



ΔΙΑΤΜΗΜΑΤΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ & ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΗΘΙΚΗ ΣΤΙΣ ΒΙΟΪΑΤΡΙΚΕΣ ΕΠΙΣΤΗΜΕΣ



Μεταπτυχιακή Διπλωματική Εργασία

**" ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΣΕ ΕΜΒΡΥΑ ΚΑΙ ΝΕΟΓΝΑ:
ΤΑ ΗΘΙΚΑ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ ΣΗΜΕΡΑ "**

υπό

ΒΑΣΙΛΙΚΗ ΠΕΤΡΟΥ

Ιατρός Μικροβιολόγος

Υπεβλήθη για την εκπλήρωση μέρους των
απαιτήσεων για την απόκτηση του
Διπλώματος Μεταπτυχιακών Σπουδών
«Δεοντολογία και Ηθική στις Βιοϊατρικές Επιστήμες»

Λάρισα, 2024

Επιβλέπων:

Αντώνιος Γούναρης, Ομότιμος Καθηγητής Νεογνολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Τριμελής Εξεταστική Επιτροπή:

- 1. Αντώνιος Γούναρης, Ομότιμος Καθηγητής Νεογνολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας - (Επιβλέπων)*
- 2. Ι.Γριβέα, Καθηγήτρια Παιδιατρικής και Νεογνολογίας, Τμήματος Ιατρικής, Σχολής Επιστημών Υγείας, Πανεπιστημίου Θεσσαλίας.*
- 3. Σ.Σωτηρίου, Αναπληρωτής Καθηγητής Εμβρυολογίας, Τμήματος Ιατρικής, Πανεπιστημίου Θεσσαλίας.*

Τίτλος εργασίας στα αγγλικά: Fetal and neonatal congenital anomalies: emerging ethical issues nowadays

Πίνακας περιεχομένων

Περίληψη	4
Abstract.....	4
Κεφάλαιο 1: Εισαγωγή	5
1.1. Συγγενείς ανωμαλίες	6
1.1.1. Ιστορική αναδρομή	6
1.1.2. Επιπτώσεις στην οικογένεια και την κοινωνία	7
1.2. Κύριες αρχές και πλαίσια της βιοηθικής	8
1.2.1. Βασικές αρχές της βιοηθικής	9
1.2.2. Ηθικές θεωρήσεις και έννοιες.....	10
1.3. Προγεννητικός έλεγχος και διάγνωση	11
1.3.1. Μη επεμβατικές εξετάσεις	11
1.3.2. Επεμβατικές εξετάσεις	11
1.3.3. Γενετική καθοδήγηση και συμβουλευτική	12
1.4. Διαδικασία λήψης αποφάσεων	13
1.4.1. Έμβρυο.....	13
1.4.2. Γονείς και οικογένεια.....	14
1.4.3. Επαγγελματίες υγείας	14
1.5. Εξωτερικοί παράγοντες κατά την λήψη αποφάσεων.....	15
1.5.1. Κοινωνικοί παράγοντες.....	15
1.5.2. Οικονομικοί παράγοντες.....	16
1.5.3. Θρησκευτικοί παράγοντες	16
1.6. Νομικό πλαίσιο στην Ελλάδα.....	18
Κεφάλαιο 2: Σκοπός.....	19
Κεφάλαιο 3: Μεθοδολογία	19
Κεφάλαιο 4: Αποτελέσματα	20
Κεφάλαιο 5: Συζήτηση	25
Βιβλιογραφία	30

Περίληψη

Η παρούσα διπλωματική εργασία παρέχει μια αναλυτική μελέτη των συγγενών ανωμαλιών σε έμβρυα και νεογνά, εστιάζοντας στα ηθικά διλήμματα και τις προκλήσεις που αυτές γεννούν στη σύγχρονη κοινωνία. Η εργασία αρχικά αναφέρεται στην ιστορική αντίληψη των συγγενών ανωμαλιών, επισημαίνοντας πώς αυτές έγιναν αντικείμενο επιστημονικής μελέτης και πώς η γνώση γύρω από τις αιτίες και τις συνέπειές τους έχει εξελιχθεί με την πάροδο των αιώνων. Η ανάλυση εστιάζει στις ψυχολογικές και οικονομικές επιπτώσεις που έχουν οι συγγενείς ανωμαλίες στις οικογένειες. Η διάγνωση μιας ανωμαλίας μπορεί να προκαλέσει σοβαρό ψυχολογικό άγχος στους γονείς, οδηγώντας σε συναισθήματα όπως το σοκ, η θλίψη και η ενοχή. Οι γονείς καλούνται συχνά να λάβουν δύσκολες αποφάσεις σχετικά με τη συνέχιση ή την διακοπή της εγκυμοσύνης, καθώς και τις μακροχρόνιες επιπτώσεις που μπορεί να έχει η φροντίδα ενός παιδιού με αναπηρία στην οικογένεια, την οικονομική κατάσταση και τις κοινωνικές σχέσεις. Επιπλέον, η εργασία αναδεικνύει τους παράγοντες που επηρεάζουν τη διαδικασία λήψης αποφάσεων, όπως κοινωνικοί, οικονομικοί και θρησκευτικοί παράγοντες, προσδιορίζοντας πώς αυτοί συμβάλλουν στην πρόκληση ηθικών διλημμάτων. Η ανασκόπηση των σύγχρονων τεχνολογιών προγεννητικού ελέγχου υπογραμμίζει την ηθική σημασία της διάγνωσης και τις συνέπειες που μπορεί να έχει η χρήση τους, οδηγώντας σε προσεγγίσεις που σχετίζονται με την ευγονική. Τέλος, αναδεικνύεται η σημασία της κοινωνικής συμπερίληψης, της υποστήριξης και της προώθησης των δικαιωμάτων των ατόμων με αναπηρίες, επισημαίνοντας πώς οι αποφάσεις γύρω από τις συγγενείς ανωμαλίες δεν αφορούν μόνο τις οικογένειες αλλά επηρεάζουν ευρύτερα την κοινωνία και τις πολιτικές της. Διατυπώνονται προτάσεις για την βελτίωση των υπηρεσιών και της υποστήριξης που θα μπορούσαν να βοηθήσουν τους γονείς και τα παιδιά με συγγενείς ανωμαλίες, συνεισφέροντας στην προώθηση μιας πιο δίκαιης και υποστηρικτικής κοινωνίας.

Λέξεις κλειδιά: Συγγενείς ανωμαλίες; Προγεννητικός έλεγχος; Βιοηθική; Ηθικά διλήμματα; Απόφαση για διακοπή κύησης; Κοινωνικές επιπτώσεις; Νέες τεχνολογίες

Abstract

The present thesis provides an in-depth study of congenital anomalies in fetuses and newborns, focusing on the ethical dilemmas and challenges these issues pose in contemporary society. Initially, the thesis examines the historical perception of congenital anomalies, highlighting how they became subjects of scientific study and how knowledge about their causes and consequences has evolved over the centuries. The analysis emphasizes the psychological and economic impacts of congenital anomalies on families. The diagnosis of an anomaly can cause severe psychological stress for parents, leading to emotions such as shock, grief, and guilt. Parents are often faced with difficult decisions regarding the continuation or termination of pregnancy, as well as the long-term implications of caring for a child with a disability on the family, financial stability, and social relationships. Furthermore, the study highlights the factors influencing the decision-making process, including social, economic, and religious factors, identifying how these contribute to ethical dilemmas. A review of modern prenatal screening technologies underscores the ethical significance of diagnosis and the consequences their use may have, leading to approaches related to eugenics. Finally, the thesis underscores the importance of social inclusion, support, and the promotion of the rights of individuals with disabilities, stressing how decisions concerning congenital anomalies affect not only families but also society at large and its policies. Proposals are made for improving services and support systems that could assist parents and children with congenital anomalies, contributing to the advancement of a more equitable and supportive society.

Keywords: Congenital anomalies; Prenatal screening; Bioethics; Ethical dilemmas; Decision-making on pregnancy termination; Social impact; Emerging technologies

Κεφάλαιο 1: Εισαγωγή

1.1. Συγγενείς ανωμαλίες

Συγγενής ανωμαλία ορίζεται η διαταραχή της ανάπτυξης και της διαφορετικής εμφάνισης ενός ιστού σε σχέση με το φυσιολογικό κατά της στιγμή της γέννησης, κατά βάσει άγνωστης αιτίας [1]. Η ιστορική εξέλιξη δείχνει ότι οι συγγενείς ανωμαλίες αποτελούσαν πάντοτε ένα σύνθετο ζήτημα που αφορούσε τόσο την επιστήμη όσο την ηθική και κοινωνία. Οι συγγενείς ανωμαλίες μπορούν να έχουν αντίκτυπο στην ψυχολογία των οικογενειών αλλά να επηρεάσουν και οικονομικά τόσο τις ίδιες όσο και την κοινωνία, εγείροντας πληθώρα ηθικών διλημμάτων.

1.1.1. Ιστορική αναδρομή

Οι συγγενείς ανωμαλίες υπήρχαν από την αρχή της ανθρώπινης ιστορίας, και οι αρχαίοι πολιτισμοί συχνά τις αντιμετώπιζαν με δεισιδαιμονία ή θρησκευτικές πεποιθήσεις. Πολλές φορές, τα άτομα με ανωμαλίες θεωρούνταν ότι ήταν αποτέλεσμα θεϊκών τιμωριών ή υπερφυσικών δυνάμεων [2]. Στην αρχαία Ελλάδα, ο Ιπποκράτης (5ος αιώνας π.Χ.) αναφέρθηκε σε συγγενείς ανωμαλίες, αλλά πίστευε ότι ήταν αποτέλεσμα φυσικών αιτιών και όχι θεϊκής παρέμβασης [3].

Κατά τον Μεσαίωνα, οι συγγενείς ανωμαλίες συχνά αποδίδονταν σε μαγικές ή θρησκευτικές αιτίες, και τα παιδιά με τέτοιες καταστάσεις συχνά αποκλείονταν από την κοινωνία. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα νεογνά με σοβαρές ανωμαλίες εγκαταλείπονταν ή σκοτώνονταν. Ορισμένα όμως περιστατικά εκλαμβάνονταν και ως "θαύματα" ή σημάδια από τον Θεό [2]. Κατά τη διάρκεια της Αναγέννησης και του Διαφωτισμού, υπήρξε αυξημένο ενδιαφέρον για την επιστήμη και την ανατομία. Οι ανατόμοι άρχισαν να καταγράφουν και να μελετούν τις συγγενείς ανωμαλίες με μεγαλύτερη ακρίβεια. Καλλιτέχνες και επιστήμονες όπως ο Λεονάρντο Ντα Βίντσι άρχισαν να απεικονίζουν ιατρικές ανωμαλίες με επιστημονική προσέγγιση [4]. Σταδιακά, η δεισιδαιμονία έδωσε τη θέση της στην επιστημονική έρευνα.

Ο 20ός αιώνας αποτέλεσε κρίσιμη περίοδο για τη μελέτη των συγγενών ανωμαλιών. Οι τεχνολογικές εξελίξεις στην ιατρική, όπως η ανάπτυξη της ακτινογραφίας και των υπερήχων, επέτρεψαν την ανίχνευση ανωμαλιών πριν από τη γέννηση. Έγιναν σημαντικές επιστημονικές ανακαλύψεις στη γενετική, με αποκορύφωμα την ανακάλυψη της δομής του DNA από τους Watson και Crick το 1953, η οποία επέτρεψε την καλύτερη κατανόηση των μοριακών αιτιών των συγγενών ανωμαλιών [2]. Στη σύγχρονη εποχή, η μελέτη των συγγενών ανωμαλιών συνεχίζεται με εξελιγμένες τεχνολογίες όπως η προγεννητική διάγνωση και οι

τεχνικές προεμφυτευτικής διάγνωσης, που επιτρέπουν στους γονείς να ανιχνεύσουν και να διαχειριστούν ανωμαλίες πριν τη γέννηση.

Σήμερα, η προσοχή εστιάζεται στη χρήση της επιστημονικής γνώσης για την πρόληψη και θεραπεία των συγγενών ανωμαλιών που θα μπορέσουν να βοηθήσουν στην καθοδήγηση λήψης των αποφάσεων [5]. Παρόλα αυτά, τόσο η διάγνωση όσο η γέννηση και η φροντίδα ενός ατόμου με συγγενής ανωμαλία μπορεί να επιφέρει πολυδιάστατες επιπτώσεις στις οικογένειες και την κοινωνία.

