

Γενετική Συμβουλευτική: Ηθική, Θεολογική και Νομική Προσέγγιση

Γεώργιος Κατσιμίγκας,¹ Ευριδίκη Καμπά²

Genetic Counselling

Abstract at the end of the article

¹Νοσηλεύτης ΠΕ, Θεολόγος, Διδάκτωρ Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Ελληνικού Ερυθρού Σταυρού, Δρακοπούλειο Κέντρο Αιμοδοσίας, Αθήνα
²Επίκουρος Καθηγήτρια, Τμήμα Νοσηλευτικής Α', Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Αθήνας, Αθήνα

Γενικό Νοσοκομείο
«Ελληνικός Ερυθρός Σταυρός»

Υποβλήθηκε: 24.5.2010
Επανυποβλήθηκε: 3.1.2011
Εγκρίθηκε: 18.4.2011

Υπεύθυνος αλληλογραφίας:

Γεώργιος Κατσιμίγκας
Πρεμέτης 5
185 42 Π. Κοκκινιά
Τηλ.: 210 49 12 236, 6977 071 815
e-mail: giorgos.katsimigas@gmail.com

Εισαγωγή: Η γενετική συμβουλευτική θεωρείται μία από τις σημαντικότερες διαδικασίες των γενετικών υπηρεσιών, εξαιτίας του γεγονότος ότι τα προβλήματα που δημιουργούνται από τις γενετικές διαταραχές δεν αφορούν μόνο στον πάσχοντα και το άμεσο οικογενειακό του περιβάλλον, αλλά και στο κοινωνικό σύνολο. **Σκοπός:** Η διερεύνηση των ηθικών και των θεολογικών ζητημάτων που απορρέουν από την εφαρμογή της γενετικής συμβουλευτικής στον άνθρωπο. **Υλικό και Μέθοδος:** Η μεθοδολογία που ακολουθήθηκε περιελάμβανε αναζήτηση μελετών στις βάσεις δεδομένων Medline, Scopus και IATROTEK (1978–2010), με λέξεις-κλειδιά «γενετική συμβουλευτική», «βιοηθική», «γενετικές πληροφορίες», «ορθόδοξη ηθική», «νομοθεσία». **Αποτελέσματα:** Από την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας φάνηκε ότι οι σπουδαιότερες ηθικές αρχές που διέπουν τη συμβουλευτική διαδικασία είναι η αρχή της μη κατευθυνόμενης γενετικής συμβουλής, η αρχή της ελεύθερης πρόσβασης, η αρχή της εχεμύθειας και η αρχή της πληροφόρησης. Η ορθόδοξη θεολογία μέσω της διδασκαλίας της για τον άνθρωπο, τοποθετείται απαγορευτικά για την απόρριψη του εμβρύου, την οποία θεωρεί φόνο σε οποιοδήποτε στάδιο ανάπτυξης κι αν βρίσκεται αυτό. Το ίδιο υποστηρίζεται και στο πλαίσιο της καθολικής εκκλησίας. Η νομική θεώρηση ανέδειξε δύο βασικά ζητήματα: (α) Το δικαίωμα του ατόμου να γνωρίζει ή να μη γνωρίζει γενετικές πληροφορίες που αφορούν στο ίδιο και (β) αν υφίσταται το δικαίωμα στην ισότιμη πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες. **Συμπεράσματα:** Σύμφωνα με τη βιβλιογραφία, όσα άτομα καταφεύγουν στο γενετικό έλεγχο, πρέπει πρώτα να έχει προηγηθεί συμβουλευτική διαδικασία και να έχουν ισότιμη πρόσβαση σε αυτή και μετά το γενετικό έλεγχο.

Λέξεις ευρετηρίου: Βιοηθική, γενετικές πληροφορίες, γενετική συμβουλευτική, νομοθεσία, ορθόδοξη ηθική

Εισαγωγή

Ο όρος γενετική συμβουλευτική αναφέρεται στην παροχή συμβουλών και πληροφοριών για θέματα που σχετίζονται με γενετικά νοσήματα.¹

Η γενετική συμβουλευτική εφαρμόστηκε για πρώτη φορά στις ΗΠΑ το 1910, ενώ το 1946 ιδρύθηκε στη Μ. Βρετανία η πρώτη κλινική συμβουλευτικής γενετικής. Από τότε μέχρι σήμερα έχουν ιδρυθεί πολλά παρόμοια κέντρα σε παγκόσμια κλίμακα.²

Τη γενετική συμβουλευτική αναζητούν συνήθως γονείς, οι οποίοι έχουν παιδιά με γενετικά νοσήματα, ζευγάρια που γνωρίζουν ότι είναι φορείς κάποιας γενετικής νόσου ή είναι εκτεθειμένα σε κάποιο περιβαλλοντικό κίνδυνο (π.χ. ακτινοβολία) και, τέλος, όταν η ηλικία της γυναίκας είναι > 35 ετών ή είχε στο παρελθόν αυτόματες αποβολές.³

