιδιωματικού ελέγχου.
8. Διαμόρφωση πλαισίου κατευθυντήριων οδηγιών που θα διέπουν την επιλογή των υπό εξέταση νεογνικών γενετικών νοσημάτων, ανάλογα με τις διαθέσιμες εξειδικευμένες υποδομές και διαχειριστικές δυνατότητες του Εθνικού Συστήματος Υγείας της χώρας.

9. Δημοσιοποίηση και επικαιροποίηση του πίνακα με όλα τα υπό εξέταση νοσήματα.
10. Εκπόνηση DPIA για τον αντίκτυπο της συλλογής και επεξεργασίας ευαίσθητων δεδομένων υγείας/γενετικών δεδομένων.
11. Χάραξη εκ μέρους της Πολιτείας κατάλληλου σχεδιασμού και πολιτικής διαχείρισης των αποτελεσμάτων των γενετικών εξετάσεων.
12. Θεσμική κατοχύρωση και ενίσχυση του ρόλου των ειδικών γενετικών συμβούλων.
13. Οργάνωση εκ μέρους του Υπουργείου Υγείας των κατάλληλων πολιτικών και των απαραίτητων υποδομών του συστήματος υγείας για την αντιμετώπιση των εξεταζόμενων νοσημάτων.
14. Παρακολούθηση και αποτίμηση του αντικτύπου κάθε σχεδιαζόμενου προγράμματος γενετικού ελέγχου νεογνών στο πλαίσιο του τρέχοντος εθνικού προγράμματος προληπτικού ελέγχου νεογνών.

Αθήνα, 21 Νοεμβρίου 2025

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

Υποβληθέντα γραπτά υπομνήματα:

- **Γεώργιος Δασκαλάκης**, Καθηγητής, Δ/ντής Α' Μαιευτικής και Γυναικολογικής Κλινικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ (9/6/2025)
- **Χρήστος Καττάμης**, Ομότιμος Καθηγητής, πρώην Δ/ντης, Α' Παιδιατρικής Κλινικής, Νοσοκομείο Παιδων «Αγία Σοφία» (7/6/2025)
- **Αντωνία Χαρίτου**, Παιδίατρος - Νεογνολόγος – Εντατικολόγος Συντονίστρια Διευθύντρια Νεογνικού Τμήματος & MENN Κλινικής ΡΕΑ Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρίας Περιγεννητικής Ιατρικής (ΕΕΠΙ), Executive Board-Union of European Neonatal and Perinatal Societies (UENPS)
- **Ευστράτιος Χατζηχαραλάμπους**, Πρόεδρος Ελληνικής Ομοσπονδίας Συλλόγων Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων, (23/06/2025)
- **Γεώργιος Χρούσος**, Ομότιμος Καθηγητής, πρώην Δ/ντης, Α' Παιδιατρικής Κλινικής, Νοσοκομείο Παιδων «Αγία Σοφία» (15/6/2025)