1.1.2. Επιπτώσεις στην οικογένεια και την κοινωνία

Η διάγνωση μιας συγγενούς ανωμαλίας μπορεί να προκαλέσει σημαντικό ψυχολογικό στρες στους γονείς. Το σοκ, η θλίψη και η ενοχή είναι συχνά συναισθήματα που βιώνουν οι γονείς. Ειδικά αν η ανωμαλία ανιχνευθεί πριν τη γέννηση, οι γονείς μπορεί να έρθουν αντιμέτωποι με δύσκολες αποφάσεις σχετικά με τη συνέχιση ή τη διακοπή της εγκυμοσύνης. Μετά τη γέννηση, οι γονείς μπορεί να βιώσουν μακροχρόνιο άγχος και κατάθλιψη, καθώς πρέπει να αντιμετωπίσουν την καθημερινή φροντίδα ενός παιδιού με αναπηρία, τις ιατρικές ανάγκες και τις ενδεχόμενες χειρουργικές επεμβάσεις [6], [7]. Η φροντίδα ενός παιδιού με συγγενή ανωμαλία συχνά απαιτεί αυξημένο οικονομικό κόστος. Αυτό περιλαμβάνει ιατρικές θεραπείες, ειδικά φάρμακα, συχνές επισκέψεις σε ειδικούς γιατρούς, φυσικοθεραπίες, και σε ορισμένες περιπτώσεις χειρουργικές επεμβάσεις. Οι γονείς μπορεί να χρειαστεί να αλλάξουν τις επαγγελματικές τους συνήθειες, με έναν από τους δύο να αναγκάζεται να μειώσει τις ώρες εργασίας ή να σταματήσει να εργάζεται για να φροντίσει το παιδί. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε μειωμένο εισόδημα και οικονομική ανασφάλεια. Οι γονείς και οι οικογένειες παιδιών με συγγενείς ανωμαλίες μπορεί να αντιμετωπίσουν κοινωνικό στίγμα ή απομόνωση. Ανάλογα με το κοινωνικό και πολιτισμικό πλαίσιο, ορισμένες οικογένειες μπορεί να βιώσουν αρνητική συμπεριφορά από το περιβάλλον τους, όπως περιθωριοποίηση ή έλλειψη υποστήριξης [6], [8]. Οι γονείς μπορεί επίσης να αισθάνονται ότι δεν έχουν την ίδια κοινωνική ζωή, καθώς οι υποχρεώσεις της φροντίδας του παιδιού τους περιορίζουν τις κοινωνικές τους δραστηριότητες. Η σχέση μεταξύ των γονέων μπορεί να επηρεαστεί λόγω της πίεσης που προκαλεί η φροντίδα του παιδιού. Σε ορισμένες περιπτώσεις, οι αυξημένες απαιτήσεις και το άγχος μπορεί να οδηγήσουν σε εντάσεις ή και χωρισμούς [8]. Τα αδέρφια ενός παιδιού με συγγενή ανωμαλία μπορεί να αισθάνονται ότι παραμελούνται, καθώς μεγάλο μέρος της προσοχής των γονέων επικεντρώνεται στο παιδί με τις ειδικές ανάγκες.

Οι συγγενείς ανωμαλίες επιβαρύνουν το υγειονομικό σύστημα, καθώς απαιτούνται αυξημένες ιατρικές φροντίδες, ειδικές θεραπείες και παρεμβάσεις, όπως χειρουργικές επεμβάσεις, αποκατάσταση και μακροχρόνια ιατρική παρακολούθηση. Η πρόληψη και η έγκαιρη διάγνωση μέσω προγεννητικού ελέγχου έχουν καταστεί βασικό εργαλείο για τη μείωση της επίπτωσης των ανωμαλιών, αλλά αυξάνουν τις ανάγκες σε εξειδικευμένες υπηρεσίες υγείας. Τα παιδιά με συγγενείς ανωμαλίες συχνά απαιτούν ειδική εκπαίδευση ή εξατομικευμένες εκπαιδευτικές παρεμβάσεις. Τα σχολεία πρέπει να παρέχουν τις κατάλληλες υποδομές και εκπαιδευτικά προγράμματα για την ενσωμάτωση αυτών των παιδιών. Η εκπαίδευση για το προσωπικό και τους εκπαιδευτικούς προκειμένου να υποστηρίξουν αποτελεσματικά αυτά τα παιδιά είναι απαραίτητη, και αυτό αυξάνει τις ανάγκες για πόρους. Οι κοινωνικές υπηρεσίες και οι κυβερνητικές πολιτικές πρέπει να προσαρμόζονται για να υποστηρίξουν τις οικογένειες με παιδιά με συγγενείς ανωμαλίες. Αυτό μπορεί να περιλαμβάνει προγράμματα κοινωνικής πρόνοιας, οικονομική υποστήριξη, ειδικά προγράμματα για την αναπηρία και υπηρεσίες υποστήριξης για τις οικογένειες [9]. Η κοινωνική συμπερίληψη και η προώθηση της ισότητας για τα άτομα με αναπηρίες γίνεται όλο και πιο σημαντική, με την ανάγκη για πρόσβαση σε όλους τους τομείς της κοινωνίας, από την εργασία μέχρι την εκπαίδευση και την ψυχαγωγία. Η διάγνωση συγγενών ανωμαλιών προκαλεί συχνά ηθικά διλήμματα σχετικά με τις ιατρικές παρεμβάσεις, την ποιότητα ζωής του παιδιού και την απόφαση για συνέχιση ή διακοπή της εγκυμοσύνης. Αυτά τα θέματα προκαλούν σημαντικές συζητήσεις σε κοινωνικό και πολιτικό επίπεδο. Οι νομικές προστασίες και τα δικαιώματα των ατόμων με αναπηρίες έχουν εξελιχθεί σε πολλά κράτη, παρέχοντας περισσότερες ευκαιρίες για ισότιμη συμμετοχή στην κοινωνία.

Οι επιπτώσεις των συγγενών ανωμαλιών δεν περιορίζονται μόνο στους γονείς αλλά έχουν βαθύτερη επίδραση και στην κοινωνία. Επομένως, η διαδικασία λήψης αποφάσεων για την αποδοχή ή μη ιατρικών παρεμβάσεων, την πρόγνωση και την ποιότητα ζωής του παιδιού είναι πολυπαραγοντική. Κατά την ανάλυση των ηθικών διλημμάτων που προκύπτουν πρέπει να λαμβάνονται υπόψη βασικές αρχές της βιοηθικής που αναφέρονται στο έμβρυο, τους γονείς αλλά και τους επαγγελματίες υγείας.

1.2. Κύριες αρχές και πλαίσια της βιοηθικής

Οι βασικές αρχές της βιοηθικής αποτελούν το θεμέλιο για την ηθική αξιολόγηση των ιατρικών αποφάσεων και παρεμβάσεων, ειδικά σε ευαίσθητα θέματα όπως ο προγεννητικός έλεγχος, οι συγγενείς ανωμαλίες, και η λήψη αποφάσεων για την υγεία. Η βιοηθική λειτουργεί μέσα σε συγκεκριμένα πλαίσια που καθορίζουν τη ρύθμιση και την εφαρμογή αυτών των

αρχών όπως η κλινική, νομική και κοινωνική βιοηθική. Οι όροι δεοντολογία και ωφελιμισμός ανήκουν σε τέτοια θεωρητικά πλαίσια που βοηθούν στη λήψη ηθικών αποφάσεων στη βιοηθική ενώ οι αξιώσεις ζημιογόνος ζωή (wrongful life) και ζημιογόνος γέννηση (wrongful birth) σχετίζονται περισσότερο με νομικά και ηθικά ζητήματα που αφορούν τις συνέπειες της προγεννητικής διάγνωσης και της επιλογής τερματισμού κύησης [10].

1.2.1. Βασικές αρχές της βιοηθικής

Η αρχή της αυτονομίας αναφέρεται στην ικανότητα και το δικαίωμα των ατόμων να παίρνουν αποφάσεις για τον εαυτό τους, βασισμένες στην πλήρη και ακριβή πληροφόρηση. Στον τομέα της υγείας, η αυτονομία σημαίνει ότι οι ασθενείς έχουν το δικαίωμα να λαμβάνουν αποφάσεις για τις ιατρικές παρεμβάσεις που τους αφορούν, χωρίς εξωτερικές πιέσεις [11], [12]. Στην περίπτωση του προγεννητικού ελέγχου, οι γονείς έχουν το δικαίωμα να επιλέξουν πώς θα προχωρήσουν αφού ενημερωθούν για τη διάγνωση συγγενούς ανωμαλίας.

Η αρχή της δικαιοσύνης απαιτεί τη δίκαιη κατανομή των ιατρικών πόρων και της φροντίδας, χωρίς διακρίσεις [11], [12]. Στο πλαίσιο της προγεννητικής διάγνωσης και της φροντίδας για συγγενείς ανωμαλίες, αυτή η αρχή υπογραμμίζει την ανάγκη για ίση πρόσβαση σε ιατρικές υπηρεσίες και θεραπεία για όλους τους γονείς και τα παιδιά, ανεξαρτήτως κοινωνικοοικονομικής κατάστασης.

Η αρχή της ευεργεσίας προτρέπει τους επαγγελματίες υγείας να λαμβάνουν αποφάσεις που προάγουν το καλό των ασθενών και αποσκοπούν στην αύξηση της ευημερίας τους [11], [12]. Ο σκοπός είναι να βοηθήσουν τους ασθενείς να βελτιώσουν την υγεία τους ή να ελαχιστοποιήσουν τις αρνητικές συνέπειες από μια διάγνωση.

Η αρχή της ωφελιμότητας ή μη ζημίας σχετίζεται με την υποχρέωση να μην προκληθεί βλάβη ή πόνος στον ασθενή, είτε φυσική είτε ψυχολογική [11], [12]. Ο κανόνας αυτός αποτυπώνεται στην αρχή του «πρώτα απ' όλα μην βλάψεις» (primum non nocere). Σε περιπτώσεις προγεννητικού ελέγχου και θεραπείας, αυτή η αρχή καλεί τους γιατρούς, αφού εξετάζονται οι κίνδυνοι και τα οφέλη κάθε απόφασης, να αποφεύγουν επεμβάσεις που ενδέχεται να προκαλέσουν περισσότερη βλάβη παρά όφελος, τόσο στη μητέρα όσο και στο έμβρυο.

Τέλος, η αρχή του σεβασμού στην αξιοπρέπεια του ανθρώπου υπογραμμίζει ότι κάθε άνθρωπος, ανεξάρτητα από την υγεία του ή την αναπηρία του, έχει δικαίωμα σε αξιοπρεπή μεταχείριση.

1.2.2. Ηθικές θεωρήσεις και έννοιες

Η δεοντολογία αναφέρεται σε μια ηθική θεωρία που υποστηρίζει ότι οι πράξεις πρέπει να κρίνονται βάσει των αρχών ή των κανόνων τους, ανεξάρτητα από τα αποτελέσματά τους. Ο Immanuel Kant είναι ένας από τους πιο γνωστούς εκπροσώπους αυτής της θεωρίας. Στη βιοηθική, η δεοντολογία εστιάζει στην ηθική υποχρέωση που έχει ο ιατρός ή ο ερευνητής να ενεργεί σύμφωνα με συγκεκριμένα καθήκοντα ή κανόνες [13]. Σε ένα πλαίσιο ιατρικής, αυτό σημαίνει ότι ένας γιατρός πρέπει να ενεργεί σύμφωνα με ηθικούς κανόνες, όπως ο σεβασμός στην αυτονομία του ασθενούς, ανεξάρτητα από τα αποτελέσματα της θεραπείας.

Ο ωφελιμισμός είναι μια ηθική θεωρία που υποστηρίζει ότι οι πράξεις είναι ηθικές εφόσον μεγιστοποιούν τη συνολική ευτυχία ή το καλό για τον μεγαλύτερο αριθμό ανθρώπων. Ο John Stuart Mill και ο Jeremy Bentham είναι από τους κύριους εκπροσώπους της θεωρίας αυτής. Στη βιοηθική, οι αποφάσεις μπορεί να λαμβάνονται με βάση το ωφέλιμο αποτέλεσμα που θα έχουν για την κοινωνία ή την πλειοψηφία των ατόμων, ακόμη και αν κάποιες φορές οι αποφάσεις αυτές δεν ευνοούν συγκεκριμένα άτομα [13]. Για παράδειγμα, στον τομέα της δημόσιας υγείας, ένας ωφελιμιστής μπορεί να υποστηρίξει τον εμβολιασμό ως αναγκαίο για το κοινό καλό, ακόμα και αν κάποια άτομα υποφέρουν από παρενέργειες.

Η έννοια της ζημιογόνου ζωής αναφέρεται σε νομικές υποθέσεις όπου ένα παιδί, συνήθως μέσω των γονέων του, ισχυρίζεται ότι η ζωή του δεν θα έπρεπε να είχε ξεκινήσει λόγω σοβαρών αναπηριών ή παθήσεων που θα μπορούσαν να είχαν αποφευχθεί μέσω προγεννητικού ελέγχου ή διακοπής της κύησης [10]. Τα άτομα που προβάλλουν τέτοιες αξιώσεις υποστηρίζουν ότι θα ήταν προτιμότερο να μην είχαν γεννηθεί καθόλου από το να ζουν με σοβαρή αναπηρία. Αυτή η έννοια είναι αμφιλεγόμενη και αντιμετωπίζεται με διαφορετικό τρόπο σε διάφορες χώρες και νομικά συστήματα.

Η έννοια της ζημιογόνου γεννήσεως είναι μια νομική αξίωση που προβάλλουν οι γονείς, υποστηρίζοντας ότι εξαιτίας ιατρικών λαθών ή παραλείψεων δεν ενημερώθηκαν σωστά για την ύπαρξη μιας σοβαρής ανωμαλίας στο έμβρυο, με αποτέλεσμα να μη λάβουν την απόφαση για διακοπή της κύησης [10]. Οι γονείς ισχυρίζονται ότι αν είχαν ενημερωθεί, θα είχαν επιλέξει να μην συνεχίσουν την εγκυμοσύνη. Αυτή η έννοια συνδέεται στενά με την ηθική και νομική ανάλυση γύρω από τον προγεννητικό έλεγχο και τις ηθικές αποφάσεις σχετικά με την ανατροφή παιδιών με σοβαρές αναπηρίες. Συμπέρασμα:

1.3. Προγεννητικός έλεγχος και διάγνωση

Ο προγεννητικός έλεγχος (prenatal screening) και η προγεννητική διάγνωση (prenatal diagnosis) αποτελούν δύο σημαντικές διαδικασίες στην ιατρική φροντίδα των εγκύων γυναικών, που στοχεύουν στην ανίχνευση πιθανών γενετικών, χρωμοσωμικών ή ανατομικών ανωμαλιών στο έμβρυο πριν από τη γέννησή του [14]. Αυτές οι διαδικασίες είναι σημαντικές για την ενημέρωση των γονέων και τη λήψη κρίσιμων αποφάσεων σχετικά με την εγκυμοσύνη και τη φροντίδα του παιδιού. Ας δούμε αναλυτικά τι περιλαμβάνει κάθε μία από αυτές τις διαδικασίες.