Οι συμβουλές που παρέχονται από τους συμβούλους γενετικής, καθώς και οι αποφάσεις που πρόκειται να ληφθούν από τους ενδιαφερόμενους αφορούν συνήθως σε παιδιά που αναμένεται να γεννηθούν.^{4,5}

Η γενετική συμβουλευτική θεωρείται μία από τις σημαντικότερες διαδικασίες των γενετικών υπηρεσιών και γενικότερα της γενετικής μηχανικής, εξαιτίας του γεγονότος ότι τα προβλήματα που δημιουργούνται από τις γενετικές διαταραχές αφορούν όχι μόνο στην οικογένεια και στον ίδιο τον πάσχοντα, αλλά έχουν και έντονο κοινωνικό χαρακτήρα.

Σκοπός

Σκοπός της παρούσας εργασίας ήταν (α) η προσέγγιση των ηθικών και των θεολογικών ζητημάτων που απορρέουν από την εφαρμογή της γενετικής συμβουλευτικής στον άνθρωπο και (β) η διερεύνηση του φιλοσοφικού υπόβαθρου που διέπει την ελληνική και την ευρωπαϊκή νομοθεσία αναφορικά με τη γενετική συμβουλευτική.

Υλικό και Μέθοδος

Χρησιμοποιήθηκε η μέθοδος αναζήτησης στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων Medline, Scopus και IATROTEK, για μελέτες που διεξήχθησαν κατά το χρονικό διάστημα 1978–2010. Οι λέξεις-κλειδιά που χρησιμοποιήθηκαν ήταν “genetic advisory”, “bioethics”, “genetic information”, “Orthodox ethics” και “legislation”. Συγκεκριμένα, αναγνώστηκαν οι περιλήψεις των εργασιών και απορρίφθηκαν όσες δεν ήταν σχετικές με το θέμα. Από την αναζήτηση της βιβλιογραφίας βρέθηκαν 80 μελέτες, από τις οποίες χρησιμοποιήθηκαν οι 28 για τη συγγραφή του παρόντος άρθρου.

Αποτελέσματα

Ηθική θεώρηση

Η ηθική προσέγγιση της γενετικής συμβουλευτικής γίνεται σύμφωνα με τις σπουδαιότερες αρχές που τη διέπουν και συχνά αναφέρονται σε αυτή, όπως η αρχή της μη κατευθυνόμενης γενετικής συμβουλής, η αρχή

της ελεύθερης πρόσβασης, η αρχή της εχεμύθειας και η αρχή της πληροφόρησης. Θα πρέπει βέβαια να τονιστεί ότι πολλές φορές υπάρχει διάσταση μεταξύ των ηθικών αρχών που αφορούν στη γενετική συμβουλευτική και γενικότερα των αρχών της Βιοηθικής με την πραγματικότητα της κλινικής πράξης και εμπειρίας.⁶

Μη κατευθυνόμενη γενετική συμβουλή (αυτονομία)

Σχεδόν σε κάθε βιβλιογραφική αναφορά που σχετίζεται με τη γενετική συμβουλευτική υπογραμμίζεται η ανάγκη για τη μη κατευθυνόμενη και μη καθοδηγητική συμβουλή σε θέματα γενετικής.⁷

Ο όρος αυτός χρησιμοποιείται για να δηλώσει τον τρόπο με τον οποίο εφαρμόζεται η γενετική συμβουλευτική, η οποία θα πρέπει να αποφεύγει κάθε άμεσο ή έμμεσο εξαναγκασμό και πίεση στο να αποδεχθούν οι συμβουλευόμενοι τις απόψεις και τις πεποιθήσεις των συμβούλων, σεβόμενοι παράλληλα την αυτονομία τους.⁸

Κατά την εφαρμογή της συμβουλευτικής διαδικασίας, ο σύμβουλος πρέπει να λάβει υπόψη του το κοινωνικό, το πολιτισμικό και το οικονομικό υπόβαθρο των συμβουλευόμενων, καθώς και τα συναισθήματα, τις ανησυχίες και τους φόβους τους. Η γνώση των εν λόγω στοιχείων καθιστά ικανό το σύμβουλο, ώστε να συνδράμει αποτελεσματικά όσους καταφεύγουν στη συμβουλευτική διαδικασία.⁹

Βασική προϋπόθεση της μη κατευθυνόμενης γενετικής συμβουλής είναι ότι ο σύμβουλος πρέπει να υποστηρίζει τις αποφάσεις και τις επιλογές των ενδιαφερομένων. Επίσης, τα άτομα που καταφεύγουν στη γενετική συμβουλευτική θα πρέπει να κατανοούν απόλυτα το περιεχόμενο της συμβουλευτικής. Είναι σημαντικό οι γονείς να βασίζονται τις αποφάσεις τους για αναπαραγωγή στις γνώσεις που αποκόμισαν κατά τη διάρκεια της γενετικής συμβουλευτικής διαδικασίας. Αυτός ο στόχος δε γίνεται πάντα εφικτός. Πολλές φορές, υπάρχει πρόβλημα στη μετάδοση γνώσεων και πληροφοριών από τους συμβούλους προς τους ενδιαφερόμενους.¹⁰