1.3.1. Μη επεμβατικές εξετάσεις

Ο προγεννητικός έλεγχος αναφέρεται σε μη επεμβατικές εξετάσεις που πραγματοποιούνται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, με στόχο τον εντοπισμό πιθανών αυξημένων κινδύνων για ανωμαλίες στο έμβρυο. Είναι γενικά πιο απλές και δεν παρέχει οριστική διάγνωση, αλλά πληροφορίες για την πιθανότητα ύπαρξης ανωμαλιών [15]. Τα κύρια είδη προγεννητικού ελέγχου μπορούν να πραγματοποιηθούν με υπερηχογράφημα ή με εξέταση αίματος. Το υπερηχογράφημα αυχενικής διαφάνειας εκτελείται μεταξύ 11ης και 14ης εβδομάδας κύησης και σε συνδυασμό με βιοχημικούς δείκτες αίματος, μπορεί να υπολογιστεί ο κίνδυνος για σύνδρομο όπως το σύνδρομο Down (τρισωμία 21) και άλλες ανωμαλίες [15], [16]. Αντίθετα, το υπερηχογράφημα β' επιπέδου πραγματοποιείται γύρω στη 20^η και 24^η εβδομάδας κύησης και ανιχνεύει ανατομικές ανωμαλίες στο έμβρυο, όπως καρδιολογικές, νεφρικές ή ανατομικές δυσπλασίες. Τέλος, εξετάσεις αίματος που ανιχνεύσουν θραύσματα του DNA του εμβρύου στο αίμα της μητέρας μπορούν να εντοπίσουν τον κίνδυνο για χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο Edwards (τρισωμία 18), και το σύνδρομο Patau (τρισωμία 13) [16].

1.3.2. Επεμβατικές εξετάσεις

Η προγεννητική διάγνωση είναι επεμβατική διαδικασία που χρησιμοποιείται όταν υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για σοβαρές γενετικές ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες, και παρέχει σαφείς και οριστικές απαντήσεις για την κατάσταση του εμβρύου [17], [18]. Ορισμένες από τις πιο συνηθισμένες μεθόδους περιλαμβάνουν αμνιοπαρακέντηση, την λήψη χοριακών λαχνών (chorionic villus sampling – CVS) και την εμβρυοσκόπηση. Η αμνιοπαρακέντηση γίνεται μετά τη 15η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη αμνιακού υγρού από τη μήτρα. Το αμνιακό υγρό περιέχει κύτταρα του εμβρύου, τα οποία μπορούν να αναλυθούν για χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως το σύνδρομο Down, κυστική ίνωση και άλλες γενετικές

ασθένειες. Κατά την λήψη χοριακών λαχνών, συνήθως μεταξύ 10ης και 13ης εβδομάδας κύησης, γίνεται λήψη ιστού από τον πλακούντα για ανάλυση χρωμοσωμικών ανωμαλιών και γενετικών ασθενειών. Παρέχει πιο γρήγορα αποτελέσματα σε σχέση με την αμνιοπαρακέντηση, αλλά ενέχει μεγαλύτερο κίνδυνο για επιπλοκές [17]. Τέλος, η εμβρυοσκόπηση αποτελεί μια πιο επεμβατική μέθοδος που χρησιμοποιείται σε σπάνιες περιπτώσεις, όπου απαιτείται άμεση όραση του εμβρύου για τη διάγνωση δομικών ανωμαλιών.

Ο κύριος στόχος τόσο του προγεννητικού ελέγχου όσο και της διάγνωσης είναι να εντοπίσουν έγκαιρα σοβαρές ανωμαλίες ώστε να ενημερωθούν οι γονείς για τις επιλογές τους. Περιλαμβάνουν είτε την συνέχιση της κύησης, με κατάλληλη προετοιμασία για την υποδοχή ενός παιδιού με ειδικές ανάγκες, είτε τον τερματισμό της κύησης σε περιπτώσεις σοβαρών ανωμαλιών, αν αυτό είναι νομικά επιτρεπτό και ηθικά αποδεκτό από τους γονείς. Ωστόσο, αυτά τα εργαλεία δημιουργούν σημαντικά ηθικά διλήμματα που αφορούν τις αποφάσεις για την ποιότητα ζωής του παιδιού και την πιθανότητα τερματισμού της κύησης, εφόσον ανιχνευθεί σοβαρή ανωμαλία.

1.3.3. Γενετική καθοδήγηση και συμβουλευτική

Η γενετική καθοδήγηση και συμβουλευτική είναι μια εξειδικευμένη διαδικασία που προσφέρει πληροφορίες, υποστήριξη και καθοδήγηση σε άτομα ή οικογένειες που έχουν ή κινδυνεύουν να αποκτήσουν παιδί με γενετικές διαταραχές ή συγγενείς ανωμαλίες [19], [20]. Αποτελεί ένα κρίσιμο εργαλείο στην προγεννητική φροντίδα και διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στη λήψη ενημερωμένων αποφάσεων από τους γονείς που βασίζονται σε αξιόπιστες πληροφορίες. Με αυτό τον τρόπο συνεισφέρει στην δυνατότητα προετοιμασίας για την αντιμετώπιση πιθανών προβλημάτων ή την επιλογή εναλλακτικών λύσεων όπως η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Τέλος η σωστή ενημέρωση και ευαισθητοποίηση συμβάλλουν στην αποδοχή και την κοινωνική ενσωμάτωση των ατόμων με γενετικές διαταραχές.

Η διαδικασία της γενετικής καθοδήγησης ξεκινά με τη συλλογή του οικογενειακού και ιατρικού ιστορικού του ατόμου, ώστε να εντοπιστούν πιθανοί γενετικοί κίνδυνοι. Ακολουθεί η ανάλυση αυτών των δεδομένων για την εκτίμηση του κινδύνου κληρονομικών διαταραχών, και η ενημέρωση σχετικά με τις διαθέσιμες γενετικές εξετάσεις, τη διαδικασία τους και τα πιθανά αποτελέσματα [20],[21]. Μόλις πραγματοποιηθούν οι εξετάσεις, ο γενετικός σύμβουλος εξηγεί τα αποτελέσματα και τις επιπτώσεις τους, βοηθώντας το άτομο ή την οικογένεια να λάβουν ενημερωμένες αποφάσεις για την αναπαραγωγή ή τη θεραπεία. Η

καθοδήγηση συνεχίζεται με την παροχή ψυχολογικής υποστήριξης και παρακολούθησης, ανάλογα με τις ανάγκες των ασθενών, ώστε να διαχειριστούν καλύτερα την κατάστασή τους.

Οι αποφάσεις πρέπει να λαμβάνονται από τους ίδιους τους γονείς χωρίς πίεση. Οι επαγγελματίες υγείας είναι υποχρεωμένοι όχι μόνο ως προς την παροχή πλήρους και κατανοητής πληροφόρησης πριν από οποιαδήποτε εξέταση ή παρέμβαση αλλά και ως μη διακριτική μεταχείριση βάσει γενετικών χαρακτηριστικών. Η δεοντολογία των επαγγελματιών υγείας σε αυτή την περίπτωση επεκτείνεται στην προστασία των προσωπικών και γενετικών πληροφοριών τόσο των γονέων όσο και του εμβρύου.

1.4. Διαδικασία λήψης αποφάσεων

Η διαδικασία λήψης αποφάσεων αποτελεί ένα ευαίσθητο και περίπλοκο ζήτημα, όπου οι γονείς και οι εμπλεκόμενοι επαγγελματίες καλούνται να σταθμίσουν διαφορετικούς παράγοντες, όπως την ποιότητα ζωής, την ηθική τους άποψη, τις κοινωνικές και θρησκευτικές αντιλήψεις, αλλά και το νομικό πλαίσιο.

1.4.1. Έμβρυο

Το έμβρυο κατέχει μια ιδιαίτερη θέση στη διαδικασία λήψης αποφάσεων, καθώς βρίσκεται στο επίκεντρο ηθικών, ιατρικών και νομικών ζητημάτων. Αν και δεν έχει τη δυνατότητα να συμμετάσχει ενεργά στη διαδικασία, οι αποφάσεις που λαμβάνονται από τους γονείς και τους επαγγελματίες υγείας έχουν άμεσες επιπτώσεις για την υγεία, την ανάπτυξη και τη μελλοντική ποιότητα ζωής του.

Η ηθική θέση του εμβρύου διαφέρει ανάλογα με τις πολιτιστικές, θρησκευτικές και νομικές αντιλήψεις. Ιατρικά, το έμβρυο αξιολογείται με βάση την αναμενόμενη ποιότητα ζωής και τη σοβαρότητα της ανωμαλίας που έχει διαγνωστεί. Ο προγεννητικός έλεγχος και η διάγνωση δίνουν πληροφορίες που βοηθούν τους γονείς να λάβουν αποφάσεις, όπως εάν θα συνεχίσουν την κύηση ή θα τερματίσουν. Οι επαγγελματίες υγείας προσπαθούν να εξασφαλίσουν ότι το έμβρυο δεν θα υποφέρει και ότι οι αποφάσεις είναι προς το καλύτερο συμφέρον του. Για παράδειγμα, σε σοβαρές περιπτώσεις ανωμαλιών, όπως το σύνδρομο Edwards ή το σύνδρομο Patau, οι επαγγελματίες υγείας συχνά προτείνουν τον τερματισμό της κύησης λόγω των εξαιρετικά χαμηλών προσδοκιών για την επιβίωση και ποιότητα ζωής του εμβρύου.

1.4.2. Γονείς και οικογένεια

Οι γονείς και η οικογένεια παίζουν έναν κεντρικό και αποφασιστικό ρόλο στη διαδικασία λήψης αποφάσεων που σχετίζονται με το έμβρυο, ειδικά όταν υπάρχει διάγνωση συγγενούς ανωμαλίας. Οι αποφάσεις τους επηρεάζονται από μια σειρά συναισθηματικών, κοινωνικών, και πρακτικών παραγόντων, όπως το συναισθηματικό βάρος της διάγνωσης, οι προσδοκίες για την ποιότητα ζωής του παιδιού και οι ηθικές και θρησκευτικές αξίες της οικογένειας [22], [23]. Για τους γονείς, η διάγνωση μιας συγγενούς ανωμαλίας μπορεί να προκαλέσει έντονα συναισθηματικά φορτία, καθώς οι προσδοκίες για το μελλοντικό παιδί και τη ζωή τους αλλάζουν ριζικά. Το σοκ, το άγχος, η θλίψη, αλλά και ο φόβος για το άγνωστο, είναι κοινές συναισθηματικές αντιδράσεις. Η διαχείριση αυτών των συναισθημάτων είναι καθοριστική για την διαδικασία λήψης αποφάσεων [24]. Μερικοί γονείς μπορεί να επιλέξουν να προχωρήσουν με την κύηση και την αντιμετώπιση της ανωμαλίας, παρά τις προκλήσεις, λόγω της επιθυμίας να προσφέρουν στο παιδί τους την καλύτερη δυνατή ζωή [25],[23]. Οι ηθικές και θρησκευτικές αξίες διαδραματίζουν καθοριστικό ρόλο στις αποφάσεις που αφορούν το έμβρυο. Ανάλογα με την κουλτούρα και τις πεποιθήσεις της οικογένειας, οι γονείς μπορεί να είναι πρόθυμοι να δεχτούν οποιαδήποτε πρόκληση που προκύπτει από τη διάγνωση μιας ανωμαλίας, ή να θεωρήσουν τον τερματισμό της κύησης ως απαράδεκτο.

1.4.3. Επαγγελματίες υγείας

Οι επαγγελματίες υγείας διαδραματίζουν καθοριστικό ρόλο στη διαδικασία λήψης αποφάσεων όταν υπάρχει διάγνωση συγγενούς ανωμαλίας. Η καθοδήγηση που παρέχουν στους γονείς και την οικογένεια είναι συχνά βασισμένη στις ιατρικές πληροφορίες, τις ηθικές αρχές και το πλαίσιο φροντίδας [13]. Ο ρόλος τους δεν περιορίζεται μόνο στη διάγνωση και την πρόβλεψη της κατάστασης του εμβρύου, αλλά επεκτείνεται στην ηθική και συναισθηματική υποστήριξη των γονέων.

Οι επαγγελματίες υγείας (γιατροί, νοσηλευτές, γενετιστές, κλινικοί ψυχολόγοι) είναι υπεύθυνοι για την παρουσίαση των επιλογών στους γονείς με σαφή και κατανοητό τρόπο. Προσπαθούν να εξηγήσουν την πιθανότητα επιβίωσης, την αναμενόμενη ποιότητα ζωής του παιδιού και τις πιθανές θεραπευτικές παρεμβάσεις [11]. Παράλληλα, προσφέρουν κατευθύνσεις και εναλλακτικές λύσεις, είτε αυτές περιλαμβάνουν τη συνέχιση της κύησης είτε τον τερματισμό της, σύμφωνα με το ισχύον νομικό πλαίσιο και τις ηθικές αρχές. Στην περίπτωση σοβαρών ανωμαλιών όπως η ανεγκεφαλία, οι γιατροί μπορούν να ενημερώσουν

τους γονείς για το μικρό προσδόκιμο ζωής του παιδιού και να συζητήσουν τη δυνατότητα τερματισμού της κύησης ή παρηγορητικής φροντίδας.

Ένα σημαντικό μέρος της δουλειάς των επαγγελματιών υγείας είναι η αμεροληψία στη λήψη αποφάσεων [13]. Οφείλουν να παρέχουν πληροφορίες χωρίς να επιβάλλουν τις προσωπικές τους πεποιθήσεις ή να επηρεάζουν συναισθηματικά τους γονείς. Πρέπει να σέβονται τις αποφάσεις των γονέων, ακόμα και όταν αυτές έρχονται σε αντίθεση με τη δική τους ηθική άποψη [11], [19]. Ένας γιατρός μπορεί να θεωρεί ηθικά προβληματικό τον τερματισμό της κύησης, αλλά πρέπει να παρουσιάσει όλες τις επιλογές στους γονείς και να σεβαστεί την απόφασή τους εάν επιλέξουν τον τερματισμό.

Η φροντίδα που απαιτείται σε αυτές τις περιπτώσεις είναι συχνά πολυπαραγοντική, και οι επαγγελματίες υγείας συνεργάζονται με διάφορες ειδικότητες. Μια ομάδα που μπορεί να περιλαμβάνει μαιευτήρες, νεογνολόγους, ψυχολόγους και κοινωνικούς λειτουργούς συνεργάζεται για να παράσχει ολοκληρωμένη υποστήριξη στους γονείς.

1.5. Εξωτερικοί παράγοντες κατά την λήψη αποφάσεων

Οι κοινωνικοί, οικονομικοί και θρησκευτικοί παράγοντες αποτελούν βασικές συνιστώσες στη λήψη αποφάσεων σχετικά με τον προγεννητικό έλεγχο και τη διαχείριση περιπτώσεων συγγενών ανωμαλιών [10]. Η επίδρασή τους μπορεί να ποικίλλει ανάλογα με τη χώρα και το πολιτισμικό πλαίσιο, με θετικές και αρνητικές προεκτάσεις.

1.5.1. Κοινωνικοί παράγοντες

Οι κοινωνικές αντιλήψεις για την αναπηρία και την αναπαραγωγική υγεία επηρεάζουν την απόφαση για τη συνέχιση ή τον τερματισμό της κύησης [26]. Σε χώρες όπως η Σουηδία, όπου η κοινωνία διαθέτει υψηλή ευαισθησία και ισχυρή υποστήριξη προς τα άτομα με αναπηρίες, οι γονείς αισθάνονται ασφαλείς να συνεχίσουν την κύηση σε περιπτώσεις συγγενών ανωμαλιών. Η ύπαρξη κατάλληλων υποδομών και υπηρεσιών, όπως εκπαίδευση και κοινωνική πρόνοια, επιτρέπει την ενσωμάτωση των παιδιών με αναπηρίες στην κοινωνία, μειώνοντας το κοινωνικό στίγμα [27]. Σε ορισμένες χώρες της Ασίας, όπου υπάρχει έντονο κοινωνικό στίγμα για τα άτομα με αναπηρίες, οι γονείς μπορεί να αισθάνονται πιεσμένοι να τερματίσουν την κύηση για να αποφύγουν τη στιγματοποίηση της οικογένειας [28]. Σε τέτοιες κοινωνίες, η αναπηρία θεωρείται βάρος για την οικογένεια και περιορίζει τις ευκαιρίες για κοινωνική αποδοχή και συμμετοχή [29]. Στην Ελλάδα, η κοινωνία έχει κάνει βήματα προόδου

όσον αφορά την αποδοχή των ατόμων με αναπηρίες, ωστόσο εξακολουθούν να υπάρχουν περιορισμοί στην κοινωνική ένταξη. Η έλλειψη κατάλληλων υποδομών και η ανεπαρκής υποστήριξη από το κράτος καθιστούν δύσκολη την απόφαση για τους γονείς που εξετάζουν τη γέννηση ενός παιδιού με σοβαρές ανωμαλίες. Παρόλα αυτά, η αυξανόμενη ευαισθητοποίηση και οι προσπάθειες από οργανισμούς υπεράσπισης δικαιωμάτων έχουν βελτιώσει την κατάσταση.

1.5.2. Οικονομικοί παράγοντες

Οι οικονομικές συνθήκες επηρεάζουν σημαντικά την απόφαση των γονέων, ειδικά όταν το κόστος φροντίδας ενός παιδιού με αναπηρία είναι υψηλό [22], [30]. Στον Καναδά, η ισχυρή κρατική υποστήριξη και το καλά ανεπτυγμένο σύστημα υγείας προσφέρουν στις οικογένειες οικονομική ανακούφιση. Οι γονείς παιδιών με συγγενείς ανωμαλίες μπορούν να λάβουν κρατική βοήθεια, όπως δωρεάν ιατρική περίθαλψη, φάρμακα, και ειδική εκπαίδευση, μειώνοντας έτσι το οικονομικό άγχος. Στις ΗΠΑ, οι οικογένειες χωρίς επαρκή ασφαλιστική κάλυψη αντιμετωπίζουν υψηλό κόστος για την περίθαλψη και τη φροντίδα των παιδιών με αναπηρίες. Σε περιπτώσεις που η ασφάλιση δεν καλύπτει συγκεκριμένες θεραπείες ή υπηρεσίες, το οικονομικό βάρος μπορεί να είναι υπερβολικά μεγάλο, ωθώντας τους γονείς σε δύσκολες αποφάσεις [9], [31]. Αν και το ελληνικό σύστημα υγείας παρέχει κάποιες βασικές υπηρεσίες, πολλές οικογένειες με παιδιά που πάσχουν από συγγενείς ανωμαλίες αντιμετωπίζουν οικονομικά προβλήματα λόγω του κόστους των εξειδικευμένων θεραπειών και της συνεχούς φροντίδας. Η οικονομική ενίσχυση μέσω επιδομάτων είναι περιορισμένη και συχνά ανεπαρκής για να καλύψει τις πραγματικές ανάγκες, γεγονός που μπορεί να επηρεάσει την απόφαση των γονέων.

1.5.3. Θρησκευτικοί παράγοντες

Οι θρησκευτικές πεποιθήσεις διαμορφώνουν τις απόψεις των γονέων για τη ζωή και τον τερματισμό της κύησης, καθώς και για την αντιμετώπιση των ατόμων με αναπηρίες [32], [33]. Στη Βραζιλία, όπου ο Καθολικισμός διαδραματίζει σημαντικό ρόλο, η θρησκεία τονίζει την αξία της ζωής ανεξάρτητα από τις φυσικές ή ψυχικές δυσκολίες. Ως αποτέλεσμα, οι γονείς ενθαρρύνονται να αποδεχθούν τη γέννηση ενός παιδιού με αναπηρίες, με την υποστήριξη της εκκλησίας και της κοινότητας. Στο Ιράν, οι ισλαμικές παραδόσεις επιτρέπουν τον τερματισμό της κύησης για σοβαρές συγγενείς ανωμαλίες, αλλά υπάρχουν περιπτώσεις που θρησκευτικές διδαχές δημιουργούν ηθικά διλήμματα [34]. Οι γονείς μπορεί να αισθάνονται πιεσμένοι να

επιλέξουν ανάμεσα στην πίστη τους και στις πρακτικές προκλήσεις της φροντίδας ενός παιδιού με σοβαρή αναπηρία. Η Ορθόδοξη Εκκλησία έχει έντονη παρουσία και διδάσκει την αξία της ανθρώπινης ζωής από τη σύλληψη. Οι θρησκευτικές πεποιθήσεις μπορούν να αποτελέσουν ισχυρό παράγοντα υπέρ της συνέχισης της κύησης, ακόμα και σε περιπτώσεις σοβαρών ανωμαλιών. Παράλληλα, πολλοί γονείς μπορεί να νιώσουν εσωτερική σύγκρουση μεταξύ της πίστης τους και της πραγματικότητας των προκλήσεων που συνεπάγεται η ανατροφή ενός παιδιού με αναπηρίες.

Οι θρησκευτικοί παράγοντες μπορούν να επεκταθούν και να επηρεάσουν τη συμπεριφορά και την καθοδήγηση που παρέχουν οι επαγγελματίες υγείας στους γονείς, ιδιαίτερα όταν οι προσωπικές πεποιθήσεις τους συγκρούονται με τις ιατρικές ή ηθικές επιλογές που έχουν να προσφέρουν [35]. Σε ορισμένες περιπτώσεις, οι επαγγελματίες υγείας μπορεί να διστάσουν να δώσουν πλήρη ενημέρωση ή να προτείνουν όλες τις διαθέσιμες επιλογές για την αντιμετώπιση συγγενών ανωμαλιών, όπως ο τερματισμός της κύησης, εάν οι ίδιες οι θρησκευτικές τους πεποιθήσεις ή αυτές της τοπικής κοινωνίας είναι αντίθετες με τέτοιες πρακτικές [35], [36]. Αυτή η επίδραση μπορεί να εμφανιστεί με διάφορους τρόπους όπως η αποφυγή ορισμένων συζητήσεων για πλήρης ενημέρωση των γονέων, η προκατάληψη κατά την ενημέρωση ή καθοδήγηση. Σε κοινωνίες με έντονη θρησκευτική επιρροή, οι επαγγελματίες υγείας μπορεί να πιέζονται να ευθυγραμμιστούν με τις θρησκευτικές νόρμες της κοινότητας, ακόμη κι αν η επιστημονική προσέγγιση απαιτεί διαφορετική καθοδήγηση. Αυτό μπορεί να περιορίσει την ελεύθερη έκφραση και τις επιλογές που παρουσιάζονται στους γονείς. Τέτοια παραδείγματα μπορούν να εντοπιστούν σε ορισμένες χώρες όπως η Ιρλανδία, που μέχρι πρόσφατα είχε αυστηρούς νόμους κατά των αμβλώσεων λόγω της κυριαρχίας του Καθολικισμού, υπήρξαν περιπτώσεις όπου οι επαγγελματίες υγείας απέφευγαν να ενημερώσουν τους γονείς για την επιλογή τερματισμού κύησης, ακόμη κι αν υπήρχαν σοβαρές ανωμαλίες. Σε αντίθεση, σε χώρες όπως η Ολλανδία, όπου η θρησκεία έχει λιγότερη επιρροή στην ιατρική πρακτική, οι επαγγελματίες υγείας είναι πιο ελεύθεροι να παρέχουν πλήρη και ουδέτερη ενημέρωση για όλες τις διαθέσιμες επιλογές. Στην χώρα μας, η επιρροή της Ορθόδοξης Εκκλησίας μπορεί να διαδραματίσει ρόλο, ειδικά σε μικρές κοινότητες ή σε επαγγελματίες υγείας που ακολουθούν πιστά τις θρησκευτικές διδασκαλίες. Ωστόσο, η ιατρική δεοντολογία απαιτεί από τους επαγγελματίες υγείας να ενημερώνουν πλήρως τους γονείς για όλες τις δυνατότητες, ανεξάρτητα από προσωπικές πεποιθήσεις, αν και αυτό δεν ισχύει πάντα στην πράξη.

1.6. Νομικό πλαίσιο στην Ελλάδα

Το νομικό πλαίσιο για την προγεννητική διάγνωση, τον τερματισμό της κύησης και την υποστήριξη ατόμων με συγγενείς ανωμαλίες διαφέρει αρκετά μεταξύ των χωρών [10]. Συγκεκριμένα στην χώρα μας, ο προγεννητικός έλεγχος θεωρείται σημαντικό μέρος της προγεννητικής φροντίδας και καλύπτεται τόσο από το δημόσιο όσο και από το ιδιωτικό σύστημα υγείας. Οι βασικοί τύποι προγεννητικού ελέγχου που εφαρμόζονται είναι το υπερηχογράφημα, η αμνιοπαρακέντηση, οι βιοχημικές αναλύσεις και ο γενετικός έλεγχος. Οι εξετάσεις αυτές καλύπτονται σε μεγάλο βαθμό από το Εθνικό Σύστημα Υγείας (ΕΣΥ), αλλά υπάρχει και η δυνατότητα πιο εξειδικευμένων εξετάσεων στον ιδιωτικό τομέα. Ο νόμος στην Ελλάδα επιτρέπει τον τερματισμό της κύησης υπό συγκεκριμένες συνθήκες. Οι βασικές διατάξεις προβλέπονται από τον Νόμο 1609/1986 και τροποποιήσεις που έγιναν αργότερα: Έως τις 12 εβδομάδες: Ο τερματισμός της κύησης είναι νόμιμος κατόπιν απόφασης της γυναίκας, χωρίς να χρειάζεται να υπάρχει κάποιος ιατρικός λόγος. Έως τις 24 εβδομάδες: Ο τερματισμός επιτρέπεται αν υπάρχουν σοβαροί ιατρικοί λόγοι, όπως σοβαρές συγγενείς ανωμαλίες που απειλούν την υγεία του εμβρύου ή ανιχνεύεται μια ασθένεια ή ανωμαλία που θα προκαλέσει βαριά σωματική ή ψυχική αναπηρία στο παιδί.

Η περίθαλψη των ατόμων με συγγενείς ανωμαλίες στην Ελλάδα καλύπτεται τόσο από το δημόσιο σύστημα υγείας όσο και από ειδικά ιδρύματα και προγράμματα. Τα άτομα με συγγενείς ανωμαλίες έχουν πρόσβαση σε σοσοκομειακή φροντίδα, φυσικοθεραπεία και αποκατάσταση, ειδικά σχολεία και εκπαιδευτικά προγράμματα. Υπάρχουν σχολικές μονάδες για παιδιά με αναπηρίες, καθώς και δυνατότητες εξατομικευμένης εκπαίδευσης για παιδιά με μαθησιακές δυσκολίες ή αναπτυξιακές διαταραχές. Επιπλέον, το δημόσιο σύστημα προσφέρει κοινωνικές υπηρεσίες και υποστήριξη στις οικογένειες των ατόμων με αναπηρίες για την εξασφάλιση καλύτερης ποιότητας ζωής. Ταυτόχρονα, υπάρχουν αρκετά μέτρα οικονομικής ενίσχυσης για τις οικογένειες που έχουν μέλη με αναπηρίες ή συγγενείς ανωμαλίες. Αυτά περιλαμβάνουν επιδόματα αναπηρίας, ειδικά οικονομικά βοηθήματα και εισοδηματική στήριξη. Οι οικογένειες με χαμηλά εισοδήματα και μέλη με αναπηρίες μπορούν να λάβουν επιπλέον οικονομική στήριξη μέσω κοινωνικών προγραμμάτων όπως το Κοινωνικό Εισόδημα Αλληλεγγύης (ΚΕΑ) και άλλα κοινωνικά βοηθήματα.