Σ’ ό,τι αφορά στις απόψεις των συμβούλων γενετικής σχετικά με τη συμβουλευτική, μελέτη έχει δείξει ότι συγκλίνουν με τις προαναφερόμενες αρχές. Συγκεκριμένα, οι σύμβουλοι θεωρούν σημαντικό, οι ενδιαφερόμενοι να έχουν κατανοήσει τα ιατρικά δεδομένα, τη διάγνωση, την κληρονομικότητα της γενετικής νόσου και τις εναλλακτικές επιλογές που υπάρχουν. Παράλληλα, όλοι σχεδόν οι σύμβουλοι προσπαθούν να εναρμονιστούν σύμφωνα με τις αποφάσεις των ενδιαφερομένων.¹¹

Ωστόσο, άλλη μελέτη έδειξε ότι οι σύμβουλοι αποτυγχάνουν να τηρήσουν μια μη κατευθυνόμενη γενετική

συμβουλή υπερβαίνοντας τη βασική ενημέρωση και διατυπώνοντας σαφώς τις δικές τους απόψεις, παρέχοντας έτσι τις προσωπικές τους κατευθυντήριες γραμμές.¹²

Ένα σημαντικό στοιχείο που πρέπει να κατατεθεί εδώ, είναι ότι το πολιτισμικό περιβάλλον και οι πολιτισμικές διαφορές επηρεάζουν τη γνωσιακή επεξεργασία των συμβούλων σχετικά με τη μη κατευθυνόμενη γενετική συμβουλή.¹³

Γενικά, θεωρείται αποδεκτή η σαφής καθοδήγηση εκ μέρους των συμβούλων, αρκεί αυτή να εκδηλώνεται με σαφήνεια και με ειλικρίνεια, διαβεβαιώνοντας συγχρόνως τους συμβουλευόμενους, ότι είναι ηθικά και νομικά ελεύθεροι να μην ακολουθήσουν τις δικές τους προτροπές.

Πρόσβαση

Η αρχή της ελεύθερης και ίσης πρόσβασης σημαίνει ότι όλοι οι άνθρωποι θα πρέπει να έχουν ισότιμη παροχή γενετικών υπηρεσιών, όταν αυτοί το επιθυμούν. Η εν λόγω αρχή παραπέμπει στη βασική βιοηθική αρχή της ισοτιμίας. Εντούτοις, η ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας έχει αναδείξει ορισμένους παράγοντες που αναστέλλουν την ισότιμη πρόσβαση. Καταρχήν, η ραγδαία πρόοδος στον τομέα της γενετικής και η υπάρχουσα τάση ιδιωτικοποίησης των γενετικών υπηρεσιών θα εμποδίσει την ελεύθερη και ίση πρόσβαση σε όλους τους ανθρώπους.¹⁴

Για παράδειγμα, στις ΗΠΑ, οι πολίτες ασφαλίζονται μόνοι τους σε ιδιωτικές ασφαλιστικές εταιρίες για παροχή υπηρεσιών υγείας. Στην περίπτωση αυτή θα υπάρξει μια επιλεκτική πρόσβαση, εξαιτίας του γεγονότος ότι οι γενετικές υπηρεσίες θα προσφέρονται μόνο σε άτομα ανώτερου οικονομικού επιπέδου. Άλλος ένας παράγοντας που περιορίζει την πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες είναι η έλλειψη γνώσεων από τα ενδιαφερόμενα άτομα και τους επαγγελματίες υγείας (ιατρούς, νοσηλευτές κ.λπ.). Για το λόγο αυτόν θα πρέπει να υπάρξει εξειδικευμένη εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας και ευρύτερη ενημέρωση του κοινωνικού συνόλου όσον αφορά στις υπηρεσίες γενετικής συμβουλευτικής.

Ένας άλλος φραγμός που τίθεται στην πρόσβαση των υπηρεσιών υγείας αφορά στην ψυχολογική σφαίρα του ατόμου.

Αποτελέσματα μελέτης έδειξαν ότι άτομα, τα οποία είχαν δυνατότητα πρόσβασης σε γενετικές υπηρεσίες, τις απέφευγαν λόγω του υπερβολικού τους φόβου και της ανησυχίας από την αποκάλυψη ότι ήταν φορείς κάποιας γενετικής νόσου.^{15,16}

Οι γνώσεις μας σχετικά με τις ψυχολογικές επιδράσεις της γενετικής συμβουλευτικής δεν είναι επαρκείς.