Τέλος, εκτός του νόμου 1609/1986 που σχετίζεται με τον τερματισμό της κύησης, στην χώρα μας ισχύει η Κύρωση της Σύμβασης του Συμβουλίου της Ευρώπης για τα ανθρώπινα δικαιώματα και τη βιοϊατρική, που ρυθμίζει ζητήματα όπως η συναίνεση, η ιδιωτικότητα και η γενετική συμβουλευτική. Ο ίδιος νόμος, νόμος 2619/1998, προστατεύει τα

άτομα από την αθέμιτη χρήση γενετικών πληροφοριών. Τέλος, ο νόμος 3418/2005 καθορίζει τις υποχρεώσεις των ιατρών, συμπεριλαμβανομένης της υποχρέωσης για ενημέρωση και σεβασμό στην αυτονομία του ασθενούς.

Κεφάλαιο 2: Σκοπός

Σκοπός της παρούσας διπλωματικής εργασίας είναι να εξετάσει τα ηθικά ζητήματα που περιβάλλουν τις συγγενείς ανωμαλίες κυρίως στα έμβρυα, εστιάζοντας στις επιπτώσεις του προγεννητικού ελέγχου και νέων τεχνολογιών, στην λήψη αποφάσεων, την προσβασιμότητα σε υγειονομική περίθαλψη ή/και ποιότητα ζωής ατόμων με συγγενείς ανωμαλίες. Στο πλαίσιο αυτό έγινε προσπάθεια:

- Ανάλυσης των βασικών ηθικών θεωριών και αρχών που σχετίζονται με την βιοηθική, προκειμένου να προσδιοριστούν οι ηθικοί προβληματισμοί στον τομέα της αναπαραγωγικής υγείας
- Ανάλυσης των κοινωνικών και θρησκευτικών παραμέτρων που επηρεάζουν τη στάση των γονιών και της κοινωνίας απέναντι σε ζητήματα προγεννητικού ελέγχου και τερματισμού της κύησης.
- Αξιολόγησης των κινδύνων και των οφελών που συνδέονται με την εφαρμογή νέων τεχνολογιών, καθώς και των πιθανών επιπτώσεών τους σε γονείς και έμβρυα.

Τα επιμέρους ερωτήματα, επομένως, που τίθεται και καταβάλλεται προσπάθεια να διερευνηθούν είναι:

- Ποιες είναι οι ηθικές προκλήσεις που προκύπτουν από τη χρήση γενετικών τεχνολογιών για την πρόληψη κληρονομικών ασθενειών;
- Πώς επηρεάζει η χρήση νέων τεχνολογιών τις αποφάσεις σχετικά με τον τερματισμό της κύησης;
- Ποιες είναι οι συνέπειες της διάστασης που υπάρχει μεταξύ θρησκευτικών πεποιθήσεων και επιστημονικών πληροφοριών στην απόφαση των γονιών;

Κεφάλαιο 3: Μεθοδολογία

Για την συγγραφή της παρούσας διπλωματικής πραγματοποιήθηκε βιβλιογραφική ανασκόπηση επιστημονικών άρθρων και μελετών που σχετίζονται με το θέμα. Η αναζήτηση των πηγών διεξήχθη στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων PubMed, Google Scholar, Springer Link και ScienceDirect και συμπεριλαμβάνει υλικό δημοσιευμένο σε επιστημονικά περιοδικά, κεφάλαια βιβλίων καθώς και πρακτικά συνεδρίων. Η διαδικασία συλλογής πραγματοποιήθηκε βάσει των παρακάτω κριτηρίων:

- Ημερομηνία έκδοσης για επιλογή πρόσφατων δημοσιεύσεων
- Αγγλική ή ελληνική γλώσσα
- Λέξεις κλειδιά: congenital anomalies, non-invasive prenatal test, prenatal diagnostics, genetic counseling, reproductive health, ethics, decision-making in healthcare, impact of religion, socio-economic factors, biomedical ethics in reproduction

Κατά την αναζήτηση χρησιμοποιήθηκαν οι λέξεις κλειδιά είτε μεμονωμένα είτε σε συνδυασμό με τους λογικούς τελεστές 'AND' και 'OR'.

Κεφάλαιο 4: Αποτελέσματα

Η εξέλιξη των τεχνολογιών για τον εντοπισμό συγγενών ανωμαλιών έχει σημειώσει σημαντική πρόοδο, οδηγώντας σε μεγαλύτερη ακρίβεια και ασφάλεια για την μητέρα και το έμβρυο. Μια σύγκριση αυτών των τεχνολογιών με την πάροδο του χρόνου δείχνει πώς οι επεμβατικές μέθοδοι αντικαθίστανται από μη επεμβατικές, ενώ οι γενετικές αναλύσεις έχουν γίνει πιο ακριβείς και γρήγορες [37]. Παράλληλα, δημιουργούν ηθικές προκλήσεις που συνδέονται με την ευγονική, την κοινωνική δικαιοσύνη, και την αποδοχή της αναπηρίας.

Η αμνιοπαρακέντηση και η λήψη χοριακών λαχνών είναι από τις πρώτες μεθόδους, που χρησιμοποιήθηκαν, κατά την δεκαετία του 1980, για την ανάλυση χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Οι επεμβατικές αυτοί μέθοδοι είναι αρκετά ακριβείς, αλλά οι κίνδυνοι και το συναισθηματικό άγχος που προκαλούν έχουν περιορίσει τη χρήση τους σε περιπτώσεις υψηλού κινδύνου. Από τις αρχές του 1990, το υπερηχογράφημα αυχενικής διαφάνειας αποτελεί μια σημαντική και ασφαλής εξέλιξη για την εκτίμηση κινδύνου για σύνδρομο Down. Αν και δεν παρέχει πλήρης διάγνωση, συνδυάζεται με βιοχημικούς δείκτες για την εκτίμηση κινδύνου [18]. Η διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών μέσω ανάλυσης του κυκλοφορούντος DNA του εμβρύου στο αίμα της μητέρας είναι εξαιρετικά ακριβές (>99% για τρισωμίες) και χωρίς κινδύνους [16]. Αν και οι μη επεμβατικές μέθοδοι έχουν αντικαταστήσει σε μεγάλο βαθμό τις

επεμβατικές μεθόδους λόγω της ακρίβειας και της ασφάλειας τους, πολλές φορές οι επεμβατικές μέθοδοι παραμένουν αναγκαίες για την επιβεβαίωση συγγενών ανωμαλιών.

Τα τελευταία χρόνια, οι νέες τεχνολογίες γενετικής ανάλυσης προσφέρουν πληροφορίες για ένα μεγαλύτερο αριθμό ασθενειών, αλλά είναι πιο δαπανηρές και συχνά απαιτούν εξειδικευμένη ερμηνεία. Για παράδειγμα η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (PGD) χρησιμοποιείται κατά τη διάρκεια εξωσωματικής γονιμοποίησης, επιτρέποντας τον έλεγχο εμβρύων για γενετικές ασθένειες πριν από την εμφύτευση. Ακόμα πιο πρόσφατο παράδειγμα χρήσης νέων τεχνολογιών αποτελεί η γονιδιωματική ανάλυση η οποία επιτρέπει την ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος του εμβρύου για την ανίχνευση σπάνιων γενετικών ανωμαλιών [16], [37]. Η γρήγορη ανάπτυξη γενετικών εργαλείων όπως το NIPT και η γονιδιωματική ανάλυση διευρύνει το φάσμα των δυνατοτήτων, αλλά εγείρει προκλήσεις που αφορούν την πρόσβαση, το κόστος και την ηθική χρήση των δεδομένων.

Προτού αναλυθούν οι νέες τεχνολογίες και τα ηθικά ζητήματα που εγείρονται στις μέρες μας, θα χρησιμοποιηθεί το παράδειγμα της αμνιοπαρακέντησης για την κατανόηση της συνύπαρξης και συνεξέλιξης των τεχνολογιών και των κοινωνικών αντιλήψεων και πως διαμορφώνουν νέες ηθικές προκλήσεις. Η χρήση της αμνιοπαρακέντησης από την εισαγωγή της έως σήμερα έχει προκαλέσει διάφορα ηθικά ζητήματα, τα οποία έχουν εξελιχθεί παράλληλα με τις τεχνολογικές και κοινωνικές αλλαγές. Στις πρώτες δεκαετίες του 1980-1990, η ευαισθησία της τεχνικής κυμαινόταν στο 90%-95% για μεγάλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η τρισωμία 21, αλλά ήταν χαμηλότερη για δομικές ή μικρότερες ανωμαλίες λόγω περιορισμών στην ανάλυση καρυοτύπου. Η δυνατότητα ανίχνευσης ανωμαλιών οδήγησε σε έντονες συζητήσεις για τον τερματισμό της κύησης, ειδικά σε χώρες με έντονη θρησκευτική και κοινωνική επιρροή. Η διαδικασία ήταν δαπανηρή και περιορισμένη, δημιουργώντας ανισότητες στην υγειονομική φροντίδα. Η χρήση της αντιμετωπίστηκε με καχυποψία, καθώς θεωρήθηκε παρέμβαση στη φυσική διαδικασία της γέννησης. Σήμερα, η ευαισθησία της μεθόδου έχει φτάσει σχεδόν στο 99% για κοινές χρωμοσωμικές ανωμαλίες χάρη στη χρήση γονιδιωματικών μεθόδων όπως και υψηλής ανάλυσης καρυοτύπου. Η ειδικότητα της, ήταν και παραμένει εξαιρετικά υψηλή ειδικά για συχνές ανωμαλίες, ενώ οι ψευδώς θετικές διαγνώσεις έχουν μειωθεί σημαντικά λόγω προηγμένων τεχνικών [30], [38]. Η πρόοδος της τεχνολογίας έχει βελτιώσει την ακρίβεια, αυξάνοντας την ευαισθησία, μειώνοντας έτσι τα ψευδώς αρνητικά και ψευδώς θετικά αποτελέσματα. Πλέον η χρήση της είναι τόσο διαδεδομένη για τον εντοπισμό γενετικών ανωμαλιών που προκαλεί ερωτήματα σχετικά με τη στάση της κοινωνίας απέναντι στην αναπηρία [39]. Σήμερα, η διαδικασία είναι περισσότερο αποδεκτή ακόμα και σε χώρες με έντονο θρησκευτικό χαρακτήρα. Τα δεδομένα δείχνουν ότι σε περιπτώσεις

σοβαρών ανωμαλιών, όπως το σύνδρομο Edwards ή το σύνδρομο Patau, οι γονείς συχνά καλούνται να σταθμίσουν την πιθανότητα μιας δύσκολης ζωής για το παιδί τους με τη δική τους συναισθηματική και οικονομική επιβάρυνση [25]. Η ηθική διάσταση αφορά την ισορροπία ανάμεσα στην πρόληψη της δυστυχίας και στον σεβασμό για κάθε ανθρώπινη ζωή.

Η επιστημονική και τεχνολογική πρόοδος μπορεί να συνεισφέρει είτε στην βελτιστοποίηση προϋπάρχοντων μεθόδων και τεχνικών διάγνωσης, όπως αναφέρθηκε στο παράδειγμα της αμνιοπαρακέντησης, είτε να εισάγει νέες τεχνολογίες για την διάγνωση, ερμηνεία ή και θεραπεία συγγενών ανωμαλιών[40]. Η τροποποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος μέσω γενετικής μηχανικής απασχολεί τα τελευταία χρόνια την επιστημονική, και όχι μόνο κοινότητα, λόγω των ηθικών ζητημάτων που εγείρονται [41], [42], [43]. Το 2018, η τροποποίηση γονιδίων από τον Dr. He Jiankui στην Κίνα σε ανθρώπινα έμβρυα για την ανθεκτικότητα στον ιό HIV προκάλεσε διεθνή κατακραυγή, καθώς παραβίασε ηθικές κατευθυντήριες γραμμές και δεν ήταν απαραίτητη για τη ζωή των εμβρύων. Το CRISPR-Cas9 είναι ένα πρωτοποριακό εργαλείο γενετικής τροποποίησης που έχει φέρει επανάσταση στη βιολογία και την ιατρική. Χρησιμοποιεί έναν οδηγό RNA για να εντοπίσει συγκεκριμένες αλληλουχίες DNA και την πρωτεΐνη Cas9 για να κόψει το DNA σε προκαθορισμένα σημεία. Αυτή η ακρίβεια επιτρέπει την εισαγωγή, διαγραφή ή διόρθωση γενετικού υλικού, γεγονός που το καθιστά χρήσιμο σε θεραπείες γενετικών ασθενειών, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, αλλά και στη γενετική τροποποίηση εμβρύων για πρόληψη κληρονομικών διαταραχών [42].

Παρά την αποτελεσματικότητά του, το CRISPR-Cas9 εγείρει ανησυχίες, όπως οι εκτός στόχου μεταλλάξεις που μπορεί να οδηγήσουν σε ανεπιθύμητες γενετικές αλλαγές. Επιπλέον, η δυνατότητα χρήσης του για μη ιατρικούς σκοπούς, όπως η επιλογή χαρακτηριστικών, έχει προκαλέσει ηθικές αντιπαραθέσεις για το πού πρέπει να τεθούν όρια. Παράλληλα, η έλλειψη ενός παγκόσμιου ρυθμιστικού πλαισίου δημιουργεί ερωτήματα για τη δίκαιη χρήση και την αποφυγή κατάχρησης της τεχνολογίας [41], [44]. Το CRISPR-Cas9 συνεχίζει να αναπτύσσεται, με τις μελλοντικές του εφαρμογές να υπόσχονται να επηρεάσουν θετικά την υγεία, τη γεωργία και τη βιοτεχνολογία, υπό την προϋπόθεση ότι θα υπάρξει υπεύθυνη και ρυθμιζόμενη χρήση.