Απαιτείται η εκμάθηση περισσότερων στοιχείων για τα συναισθήματα ενοχής που νιώθουν τα ζευγάρια, όταν ανακαλύπτουν ότι μετέδωσαν ένα παθογόνο γονίδιο στα παιδιά τους και αναγκάστηκαν για το λόγο αυτόν να διακόψουν την εγκυμοσύνη, καθώς και για τα συναισθήματα των γονέων με παιδιά που πάσχουν από γενετικό ελάττωμα.

Εχεμύθεια

Απαραίτητο στοιχείο που θα πρέπει να διέπει τη συμβουλευτική διαδικασία είναι η αρχή της εχεμύθειας του συμβούλου απέναντι στον ενδιαφερόμενο. Η αρχή της εχεμύθειας είναι σημαντική, γιατί προστατεύει τα άτομα που φέρουν κάποιο παθολογικό γονίδιο από φαινόμενα διακρίσεων και στιγματισμού. Η σημαντικότητά της διαγράφεται και από το γεγονός ότι πολλές υπηρεσίες, όπως οι ασφαλιστικές εταιρίες,¹⁷ οι εργοδότες, οι νομικές υπηρεσίες και άλλοι φορείς ενδιαφέρονται για τη γνώση γενετικών πληροφοριών.

Μερικές φορές όμως ο σύμβουλος έρχεται αντιμέτωπος με διάφορα διλήμματα. Πώς να χειριστεί την αρχή της εχεμύθειας, όταν ένα μέλος της οικογένειας επιθυμεί να μάθει το αποτέλεσμα ενός γενετικού ελέγχου, ενώ κάποιο άλλο θέλει να το κρατήσει μυστικό. Για παράδειγμα, εάν ο σύζυγος θελήσει να βεβαιωθεί ότι είναι ο βιολογικός πατέρας ενός παιδιού και η μητέρα πιέζει το σύμβουλο να μην αποκαλύψει την αλήθεια, είναι πιθανό ο σύμβουλος να βιώσει ηθικό δίλημμα. Το επιχείρημα ότι θα σωθεί ένας γάμος εάν ο σύμβουλος δεν αποκαλύψει την αλήθεια, δε δικαιώνει ηθικά την εξαπάτηση αθώων ανθρώπων. Είναι γεγονός πάντως, ότι σχέσεις και γάμοι που στηρίζονται στο ψέμα δε διαρκούν για πολύ και αν διαρκέσουν θα πρόκειται για νοσηρές καταστάσεις. Για τους λόγους αυτούς δεν υπάρχει ηθική υποχρέωση να στηρίζονται οι εν λόγω σχέσεις εκ μέρους των συμβούλων.

Η αρχή της αλήθειας και της πληροφόρησης

Η αρχή αυτή της συμβουλευτικής διαδικασίας εμπειρίχει ένα δίλημμα εκ μέρους των ενδιαφερόμενων: Την επιδίωξη ή μη της γνώσης των επιβαρυντικών στοιχείων για την υγεία τους, τα οποία θα προκύψουν από τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων. Ποιες πληροφορίες θέλουν να αποκτήσουν και ποιες δε θέλουν να αποκτήσουν. Σειρά από μελέτες δείχνουν αντιφατικά αποτελέσματα για το συγκεκριμένο θέμα. Υπάρχουν κάποιες έρευνες που τονίζουν ότι εάν θα πρέπει να ληφθεί απόφαση μεταξύ άγνοιας ή γνώσης μιας γενετικής πληροφορίας, οι περισσότεροι από αυτούς που καταφεύγουν στη γενετική συμβουλευτική θα επιλέξουν τη γνώση της.^{18,19}

Αντίθετα, άλλες έρευνες δείχνουν περιπτώσεις ατόμων που, αν και τους αφορά άμεσα η γνώση των αποτελεσμάτων από το γενετικό έλεγχο (π.χ. γενετικός έλεγχος για τη νόσο του Huntington) δεν καταφεύγουν σ' αυτόν, ακόμη και αν διατίθεται κάποια θεραπευτική αγωγή, προτιμώντας να ζουν με την αβεβαιότητα.^{20,21}

Πάντως, είναι γεγονός ότι οι άνθρωποι βιώνουν αρνητικά συναισθήματα από τη γνώση κάποιας δυσάρεστης γενετικής πληροφορίας, όπως κατάθλιψη, άγχος, θυμό, απογοήτευση.

Αναφορικά με την προσήκουσα στάση των συμβούλων για το συγκεκριμένο θέμα, θα πρέπει να αποκαλύπτουν όλες τις πληροφορίες που αφορούν στους συμβουλευόμενους, αφού πρώτα τους δώσουν την ευκαιρία να αποφασίσουν για το αν θέλουν ή όχι την πληροφορία.²²

Είναι ηθικά απαράδεκτη η υποχρεωτική γνώση μιας γενετικής πληροφορίας, όσο και η απόκρυψη μιας επιθυμητής πληροφορίας εκ μέρους των συμβούλων. Είναι γεγονός πάντως ότι υπάρχουν θετικά στοιχεία στην πληροφόρηση της αλήθειας κατά τη γενετική συμβουλή, όπως η πιο υπεύθυνη απόφαση για αναπαραγωγή και η καλύτερη προστασία της κοινωνίας από τις γενετικές νόσους.