Η χρήση της τεχνολογίας CRISPR-Cas9 προαπαιτεί την εξωσωματική (*in vitro* fertilization – IVF) ως μέθοδο γονιμοποίησης. Η IVF συνοδεύεται από πληθώρα ηθικών ζητημάτων, τα οποία προκύπτουν από τις διαδικασίες, τις επιπτώσεις και τις εφαρμογές της. Η δημιουργία περισσότερων εμβρύων από όσα εμφυτεύονται εγείρει ερωτήματα σχετικά με τη χρήση ή την καταστροφή των πλεοναζόντων εμβρύων [45]. Επίσης, η χρήση εμβρύων για έρευνα προκαλεί διαμάχες, ειδικά σε κοινωνίες με έντονες θρησκευτικές πεποιθήσεις όπου η

IVF έρχεται σε αντίθεση με τις πεποιθήσεις για τη φυσική σύλληψη και τη ζωή. Ένα άλλο ηθικό ζήτημα που προκύπτει είναι η δημιουργία ανισοτήτων στην αναπαραγωγική φροντίδα καθώς η υψηλή δαπάνη του IVF περιορίζει την πρόσβαση σε οικογένειες με χαμηλό εισόδημα [46]. Τέλος, η PGD εφαρμόζεται κατά τη διάρκεια IVF για τον έλεγχο των εμβρύων πριν την εμφύτευση, ώστε να διασφαλιστεί ότι είναι απαλλαγμένα από συγκεκριμένες γενετικές διαταραχές όπως για την ανίχνευση μονογονιδιακών ασθενειών (π.χ. κυστική ίνωση) ή αποφυγή χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Η PGD έχει χρησιμοποιηθεί για να αποτραπεί η μετάδοση κληρονομικών ασθενειών όπως η μεσογειακή αναιμία. Η χρήση τεχνολογιών όπως η προεμφυτευτική διάγνωση και το CRISPR έχει προκαλέσει ανησυχίες για την ευγονική [47]. Η επιλογή εμβρύων με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά ή η προσπάθεια εξάλειψης «ανεπιθύμητων» ιδιοτήτων δημιουργεί ένα ηθικό ερώτημα σχετικά με το τι σημαίνει να ζούμε σε μια κοινωνία που απορρίπτει τη διαφορετικότητα.

Τα τελευταία χρόνια η επιστημονική πρόοδος και τεχνολογική ανάπτυξη στοχεύουν σε μια ιατρική προσέγγιση όπου χρησιμοποιεί γενετικές πληροφορίες για την εξατομίκευση της φροντίδας υγείας μέσω της αναγνώρισης κινδύνου για γενετικές διαταραχές και την εφαρμογή στοχευμένων θεραπευτικών παρεμβάσεων για μη αναστρέψιμες ανωμαλίες. Αυτό μπορεί να οδηγήσει στην ανάπτυξη θεραπειών όπως η *in utero* γενετική θεραπεία [48]. Η τεχνολογία αυτή επιτρέπει τη θεραπεία γενετικών ανωμαλιών στο έμβρυο πριν από τη γέννηση, χρησιμοποιώντας γονιδιακή θεραπεία για την αντιμετώπιση κληρονομικών ασθενειών ή την διόρθωση μεταλλάξεων σε πραγματικό χρόνο, με την χρήση ιικών φορέων σε εμβρυικό στάδιο κατά την περίοδο της κύησης [49]. Με αυτό τον τρόπο αποφεύγεται η πιθανή μαζική εξάλειψη μη επιθυμητών χαρακτηριστικών όπως κατά την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Η *in utero* γενετική θεραπεία φέρνει σημαντικές ηθικές προκλήσεις λόγω της πολυπλοκότητας της παρέμβασης στο έμβρυο και των ενδεχόμενων συνεπειών. Η ασφάλεια είναι πρωταρχικό ζήτημα, καθώς η διαδικασία ενέχει κινδύνους για τη μητέρα και το έμβρυο, όπως αποβολές ή ανεπιθύμητες γενετικές αλλαγές. Επιπλέον, η έλλειψη δεδομένων για τις μακροχρόνιες επιπτώσεις εγείρει αβεβαιότητες για την υγεία του παιδιού [48], [50]. Η θεραπεία μπορεί να ενισχύσει κοινωνικές ανισότητες, καθώς η πρόσβαση ενδέχεται να περιορίζεται σε οικονομικά εύρωστα άτομα, αφήνοντας τις ευάλωτες ομάδες εκτός. Επίσης, υπάρχει ο κίνδυνος ευγονικής, με πιθανή χρήση της τεχνολογίας για τη "βελτίωση" μη ιατρικών χαρακτηριστικών αντί για θεραπεία ασθενειών. Η συζήτηση γύρω από την *in utero* γενετική θεραπεία απαιτεί αυστηρή ρύθμιση και προσεκτική αξιολόγηση των ηθικών, κοινωνικών και νομικών προεκτάσεων.

Η τεχνητή νοημοσύνη (artificial intelligence - AI) μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε πολλούς τομείς της ιατρικής και της βιολογίας. Στη γενετική, η AI αναλύει μεγάλα σύνολα

δεδομένων, όπως γενετικές αλληλουχίες, για την ανίχνευση μεταλλάξεων ή τη διάγνωση σπάνιων ασθενειών [51]. Στον προγεννητικό έλεγχο, η ΑΙ μπορεί να βελτιώσει την ακρίβεια διαγνωστικών μεθόδων όπως το NIPT ή την ανάλυση εικόνων όπως το υπερηχογράφημα. Επίσης, στη γενετική συμβουλευτική, η ΑΙ μπορεί να βελτιώσει τη διαδικασία μέσω της ταχύτερης ανάλυσης γενετικών δεδομένων και της πρόβλεψης κινδύνων για κληρονομικές ασθένειες. Εργαλεία ΑΙ μπορούν να εντοπίσουν μοτίβα σε μεγάλα γενετικά σύνολα και να παρέχουν προσωποποιημένες πληροφορίες στους γονείς, διευκολύνοντας τη λήψη αποφάσεων. Επιπλέον, οι εφαρμογές φυσικής γλώσσας επιτρέπουν τη βελτίωση της επικοινωνίας μεταξύ συμβούλων και ασθενών, ενώ πλατφόρμες ΑΙ ενισχύουν την εκπαίδευση των συμβούλων μέσω προσομοιώσεων και ανάλυσης κλινικών περιπτώσεων [52]. Η χρήση της τεχνητής νοημοσύνης (ΑΙ) στην ιατρική και τη γενετική θεραπεία εγείρει σημαντικά ηθικά ζητήματα. Ένα βασικό ζήτημα αφορά την ακρίβεια και την αξιοπιστία των αλγορίθμων που χρησιμοποιούνται, ειδικά σε εφαρμογές όπως η διάγνωση και η επιλογή θεραπευτικών παρεμβάσεων για έμβρυα. Η έλλειψη διαφάνειας στη λειτουργία των αλγορίθμων μπορεί να δυσκολέψει την κατανόηση και την αποδοχή των αποτελεσμάτων από τους γονείς και τους επαγγελματίες υγείας [53]. Ταυτόχρονα, οι γονείς πρέπει να λαμβάνουν αποφάσεις ελεύθερα, αλλά επηρεάζονται από κοινωνικές πιέσεις, όπως η αποφυγή του στίγματος. Αυτό θέτει υπό αμφισβήτηση την πραγματική αυτονομία στη λήψη αποφάσεων.

Παράλληλα, τίθεται θέμα ιδιωτικότητας, καθώς η χρήση ΑΙ απαιτεί μεγάλα σύνολα δεδομένων, που συχνά περιλαμβάνουν ευαίσθητες γενετικές πληροφορίες. Η διασφάλιση της προστασίας αυτών των δεδομένων είναι κρίσιμη για την αποφυγή κακής χρήσης, όπως η διάκριση ή η κατάχρηση από εταιρείες ή κυβερνήσεις. Επιπλέον, υπάρχει ο κίνδυνος αύξησης των ανισοτήτων, καθώς η πρόσβαση στις υπηρεσίες που βασίζονται σε ΑΙ μπορεί να περιοριστεί σε πλουσιότερες χώρες ή ομάδες. Το γεγονός αυτό δημιουργεί διλήμματα γύρω από την κοινωνική δικαιοσύνη και την ισότητα στην υγεία [51]. Η χρήση της ΑΙ μπορεί επίσης να ενισχύσει την ευγονική, εάν χρησιμοποιηθεί για την επιλογή χαρακτηριστικών που δεν σχετίζονται με την υγεία, όπως εξωτερικά χαρακτηριστικά ή γνωστικές ικανότητες, κάτι που προκαλεί σοβαρά ηθικά ζητήματα σχετικά με την αποδοχή της διαφορετικότητας και την ανθρώπινη αξία [53]. Η ενσωμάτωση της τεχνητής νοημοσύνης στην ιατρική απαιτεί σαφή ηθικά πλαίσια και κανονισμούς που να διασφαλίζουν την ορθή χρήση της προς όφελος της κοινωνίας.

Τέλος, οι θρησκευτικές πεποιθήσεις αποτελούν έναν από τους ισχυρότερους παράγοντες που επηρεάζουν τη στάση απέναντι στη γενετική και αναπαραγωγική τεχνολογία. Σε πολλές περιπτώσεις, διαμορφώνουν τις ηθικές αντιλήψεις των ατόμων και των κοινωνιών

σχετικά με την παρέμβαση στη ζωή και τη φύση [22]. Για παράδειγμα, ορισμένες θρησκείες εναντιώνονται στην χρήση τεχνολογιών στην αναπαραγωγική υγεία, θεωρώντας τις παρεμβάσεις στη δημιουργία. Αντίθετα, άλλες θρησκείες, μπορεί να υποστηρίζουν θεραπείες που διαφυλάσσουν τη ζωή. Σε όλες τις περιπτώσεις, η σύνδεση ηθικής και θρησκείας οδηγεί σε διαφορές πολιτισμικών πρακτικών και κοινωνικών προτύπων.

Στον Χριστιανισμό, η στάση ποικίλλει ανάμεσα σε δογματικές παραδόσεις. Η ορθόδοξη και καθολική Εκκλησία συχνά εναντιώνονται στη γενετική παρέμβαση, καθώς θεωρείται ότι παραβιάζει τη θεϊκή τάξη και την ιερότητα της ζωής. Η εξωσωματική γονιμοποίηση, ειδικά με καταστροφή εμβρύων, θεωρείται ηθικά προβληματική. Αντίθετα, ορισμένες προτεσταντικές Εκκλησίες αποδέχονται τεχνολογίες που βελτιώνουν τη ζωή, εφόσον χρησιμοποιούνται για θεραπευτικούς σκοπούς [54]. Ο Ιουδαϊσμός, ιδιαίτερα η Ορθόδοξη παράδοση, υιοθετεί μια πιο θετική στάση, με την προϋπόθεση ότι η παρέμβαση σώζει ή βελτιώνει τη ζωή. Η γενετική διάγνωση και θεραπεία γίνονται αποδεκτές, ενώ η PGD χρησιμοποιείται για την αποφυγή κληρονομικών ασθενειών [36]. Στο Ισλάμ, οι περισσότερες σχολές δέχονται τις τεχνολογίες που εξυπηρετούν θεραπευτικούς στόχους, αλλά η επιλογή χαρακτηριστικών μέσω γενετικής τροποποίησης απορρίπτεται, καθώς θεωρείται παρέμβαση στο έργο του Θεού [34]. Στον Βουδισμό και τον Ινδουισμό, οι ηθικές κρίσεις εστιάζουν στην πρόθεση και τις συνέπειες των ενεργειών. Οι γενετικές παρεμβάσεις γίνονται αποδεκτές εάν προωθούν τη μείωση του πόνου και την ευημερία. Οι θρησκευτικές πεποιθήσεις επηρεάζουν σημαντικά την αποδοχή ή απόρριψη τεχνολογιών, όπως η εξωσωματική γονιμοποίηση ή η χρήση νέων τεχνολογιών [28], [30], [54]. Ενσωματώνουν αξίες και κανόνες που διαμορφώνουν νομοθεσίες και κανονιστικά πλαίσια σε κάθε χώρα. Ωστόσο, σε παγκόσμιο επίπεδο, οι συγκρούσεις μεταξύ θρησκευτικών αντιλήψεων και τεχνολογικής προόδου παραμένουν πηγή έντονου διαλόγου.

Κεφάλαιο 5: Συζήτηση

Η παρούσα πτυχιακή εργασία υπογραμμίζει τη σύνθετη φύση των ηθικών ζητημάτων που προκύπτουν από τις συγγενείς ανωμαλίες και την παράλληλη τεχνολογική και επιστημονική πρόοδο που συνεισφέρουν στην διάγνωση τους. Συγκεκριμένα, οι νέες τεχνολογίες παρέχουν σημαντικά εργαλεία για την πρόληψη και αντιμετώπιση συγγενών ανωμαλιών, αλλά συνοδεύονται από ηθικές, κοινωνικές και οικονομικές προκλήσεις. Οι γονείς χρειάζονται ολοκληρωμένη και αμερόληπτη ενημέρωση, ενώ οι επαγγελματίες υγείας καλούνται να λειτουργούν με δεοντολογία και ευαισθησία. Παράλληλα, η προώθηση πολιτικών για την

ισότητα στην πρόσβαση στις υπηρεσίες υγείας, καθώς και η ενημέρωση της κοινής γνώμης, είναι κρίσιμες για τη μείωση των κοινωνικών ανισοτήτων.