Θεολογική θεώρηση

Η θεολογική θεώρηση της γενετικής συμβουλευτικής αφορά κυρίως στα ζητήματα της διακοπής της εγκυμοσύνης και της στέρωσης. Η βασική θέση της ορθόδοξης ανθρωπολογίας σχετικά με τη διακοπή της εγκυμοσύνης είναι ότι εκτιμά τον κάθε άνθρωπο από τη στιγμή της γονιμοποίησής του ως αξία και εικόνα Θεού που κινείται δυναμικά προς το καθ' ομοίωση. Έτσι, σε κάθε στάδιο της ζωής του εμβρύου βρίσκεται κρυμμένη η εικόνα του Θεού και η εν δυνάμει ομοίωσή του.²³

Η αξία του εμβρύου δε βρίσκεται τόσο σε αυτό που είναι εκείνη τη στιγμή, αλλά στην προοπτική που έχει να γίνει κατά χάρη Θεός.

Η άποψη αυτή οδήγησε την Ορθόδοξη Θεολογία να μην εισέλθει σε σχολαστικές απόψεις σχετικά με το πότε αναγνωρίζεται το έμβρυο ως πρόσωπο. Για την εκκλησία όμως, χορηγός της ζωής είναι η πηγή της ζωής, ο Θεός, και για το λόγο αυτόν ο σεβασμός της ζωής από την ώρα της γονιμοποίησης μέχρι την παράδοση της ψυχής, αποτελεί βασική αρχή της ορθόδοξης χριστιανικής ηθικής. Στα θεόπνευστα αγιογραφικά κείμενα γίνεται λόγος για αδιαίρετη ψυχοσωματική οντότητα από τη στιγμή της γονιμοποίησης. Έτσι, στην Παλαιά Διαθήκη ο ποιητής του ψαλμού απευθυνόμενος στο Θεό λέγει: «*Επί σε επερίφθην εκ μήτρας, από γαστρός μητρός μου θεός μου ει συ*» (ψαλμός

κ.ά. 11), ενώ σε άλλο ψαλμό ο ψαλμωδός αναφέρει: «*Επί σε επεστηρίχθην από γαστρός, εκ κοιλίας μητρός μου συ μου ει σκεπαστής*». Αλλά και στην Καινή Διαθήκη υπάρχει σαφής αναφορά για την εμφύχωση του εμβρύου. Το έμβρυο Ιωάννης Πρόδρομος, αναγνωρίζοντας το έμβρυο Ιησού «*εσκήρτησε*» στην κοιλιά της μητέρας του, φωτιζόμενο από το Άγιο Πνεύμα. Στην Πατερική Θεολογία, επίσης υποστηρίζεται η ψυχοσωματική ενότητα του εμβρύου από τη στιγμή της σύλληψης. Ο Άγιος Γρηγόριος Νύσσης, συγκεκριμένα, αναφέρει για την ενιαία ψυχοσωματική οντότητα του ανθρώπου από τη στιγμή της σύλληψης «*...μιαν και κοινή της συστάσεως η αρχή...*».²⁴

Ο ίδιος λόγος οδηγεί και το Μ. Βασίλειο να τοποθετείται απαγορευτικά για την άμβλωση, την οποία θεωρεί φόνο σε οποιοδήποτε στάδιο ανάπτυξης κι αν βρίσκεται αυτό.²⁵

Η εκκλησία εξάλλου, μέσα από την εορτολογική της παράδοση επιβεβαιώνει την ανθρωπολογική αυτή διάσταση της Ορθόδοξης Θεολογίας για την ενιαία μυστηριακή σύσταση ψυχής και σώματος κατά τη σύλληψη. Αυτό άλλωστε μαρτυρά ο εορτασμός του Ευαγγελισμού της Θεοτόκου, η σύλληψη της Παναγίας από την Αγία Άννα και η σύλληψη του Αγίου Ιωάννη του Προδρόμου από την Ελισάβετ.²⁶

Εδώ, ωστόσο, θα αναφερθεί το γεγονός, ότι οι θρησκευτικές πεποιθήσεις επηρεάζουν τη συμβουλευτική διαδικασία και κυρίως τη βασική αρχή της συμβουλευτικής και επομένως τη μη κατευθυνόμενη γενετική συμβουλή.⁹

Έρευνα έχει δείξει, ότι οι σύμβουλοι που προέρχονται από καθολικές χώρες είναι προκατειλημμένοι κατά τη διάρκεια της συμβουλευτικής διαδικασίας.¹³

Για παράδειγμα, τείνουν να απορρίπτουν τη διακοπή της εγκυμοσύνης επειδή έρχεται σε αντίθεση με τις βασικές επιταγές του χριστιανισμού. Η άμβλωση βέβαια όπως έχει σημειωθεί παραπάνω, καταδικάζεται και από την ορθόδοξη εκκλησία και θεωρείται πράξη φόνου. Έτσι, σε χώρες με καθολικό υπόβαθρο –όχι μόνο θρησκευτικό αλλά και κοινωνικοπολιτικό– τείνει να καταργηθεί η μη κατευθυνόμενη γενετική συμβουλή.