Το ηθικό δίλημμα σχετικά με τα δικαιώματα του εμβρύου είναι κεντρικό στις αποφάσεις που αφορούν τον προγεννητικό έλεγχο. Το ερώτημα αφορά το πότε ξεκινά η «ανθρώπινη ζωή» και αν το έμβρυο μπορεί να θεωρηθεί υποκείμενο δικαιωμάτων. Από τη μία πλευρά, η αυτονομία της μητέρας θεωρείται θεμελιώδης και περιλαμβάνει το δικαίωμα να επιλέξει ελεύθερα σχετικά με την εγκυμοσύνη της [29], [37]. Από την άλλη, ορισμένες θρησκευτικές και πολιτισμικές παραδόσεις αποδίδουν στο έμβρυο πλήρη ανθρώπινη υπόσταση ήδη από τη στιγμή της σύλληψης. Σε περιπτώσεις ανωμαλιών ή γενετικών διαταραχών, το ηθικό βάρος της απόφασης αυξάνεται, καθώς πρέπει να σταθμιστούν οι συνέπειες για την ποιότητα ζωής του παιδιού και της οικογένειας. Οι Gallois et al [55] αναφέρουν ότι οι μη επεμβατικές μέθοδοι, όπως, έχουν μειώσει τους φυσικούς κινδύνους που συνδέονται με τον προγεννητικό έλεγχο. Ωστόσο, η εύκολη πρόσβαση σε αυτές τις τεχνολογίες έχει αυξήσει τη συχνότητα των ηθικών διλημμάτων. Οι γονείς συχνά καλούνται να λάβουν αποφάσεις χωρίς να έχουν πλήρη κατανόηση των αποτελεσμάτων ή των επιλογών τους. Για παράδειγμα, ο τερματισμός της κύησης μπορεί να επιφέρει ψυχολογικό τραύμα στους γονείς, ενώ σε ορισμένες κοινωνίες μπορεί να οδηγήσει σε κοινωνικό στιγματισμό. Παράλληλα, οι επαγγελματίες υγείας έχουν ηθική υποχρέωση να παρέχουν πληροφορίες με τρόπο πλήρη, αμερόληπτο και κατανοητό [21]. Πολλοί γονείς αισθάνονται ότι πιέζονται να λάβουν συγκεκριμένες αποφάσεις ή ότι δεν έχουν όλες τις πληροφορίες για τις εναλλακτικές λύσεις. Για παράδειγμα, σε περιπτώσεις σοβαρών ανωμαλιών, η αμεροληψία του επαγγελματία μπορεί να καθορίσει αν οι γονείς νιώθουν ελεύθεροι να συνεχίσουν την κύηση ή να την τερματίσουν.

Η πρόοδος στις γενετικές τεχνολογίες έχει αναβιώσει την έννοια της ευγονικής, η οποία θέτει σε κίνδυνο βασικές ανθρωπιστικές αρχές, όπως ο σεβασμός στη διαφορετικότητα και η αποδοχή της αναπηρίας. Η δυνατότητα «επιλογής» χαρακτηριστικών μέσω της προεμφυτευτικής διάγνωσης και της γενετικής μηχανικής προκαλεί ανησυχίες για την πιθανότητα δημιουργίας κοινωνιών όπου μόνο τα «τέλεια» χαρακτηριστικά θα είναι αποδεκτά [56]. Οι ευγονικές πρακτικές μπορεί να οδηγήσουν σε κοινωνίες που επιδιώκουν τη γενετική «βελτιστοποίηση», επιβαρύνοντας τα άτομα με αναπηρίες ή όσους δεν συμμορφώνονται με τα κοινωνικά πρότυπα. Αυτή η τάση αυξάνει τις πιθανότητες κοινωνικού αποκλεισμού και στιγματισμού, ενώ ενισχύει την ιδέα ότι η αξία του ατόμου εξαρτάται από τη γενετική του «τελειότητα» [57]. Τέλος, η ευγονική, σε συνδυασμό με τις οικονομικές ανισότητες, εντείνει τις διαφορές μεταξύ πλούσιων και φτωχών. Οι εύποροι έχουν τη δυνατότητα να επιλέγουν γενετικά χαρακτηριστικά για τα παιδιά τους, ενώ οι φτωχότεροι στερούνται αυτής της

πρόσβασης. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε μια γενετική ελίτ, με σοβαρές συνέπειες για την κοινωνική συνοχή και δικαιοσύνη.

Οι θρησκευτικές πεποιθήσεις παίζουν καθοριστικό ρόλο στις αποφάσεις σχετικά με την εγκυμοσύνη, την προγεννητική διάγνωση και τον τερματισμό της κύησης. Σε θρησκευτικές κοινωνίες, οι αποφάσεις αυτές συχνά επηρεάζονται από την αντίληψη ότι η ζωή είναι ιερή από τη στιγμή της σύλληψης. Αυτό μπορεί να έρθει σε σύγκρουση με την επιστημονική προσέγγιση, η οποία δίνει έμφαση στην πρόληψη και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής [22], [30], [58]. Σε πολλές χώρες, οι νόμοι και οι κοινωνικές πρακτικές είναι βαθιά επηρεασμένοι από θρησκευτικές και πολιτισμικές παραδόσεις. Για παράδειγμα, χώρες με έντονη θρησκευτική επιρροή συχνά έχουν αυστηρούς περιορισμούς στις αμβλώσεις, ανεξάρτητα από την ύπαρξη σοβαρών γενετικών ανωμαλιών. Αυτό μπορεί να περιορίσει τις επιλογές των γονέων και να τους αναγκάσει να ακολουθήσουν μια πορεία που έρχεται σε αντίθεση με τις προσωπικές τους πεποιθήσεις. Η συνεργασία μεταξύ επιστήμης και θρησκείας είναι απαραίτητη για την αντιμετώπιση αυτών των ηθικών διλημάτων [22], [35]. Η προώθηση ενός διαλόγου που βασίζεται στον αμοιβαίο σεβασμό μπορεί να βοηθήσει στην άμβλυνση των συγκρούσεων και στη δημιουργία πολιτικών που σέβονται τόσο τις θρησκευτικές αξίες όσο και την επιστημονική πρόοδο.

Στην Ελλάδα, το νομικό πλαίσιο είναι επαρκές για την προγεννητική διάγνωση και τον τερματισμό κύησης, αλλά χρειάζεται επικαιροποίηση για να καλύψει τις ηθικές προκλήσεις που σχετίζονται με τις νέες τεχνολογίες. Στην παρούσα πτυχιακή εργασία προτείνονται τα παρακάτω μέτρα για την αντιμετώπιση πιθανών ηθικών ζητημάτων σχετικά με τη χρήση νέων τεχνολογιών ως προς τις συγγενείς ανωμαλίες και τον τερματισμό της κύησης.

Η ενίσχυση της εκπαίδευσης των επαγγελματιών υγείας σε θέματα ηθικής και κοινωνικής διάστασης των νέων τεχνολογιών είναι απαραίτητη για την καλύτερη διαχείριση των διλημάτων που αντιμετωπίζουν οι γονείς. Συγκεκριμένα, το περιεχόμενο της εκπαίδευσης θα μπορούσε να περιλαμβάνει την ηθική βιοϊατρική και τη δεοντολογία, τις πολιτισμικές και θρησκευτικές ευαισθησίες, καθώς και τις επικοινωνιακές δεξιότητες για την παροχή πληροφοριών στους γονείς με τρόπο κατανοητό και αμερόληπτο. Η εφαρμογή στην πράξη να περιλαμβάνει υποχρεωτικά σεμινάρια ή πιστοποιημένα προγράμματα που ενσωματώνονται στην αρχική εκπαίδευση και τη συνεχιζόμενη επαγγελματική ανάπτυξη, καθώς και ειδική εκπαίδευση σε επαγγελματίες που ασχολούνται με προγεννητικό έλεγχο, όπως μαιευτήρες, γενετιστές και σύμβουλοι υγείας. Αναμενόμενα οφέλη περιλαμβάνουν την αίσθηση ότι οι γονείς λαμβάνουν πλήρεις και αξιόπιστες πληροφορίες, και την πιο ευαίσθητη

αντιμετώπιση των ασθενών και των οικογενειών τους στις προσωπικές και πολιτισμικές τους αξίες.

Οι πολιτικές πρέπει να προσαρμοστούν στις σύγχρονες προκλήσεις που φέρνουν οι νέες τεχνολογίες, με σκοπό τη δίκαιη χρήση και τη ρύθμιση των εφαρμογών τους. Συγκεκριμένες δράσεις περιλαμβάνουν την καθιέρωση εθνικών οδηγιών, οι οποίες περιλαμβάνουν τη δημιουργία σαφών κατευθυντήριων γραμμών για την προγεννητική διάγνωση, τη γενετική μηχανική και την προεμφυτευτική διάγνωση, καθώς και τον καθορισμό ορίων για τις εφαρμογές της ευγονικής και της γενετικής τροποποίησης, όπως η απαγόρευση επιλογής μη ιατρικών χαρακτηριστικών (π.χ., χρώμα ματιών). Επιπλέον, προωθείται η ισότητα στην πρόσβαση μέσω της ενσωμάτωσης της προγεννητικής φροντίδας στο δημόσιο σύστημα υγείας, ώστε όλοι οι γονείς να έχουν ισότητα στην πρόσβαση νέων τεχνολογιών, ανεξαρτήτως οικονομικής κατάστασης. Με αυτόν τον τρόπο θα μπορούσε να γίνει διασφάλιση της ηθικής χρήσης των τεχνολογιών και της ελαχιστοποίησης των ανισοτήτων μεταξύ κοινωνικών ομάδων.

Η ευαισθητοποίηση της κοινωνίας σχετικά με την αναπηρία και τις βιοϊατρικές τεχνολογίες είναι κρίσιμη για την προώθηση θετικών αλλαγών. Δημόσιες καμπάνιες που αναδεικνύουν θετικά παραδείγματα ατόμων με αναπηρία μπορούν να εμπνεύσουν άλλους, ενώ η προώθηση της αντίληψης ότι η αναπηρία δεν περιορίζει την αξία ή τη συνεισφορά ενός ατόμου στην κοινωνία είναι επίσης σημαντική. Επιπλέον, η ενσωμάτωση εκπαιδευτικών προγραμμάτων στα σχολεία που προάγουν την αποδοχή της διαφορετικότητας και ενημερώνουν τους μαθητές για τις επιστημονικές εξελίξεις, εστιάζοντας στις ηθικές πτυχές τους, μπορεί να συμβάλει στην μείωση του κοινωνικού στίγματος γύρω από την αναπηρία και τη δημιουργία μιας κοινωνίας που ενσωματώνει και στηρίζει όλα τα μέλη της, ανεξαρτήτως αναπηρίας ή γενετικής κατάστασης.

Η ενίσχυση του διαλόγου μεταξύ θρησκευτικών κοινοτήτων και επιστημονικών φορέων μπορεί να δημιουργήσει ένα κοινό έδαφος για την αντιμετώπιση των ηθικών διλημμάτων που προκύπτουν από τις βιοϊατρικές τεχνολογίες. Η συνεργασία σε συμβουλευτικά όργανα, όπως η συμπερίληψη εκπροσώπων θρησκευτικών κοινοτήτων σε επιστημονικές επιτροπές που διαμορφώνουν πολιτικές, είναι απαραίτητη για την εξασφάλιση μιας ισορροπημένης προσέγγισης. Επιπλέον, η οργάνωση δημόσιων συζητήσεων και συνεδρίων, με τη συμμετοχή θεολόγων, επιστημόνων και πολιτικών, μπορεί να συμβάλει στην εξέταση και την ανάλυση αυτών των ηθικών διλημμάτων. Στόχος των πρωτοβουλιών αυτών είναι η βελτίωση της αλληλοκατανόησης μεταξύ θρησκευτικών κοινοτήτων και επιστήμης,

καθώς και τη δημιουργία πολιτικών που σέβονται τόσο τις θρησκευτικές πεποιθήσεις όσο και την επιστημονική πρόοδο.

Τέλος, η εστίαση στη δίκαιη χρήση και κατανομή πόρων είναι κρίσιμη για την εξασφάλιση ισότητας και δικαιοσύνης για όλες τις κοινωνικές ομάδες. Οι τεχνολογίες πρέπει να χρησιμοποιούνται με τρόπο που να προάγει αυτή την ισότητα. Ένας τρόπος για να επιτευχθεί αυτό είναι η προώθηση δημόσιων και ιδιωτικών συνεργασιών που θα μειώσουν το κόστος προγεννητικών εξετάσεων και θεραπειών, καθιστώντας τις πιο προσιτές. Επιπλέον, η δημιουργία διεθνών κατευθυντήριων γραμμών είναι απαραίτητη για τη θέσπιση παγκόσμιων κανόνων που θα διασφαλίσουν ότι οι τεχνολογίες χρησιμοποιούνται με ηθικό τρόπο και θα αποφεύγεται η κατάχρησή τους. Πιθανά οφέλη από αυτές τις πρωτοβουλίες είναι η βελτίωση της πρόσβασης σε προγεννητικές τεχνολογίες σε παγκόσμιο επίπεδο και η διατήρηση της κοινωνικής συνοχής μέσω ισότιμης κατανομής των πόρων. Με αυτές τις πέντε κατευθυντήριες προτάσεις, μπορούμε να δημιουργήσουμε ένα πιο δίκαιο, ηθικό και κοινωνικά αποδεκτό πλαίσιο για τη χρήση των νέων βιοϊατρικών τεχνολογιών, με σεβασμό στις αξίες και τις ανάγκες όλων.

Η εξέταση των συγγενών ανωμαλιών σε έμβρυα και νεογνά αναδεικνύει την πολυπλοκότητα των ηθικών διλημάτων που προκύπτουν από την πρόοδο της επιστήμης και της τεχνολογίας. Παρά την πρόοδο στην προγεννητική διάγνωση και τη γενετική καθοδήγηση, οι οικογένειες συνεχίζουν να αντιμετωπίζουν σημαντικές συναισθηματικές, κοινωνικές και οικονομικές προκλήσεις. Τα ηθικά διλήμματα που αναφύονται απαιτούν μια πολυδιάστατη προσέγγιση που να συνδυάζει την επιστημονική γνώση, τις βασικές αρχές της βιοηθικής, καθώς και την κατανόηση των κοινωνικών και πολιτισμικών παραγόντων. Η ενίσχυση των κοινωνικών υποδομών, η προώθηση της κοινωνικής συμπερίληψης και η αναγνώριση των δικαιωμάτων των ατόμων με αναπηρίες είναι καθοριστικής σημασίας για μια δίκαιη και υποστηρικτική κοινωνία. Μέσα από την ενίσχυση της ευαισθητοποίησης και τη βελτίωση των υπηρεσιών υποστήριξης, η κοινωνία μπορεί να ανταποκριθεί στις προκλήσεις που δημιουργούν οι συγγενείς ανωμαλίες, προσφέροντας ουσιαστική βοήθεια στις οικογένειες και εξασφαλίζοντας ίσες ευκαιρίες για όλους.