Εκτός από τους συμβούλους, τα έντονα θρησκευόμενα ζευγάρια τα οποία καταφεύγουν σε σύμβουλο γενετικής, δε χρησιμοποιούν τις παρεχόμενες πληροφορίες που λαμβάνουν, όπως μεθόδους στέρωσης, διακοπή εγκυμοσύνης κ.ά., γιατί δεν είναι συμβατές με τις θρησκευτικές τους πεποιθήσεις. Έτσι, οι όποιες αποφάσεις που λαμβάνουν, τόσο οι σύμβουλοι όσο και αυτοί που καταφεύγουν στη γενετική συμβουλευτική, θα πρέπει να κινούνται στο πλαίσιο της χριστιανικής διδασκαλίας. Η παράθεση των παραπάνω στοιχείων αποδεικνύει ότι ο θρησκευτικός και

πολιτισμικός παράγοντας επηρεάζει σημαντικά την όλη συμβουλευτική διαδικασία.

Νομική θεώρηση

Τα νομικά ζητήματα που ανακύπτουν και θα απασχολήσουν την ενότητα αυτή αφορούν κυρίως στην ύπαρξη του δικαιώματος του ατόμου να γνωρίζει ή να μη γνωρίζει γενετικές πληροφορίες που αφορούν στο ίδιο και αν υφίσταται το δικαίωμα στην ισότιμη πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες.

Βασική καινοτομία της Ευρωπαϊκής Σύμβασης Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων και Βιοϊατρικής αποτελεί η κατοχύρωση του δικαιώματος του ατόμου «να μη γνωρίζει», να αρνηθεί δηλαδή να πληροφορηθεί στοιχεία για την κατάσταση της υγείας του, τα οποία μπορεί να προκύψουν από τη διενέργεια γενετικών εξετάσεων. Ο λόγος που συνάδει με την κατοχύρωση του δικαιώματος αυτού, είναι η ιδιαιτερότητα των γενετικών πληροφοριών, καθώς και λόγοι ανθρωπισμού.²⁷

Μέσω των γενετικών εξετάσεων είναι δυνατόν να ανιχνευτούν νοσήματα, τα οποία μπορεί να εκδηλωθούν σε μεγάλη ηλικία και εφόσον συντρέξουν και περιβαλλοντικοί παράγοντες. Υπάρχει και η πιθανότητα βέβαια να μην εκδηλωθούν ποτέ. Κανένας όμως δεν μπορεί να αποφανθεί με βεβαιότητα για την παρουσία τους ή όχι στη ζωή του ατόμου. Στην πλειοψηφία τους, τα συγκεκριμένα νοσήματα είναι ανίατα. Στηριζόμενοι στο επιχείρημα αυτό, οι υποστηρικτές της κατοχύρωσης του δικαιώματος της μη γνώσης των γενετικών πληροφοριών, ισχυρίζονται ότι η γνώση μιας τέτοιας πληροφορίας ενδεχομένως να δημιουργήσει αίσθημα επικείμενου θανάτου, με συνέπεια να επηρεαστεί σοβαρά η ελευθερία του και η αυτονομία του, αφού θα ζει υπό το βάρος μιας τέτοιας πληροφορίας.

Από την άλλη πλευρά, εκείνοι που εναντιώνονται στην κατοχύρωση του δικαιώματος της «μη γνώσης» ισχυρίζονται ότι, ιδιαίτερα σε περιπτώσεις ασθενειών στις οποίες για την εμφάνισή τους συνδράμει και ο περιβαλλοντικός παράγοντας, η έγκαιρη γνώση προσφέρει τη δυνατότητα λήψης κατάλληλων μέτρων για την πρόληψή τους. Άλλο ένα επιχείρημα που προβάλλουν είναι, ότι το άτομο ως υπεύθυνο μέλος του κοινωνικού συνόλου, αν πληροφορηθεί ότι είναι φορέας κάποιας γενετικής νόσου, θα λάβει τις κατάλληλες αποφάσεις για αναπαραγωγή, ώστε να μη μεταδώσει το παθογόνο γονίδιο στους απογόνους του. Αξίζει να αναφερθεί ότι και η διακήρυξη της UNESCO για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα και τα Ατομικά Δικαιώματα στις 11.11.1997, αναγνωρίζει το δικαίωμα του ατόμου να μην πληροφορείται στοιχεία που αφορούν στην υγεία του (άρθρο 5, παρ. C).