Βιβλιογραφία

- [1] H. Malherbe, B. Modell, H. Blencowe, K. Strong, and C. Aldous, 'A review of key terminology and definitions used for birth defects globally', *J Community Genet*, vol. 14, no. 3, pp. 241–262, Jun. 2023
- [2] J. B. Beckwith, 'Congenital malformations: from superstition to understanding', *Virchows Arch*, vol. 461, no. 6, pp. 609–619, Dec. 2012
- [3] H. A. Tucker, 'Birth defects before epigenesis', *Clin Genet*, vol. 74, no. 4, pp. 338–342, Oct. 2008
- [4] A. Marian, 'Congenital Heart Disease: The Remarkable Journey From the "Post-Mortem Room" to Adult Clinics', *Circ Res*, vol. 120, no. 6, pp. 895–897, Mar. 2017
- [5] M. E. Toxværd and E. Garne, 'Epidemiology of Multiple Congenital Anomalies Before and After Implementation of a Nationwide Prenatal Screening Program in Denmark', *Front. Pediatr.*, vol. 9, Feb. 2021
- [6] D. F. Al-Maghairah, M. M. Kawafha, K. L. Abdullah, N. S. Shawish, A. M. Abu Kamel, and N. R. Basyouni, 'Psychological problems among parents of children with congenital anomalies', *Journal of Neonatal Nursing*, vol. 29, no. 6, pp. 846–850, Dec. 2023
- [7] A. E. Fuller, E. Horváth-Puhó, J. G. Ray, V. Ehrenstein, H. T. Sørensen, and E. Cohen, 'Mortality Among Parents of Children With Major Congenital Anomalies', *Pediatrics*, vol. 147, no. 5, p. e2020028571, May 2021
- [8] G. A. Kolaitis, M. G. Meentken, and E. M. W. J. Utens, 'Mental Health Problems in Parents of Children with Congenital Heart Disease', *Front Pediatr*, vol. 5, p. 102, 2017
- [9] N. Shetty *et al.*, 'Unraveling the Challenges: A Critical Review of Congenital Malformations in Low Socioeconomic Strata of Developing Countries', *Cureus*, vol. 15, no. 7, p. e41800
- [10] J. M. Carrera, 'Ethics and Law in Congenital Defects', *Donald School Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, vol. 3, no. 2, pp. 69–73, Jun. 2009
- [11] R. E. Ashcroft, A. Dawson, H. Draper, and J. McMillan, *Principles of Health Care Ethics*. John Wiley & Sons, 2007
- [12] S. Samples, R. Gandhi, J. Woo, and A. Patel, 'Ethical Considerations in Fetal Cardiology', *Journal of Cardiovascular Development and Disease*, vol. 11, no. 6, Art. no. 6, Jun. 2024
- [13] P.-E. Tseng and Y.-H. Wang, 'Deontological or Utilitarian? An Eternal Ethical Dilemma in Outbreak', *Int J Environ Res Public Health*, vol. 18, no. 16, p. 8565, Aug. 2021
- [14] L. M. Carlson and N. L. Vora, 'Prenatal Diagnosis: Screening and Diagnostic Tools', *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*, vol. 44, no. 2, pp. 245–256, Jun. 2017
- [15] S. K. Allen and S. Doyle, 'Chapter 2: Non-invasive prenatal diagnosis', *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology*, vol. 97, p. 102544, Dec. 2024

- [16] N. Eltabbakh, Y. Mohasin, and R. Jeddy, 'Advancements of non-invasive prenatal testing: the role of obstetricians', *Front. Med.*, vol. 11, Jun. 2024
- [17] K. Navaratnam and Z. Alfircic, 'Invasive Procedures for Prenatal Diagnosis', in *High-Risk Pregnancy: Management Options: Five-Year Institutional Subscription with Online Updates*, 5th ed., B. Gonik, C. Weiner, D. James, P. Steer, and S. Robson, Eds., Cambridge: Cambridge University Press, pp. 190–206. Accessed: Oct. 16, 2024.
- [18] 'Invasive Prenatal Diagnostic Procedures', McGraw Hill Medical. Accessed: Oct. 16, 2024. [Online]. Available: <https://obgyn.mhmedical.com/content.aspx?sectionid=149234780&bookid=2014>
- [19] G. Alliance and D. of C. D. of Health, 'Genetic Counseling', in *Understanding Genetics: A District of Columbia Guide for Patients and Health Professionals*, Genetic Alliance, 2010. Accessed: Oct. 16, 2024. [Online]. Available: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132139/>
- [20] N. Hf, T. L, A. Mk, and R. N, 'Prenatal and Pregnancy Management of Congenital Adrenal Hyperplasia', *Clinical endocrinology*, vol. 101, no. 4, Oct. 2024
- [21] C. Cp, 'Genetic counseling of mosaic and non-mosaic tetrasomy 9p at prenatal diagnosis', *Taiwanese journal of obstetrics & gynecology*, vol. 63, no. 5, Sep. 2024
- [22] E. Maistrellis, E. Janiak, R. Hammel, S. Hurwitz, L. Delli-Bovi, and D. Bartz, 'Demographic, Clinical, and Counseling Factors Associated with the Selection of Pregnancy Termination Method in the Second Trimester for Fetal and Pregnancy Anomalies', *Womens Health Issues*, vol. 29, no. 4, pp. 349–355, Jul. 2019
- [23] T. Hendrix, J. Roncoroni, B. Magdamo, S. Whitaker, K. Zareba, and N. Grieco, 'Stigma, Social Support, and Decision Satisfaction in Terminations of Pregnancy for Medical Reasons', *Women's Health Reports*, vol. 4, no. 1, pp. 271–279, Dec. 2023
- [24] I.-M. Andersson, K. Christensson, and K. Gemzell-Danielsson, 'Experiences, Feelings and Thoughts of Women Undergoing Second Trimester Medical Termination of Pregnancy', *PLOS ONE*, vol. 9, no. 12, p. e115957, Dec. 2014
- [25] J. Guon, B. S. Wilfond, B. Farlow, T. Brazg, and A. Janvier, 'Our children are not a diagnosis: The experience of parents who continue their pregnancy after a prenatal diagnosis of trisomy 13 or 18', *American Journal of Medical Genetics Part A*, vol. 164, no. 2, pp. 308–318, 2014
- [26] P. J, L. Ag, J. D, M. C, Q. Gp, and P. Ca, 'Decision-making for congenital anomalies diagnosed during pregnancy: a narrative review', *Journal of assisted reproduction and genetics*, vol. 41, no. 5, Dec. 2024
- [27] L. M. Yee and M. A. Simon, 'The Role of Health Literacy and Numeracy in Contraceptive Decision-Making for Urban Chicago Women', *J Community Health*, vol. 39, no. 2, pp. 394–399, Apr. 2014
- [28] F. Hanschmidt, K. Linde, A. Hilbert, S. G. Riedel-Heller, and A. Kersting, 'Abortion Stigma: A Systematic Review', *Perspect Sex Reprod Health*, vol. 48, no. 4, pp. 169–177, Dec. 2016

- [29] S. Sun, J. Li, Y. Ma, H. Bu, Q. Luo, and X. Yu, 'Effects of a family-support programme for pregnant women with foetal abnormalities requiring pregnancy termination: A randomized controlled trial in China', *International Journal of Nursing Practice*, vol. 24, no. 1, p. e12614, 2018
- [30] P. Lokubal *et al.*, 'Abortion decision-making process trajectories and determinants in low- and middle-income countries: A mixed-methods systematic review and meta-analysis', *eClinicalMedicine*, vol. 54, p. 101694, Oct. 2022
- [31] L. K. Smith, J. L. S. Budd, D. J. Field, and E. S. Draper, 'Socioeconomic inequalities in outcome of pregnancy and neonatal mortality associated with congenital anomalies: population-based study', *BMJ*, vol. 343, p. d4306, Jul. 2011
- [32] P. C. Ng and G. P. G. Fung, 'Spiritual and cultural influences on end-of-life care and decision-making in NICU', *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*, vol. 28, no. 4, p. 101437, Aug. 2023
- [33] J. T. Gitsels-van der Wal, J. Manniën, M. M. Ghaly, P. S. Verhoeven, E. K. Hutton, and H. S. Reinders, 'The role of religion in decision-making on antenatal screening of congenital anomalies: a qualitative study amongst Muslim Turkish origin immigrants', *Midwifery*, vol. 30, no. 3, pp. 297–302, Mar. 2014,
- [34] A. Sachedina, 'End-of-life: the Islamic view', *The Lancet*, vol. 366, no. 9487, pp. 774–779, Aug. 2005
- [35] R. M. Green, 'Religion and medical ethics', *Handb Clin Neurol*, vol. 118, pp. 79–89, 2013
- [36] M. Schweda, S. Schicktanz, A. Raz, and A. Silvers, 'Beyond cultural stereotyping: views on end-of-life decision making among religious and secular persons in the USA, Germany, and Israel', *BMC Med Ethics*, vol. 18, no. 1, p. 13, Feb. 2017
- [37] M. Vanstone, A. Cernat, J. Nisker, and L. Schwartz, 'Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions', *BMC Medical Ethics*, vol. 19, no. 1, p. 27, Apr. 2018
- [38] M. P. Quinlan, 'Amniocentesis: Indications and Risks', *AMA Journal of Ethics*, vol. 10, no. 5, pp. 304–306, May 2008
- [39] D. K. Kaye, 'Addressing ethical issues related to prenatal diagnostic procedures', *Matern Health Neonatol Perinatol*, vol. 9, p. 1, Feb. 2023
- [40] R. Horn, A. Hall, and A. Lucassen, 'Ethical considerations in prenatal genomic testing', *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology*, vol. 97, p. 102548, Dec. 2024
- [41] J. H. Goell and I. B. Hilton, 'CRISPR/Cas-Based Epigenome Editing: Advances, Applications, and Clinical Utility', *Trends in Biotechnology*, vol. 39, no. 7, pp. 678–691, Jul. 2021
- [42] T. Li *et al.*, 'CRISPR/Cas9 therapeutics: progress and prospects', *Sig Transduct Target Ther*, vol. 8, no. 1, Art. no. 1, Jan. 2023
- [43] Y. Zhang, T. Yin, and L. Zhou, 'CRISPR/Cas9 technology: applications in oocytes and early embryos', *Journal of Translational Medicine*, vol. 21, no. 1, p. 746, Oct. 2023

- [44] J. Eoh and L. Gu, 'Biomaterials as vectors for the delivery of CRISPR–Cas9', *Biomater. Sci.*, vol. 7, no. 4, pp. 1240–1261, Mar. 2019
- [45] K. Asplund, 'Use of in vitro fertilization—ethical issues', *Ups J Med Sci*, vol. 125, no. 2, pp. 192–199,
- [46] A. von Schondorf-Gleicher, L. Mochizuki, R. Orvieto, P. Patrizio, A. S. Caplan, and N. Gleicher, 'Revisiting selected ethical aspects of current clinical in vitro fertilization (IVF) practice', *J Assist Reprod Genet*, vol. 39, no. 3, pp. 591–604, Mar. 2022
- [47] W. Dondorp and G. de Wert, 'Refining the ethics of preimplantation genetic diagnosis: A plea for contextualized proportionality', *Bioethics*, vol. 33, no. 2, pp. 294–301, Feb. 2019
- [48] N. K. Yung, N. L. Maassel, S. J. Ullrich, A. S. Ricciardi, and D. H. Stitelman, 'A narrative review of in utero gene therapy: advances, challenges, and future considerations', *Translational Pediatrics*, vol. 10, no. 5, Art. no. 5, May 2021
- [49] C. N. Z. Mattar, J. K. Y. Chan, and M. Choolani, 'Gene modification therapies for hereditary diseases in the fetus', *Prenatal Diagnosis*, vol. 43, no. 5, pp. 674–686, 2023
- [50] S. K. Bose, P. Menon, and W. H. Peranteau, 'In utero gene therapy: Progress and Challenges', *Trends Mol Med*, vol. 27, no. 8, pp. 728–730, Aug. 2021
- [51] D. D. Farhud and S. Zokaei, 'Ethical Issues of Artificial Intelligence in Medicine and Healthcare', *Iran J Public Health*, vol. 50, no. 11, pp. i–v, Nov. 2021
- [52] V. Rolfes *et al.*, 'Artificial Intelligence in Reproductive Medicine – An Ethical Perspective', *Geburtshilfe Frauenheilkd*, vol. 83, no. 1, pp. 106–115, Jan. 2023
- [53] University of Malta, Malta and R. Zammit, 'Ethical Issues of Artificial Intelligence & Assisted Reproductive Technologies', *IJPLS*, pp. 1–24, May 2023
- [54] L. Frohwirth, M. Coleman and A. M. Moore, 'Managing Religion and Morality Within the Abortion Experience: Qualitative Interviews With Women Obtaining Abortions in the U.S.', *World Med Health Policy*, vol. 10, no. 4, pp. 381–400, Dec. 2018
- [55] H. Gallois, V. Ravitsky, M.-C. Roy, and A.-M. Laberge, 'Defining ethical criteria to guide the expanded use of Noninvasive Prenatal Screening (NIPS): Lessons about severity from preimplantation genetic testing', *Eur J Hum Genet*, pp. 1–9, Oct. 2024
- [56] L. Wiley *et al.*, 'The Ethics of Human Embryo Editing via CRISPR-Cas9 Technology: A Systematic Review of Ethical Arguments, Reasons, and Concerns', *HEC Forum*, Sep. 2024
- [57] P. L. Lau, 'Evolved Eugenics and Reinforcement of “Othering”: Renewed Ethico-Legal Perspectives of Genome Editing in Reproduction', *BioTech (Basel)*, vol. 12, no. 3, p. 51, Jul. 2023
- [58] J. Bearak *et al.*, 'Unintended pregnancy and abortion by income, region, and the legal status of abortion: estimates from a comprehensive model for 1990-2019', *Lancet Glob Health*, vol. 8, no. 9, pp. e1152–e1161, Sep. 2020