Τέλος, όσον αφορά στην ισότιμη πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες, θα πρέπει να ληφθεί υπόψη, ότι η προστασία της υγείας ως ατομικό και κοινωνικό δικαίωμα θεμελιώνεται στα άρθρα 7, παρ. 2 και 21, παρ. 3, αντίστοιχα, του ελληνικού συντάγματος. Εκτός όμως από κοινωνικό δικαίωμα του πολίτη, η προστασία της δημόσιας υγείας αποτελεί μια από τις βασικές πολιτειακές επιδιώξεις. Το κράτος υποχρεούται στη λήψη μέτρων, που αποσκοπούν τόσο στην προάσπιση της ατομικής και δημόσιας υγείας όσο και στο δικαίωμα της ισότιμης πρόσβασης στις ιατρικές υπηρεσίες.²⁸

Κατά συνέπεια, το κράτος πρέπει να δημιουργεί τις προϋποθέσεις ώστε όσοι έχουν ανάγκη να μπορούν να έχουν πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες, καθώς οι γενετικές νόσοι έχουν έμμεσο αντίκτυπο στη δημόσια υγεία. Έτσι, καθίσταται επιτακτική ανάγκη η πολιτεία να φροντίζει για την πρόσβαση στην προγεννητική διάγνωση των ζευγαριών που είναι φορείς μιας γενετικής νόσου και διατρέχουν τον κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με την ίδια γενετική νόσο. Από την πρόσβαση στις γενετικές υπηρεσίες δε θα πρέπει επίσης να αποκλειστούν οι άποροι και γενικά όσοι δεν έχουν τα επαρκή οικονομικά μέσα. Αξίζει να τονιστεί ότι ο ρόλος του κράτους είναι σημαντικός στην προώθηση και την επίβλεψη των γενετικών υπηρεσιών, ακόμη και σε συστήματα όπου το κράτος δεν είναι ο κύριος φορέας παροχής υγειονομικών υπηρεσιών.

Συμπεράσματα

Βάσει των όσων έχουν αναφερθεί, θεωρείται σημαντικό η συμβουλευτική διαδικασία να έχει ως επίκεντρο τον άνθρωπο. Όσοι καταφεύγουν στην παροχή γενετικών συμβουλών, θα πρέπει να ενημερώνονται επαρκώς από τους συμβούλους γενετικής για πιθανά ηθικά διλήμματα που ενδέχεται να αντιμετωπίσουν, ώστε να είναι προετοιμασμένοι και σε θέση να τα χειριστούν. Επίσης, θα πρέπει να εξασφαλιστεί, ότι οι γενετικοί έλεγχοι θα πραγματοποιούνται μόνο εφόσον οι ενδιαφερόμενοι θα έχουν ακολουθήσει τη συμβουλευτική διαδικασία και θα έχουν ισότιμη πρόσβαση σ' αυτή και μετά το γενετικό έλεγχο. Τέλος, προτείνεται ότι η πολιτεία θα πρέπει να δώσει έμφαση στην καλύτερη εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας σε θέματα γενετικής συμβουλευτικής, ώστε να είναι σε θέση να ανταποκριθούν στις ανάγκες όσων ατόμων καταφεύγουν στη γενετική συμβουλευτική, σεβόμενοι παράλληλα την αυτονομία τους και λαμβάνοντας υπόψη το κοινωνικό, οικονομικό και κυρίως το θρησκευτικό και πολιτιστικό τους υπόβαθρο.

ABSTRACT

Genetic Counselling: The Moral, Theological and Legal Approach

George Katsimigas,¹ Evridiki Kaba²

¹Registered Nurse, Theologian, Doctor of Medicine, Greek Red Cross Hospital (Erythros Stavros Hospital), Dracopouleion Centre of Blood Donation, Athens, ²Assistant Professor, 1st Department of Nursing, Technological Educational Institute (TEI) of Athens, Greece

Background: Genetic counselling is one of the most important processes of genetic services, because the problems caused by genetic disorders affect not only the sufferers and their immediate families but also society as a whole. **Aim:** Investigation of the moral and theological questions arising from the application of human genetic counselling. **Method:** A literature review, based on both review and research literature, was conducted covering the period 1978–2010, using the Medline, Scopus and IATPOTEK databases with the key-words: “Genetic counselling”, “bioethics”, “genetic information”, “Orthodox ethics”, “legislation”. **Results:** The literature review identified four major principles of genetic counselling, namely: the principle of non guided genetic counselling, the principle of free access, the principle of confidence, and the principle of access to information. Orthodox Christian theology maintains a prohibitive stance on abortion of the human foetus. The same position is held also by the Catholic Church. Review of the relevant legislation revealed two basic issues: (a) The right of the individual to know or not the genetic information that concerns him/herself, and (b) the individual right to access to genetic services. **Conclusions:** According to the literature, all individuals who are undergoing genetic investigation should go through the genetic counselling process and they need to have access to the genetic services even after the genetic investigation is complete. **NOSILEFTIKI 2011, 50 (3): 262–268.**

Key-words: bioethics, genetic counselling, genetic information, legislation, Orthodox ethics

✉ **Corresponding Author:** George Katsimigas, 5 Premetis street, GR-185 42 Pireas, Greece, tel.: +30 210 49 12 236, +30 6977 071 815, e-mail: giorgos.katsimigas@gmail.com

Βιβλιογραφία

- Connor M, Ferguson-Smith M. Βασικές αρχές ιατρικής γενετικής. Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδη, Αθήνα, 2004
- Κόϊος Ν. Η ηθική θεώρηση των τεχνικών παρεμβάσεων στο ανθρώπινο γονιδίωμα. Εκδόσεις Σταμούλη, Αθήνα, 2003
- Βελλογιάννη-Μουτσπούλου Λ. Ηθική και κοινωνική πολιτική υγείας. Διδακτορική Διατριβή, Ιωάννινα, 1984
- Murray RF. Genetic diagnosis and counseling. In: *Encyclopedia of Bioethics*. MacMillan, New York, 1978
- McGowan ML, Burant CJ, Moran R, Farrell R. Patient education and informed consent for preimplantation genetic diagnosis: Health literacy for genetics and assisted reproductive technology. *Genet Med* 2009, 11:640–645
- Ten Have HA, Lelie A. Medical ethics research between theory and practice. *Theor Med Bioeth* 1998, 19:263–276
- White MT. Making responsible decisions. *Hastings Cent Rep* 1999, 29:S14–S21
- De la Fuente Hontañón C. Prenatal diagnostics and information to parents. *Cuad Bioet* 2009, 20:423–440
- Wustner K. Ethics and practice: Two words? The example of genetic counselling. *New Genet Soc* 2003, 22:61–87
- Sachs L, Taube A, Tishelman C. Risk in number – difficulties in the transformation of genetic knowledge from research to people – the case of hereditary cancer. *Acta Oncol* 2001, 40:445–453
- Sorenson JR, Swazey JP, Scotch NA, Kavanagh CM, Matthews DB. Reproductive pasts, reproductive futures. Genetic counselling and its effectiveness. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1981, 17:1–192
- Van Zuuren FJ. The standard of neutrality during genetic counselling: An empirical investigation. *Patient Educ Couns* 1997, 32:69–79
- Wertz DC. Ethical views of European and non European geneticists: Results of an international survey. Paper presented at European Society of Human Genetics, Berlin 1995
- Mahowald MB, Verp MS, Anderson RR. Genetic counseling: Clinical and ethical challenges. *Annu Rev Genet* 1998, 32:547–559
- Humphreys L, Hunter AG, Zimak A, O’Brien A, Korneluk Y, Cappelli M. Why patients do not attend for their appointments at a genetics clinic. *J Med Genet* 2000, 37:810–815
- Asscher E, Koops BJ. The right not to know and preimplantation genetic diagnosis for Huntington’s disease. *J Med Ethics* 2010, 36:30–33
- Feiring E. Reassessing insurers’ access to genetic information: Genetic privacy, ignorance, and injustice. *Bioethics* 2009, 23:300–310
- Nolan K. First fruits: Genetic screening. *Hastings Cent Rep* 1992, 22:S2–S4
- Eng CM, Schechter C, Robinowitz J, Fulop G, Burgert T, Levy B et al. Prenatal genetic carrier testing using triple disease screening. *JAMA* 1997, 278:1268–1272
- Tyler A, Ball D, Craufurd D. Presymptomatic testing for Huntington’s disease in United Kingdom. The United Kingdom Huntington’s Disease Prediction Consortium. *Br Med J* 1992, 304:1593–1596

21. Hodgkinson KA, Kerzin-Storarr L, Watters EA, Harris R. Adult polycystic kidney disease: Knowledge, experience, and attitudes to prenatal diagnosis. *J Med Genet* 1990, 27:552–558
22. Anonymous. Guidelines for the ethical, social and legal issues in prenatal diagnosis. A report from the Genetics Research Group of the Hastings Center, Institute of Society, Ethics and the Life Sciences. *N Engl J Med* 1979, 300:168–172
23. Χατζηνικολάου Ν. *Άνθρωπος μεθόριος*. Εκδόσεις εν πλω, Αθήνα, 2005
24. Μπρούσαλης Π. *Γρηγορίου Νύσσης. Περί κατασκευής του ανθρώπου*. Εκδόσεις Τέρτιος, Κατερίνη, 1992
25. Βασιλείου Μ. *Κανονικά επιστολαί 2 και 8*. PG32, 672–677
26. Φανάρα Β. *Υποβοηθούμενη αναπαραγωγή*. Εκδόσεις Το Παλίμψηστον, Θεσσαλονίκη, 2000
27. Κριάρη-Κατράνη Ι. *Γενετική τεχνολογία και θεμελιώδη δικαιώματα*. Εκδόσεις Σάκκουλας, Αθήνα-Θεσσαλονίκη, 1999
28. Κρεμαλής Κ. *Το δικαίωμα για προστασία της υγείας*. Εκδόσεις Σάκκουλας, Αθήνα-Θεσσαλονίκη, 1987