



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



Μεταπτυχιακή Διπλωματική Εργασία

***" ΗΘΙΚΑ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ ΤΩΝ ΕΜΠΛΕΚΟΜΕΝΩΝ ΜΕΡΩΝ
(ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΩΝ ΥΓΕΙΑΣ- ΓΟΝΕΩΝ ΚΑΙ ΕΜΒΡΥΟΥ) ΚΑΤΑ ΤΗΝ
ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΩΝ ΤΕΧΝΙΚΩΝ ΤΟΥ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ "***

υπό

ΑΡΓΥΡΩ Σ. ΜΗΤΣΗ

Νοσηλεύτριας ΠΕ

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

Λάρισα, 2025

Επιβλέπων:

*Σωτήριος Σωτηρίου, Αναπληρωτής Καθηγητής, Διευθυντής Εργαστηρίου
Ιστολογίας- Εμβρυολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας*

Τριμελής Εξεταστική Επιτροπή:

1. *Σωτήριος Σωτηρίου, Αναπληρωτής Καθηγητής, Διευθυντής Εργαστηρίου
Ιστολογίας- Εμβρυολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας
- (Επιβλέπων),*
2. *Μεσσήνη Χριστίνα, Επίκουρη Καθηγήτρια Μαιευτικής- Γυναικολογίας,
Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.*
3. *Μαυροφόρου Άννα, Καθηγήτρια Δεοντολογίας και Βιοηθικής, Τμήμα
Νοσηλευτικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.*

Τίτλος εργασίας στα αγγλικά:

**Ethical Dilemmas of the Involved Parties (Healthcare Professionals,
Parents and Fetus) in the Application of Prenatal Screening Techniques.**

Πίνακας Περιεχομένων

Ευχαριστίες	5
Περίληψη-Λέξεις Κλειδιά	6-7
Abstract-Key Words	8-9
Κεφάλαιο 1- Εισαγωγή	10
1.1 Ορισμός Βιοηθικής	10
1.2 Βασικές Αρχές της Ηθικής	10-12
1.3 Δεοντολογία στις Βιοϊατρικές Επιστήμες	12-13
1.4 Ιστορική Αναδρομή Προγεννητικού Ελέγχου	14
1.5 Προγεννητικός Έλεγχος	14-15
1.5.1 Προγεννητική Διάγνωση	15-17
1.5.2 Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση- PGD	17-19
1.5.3 Έλεγχος για ανευπλοειδία	19-20
Κεφάλαιο 2 – Εισαγωγή	21
2.1 Το Ηθικό Καθεστώς του Εμβρύου	21- 23
2.2 Ηθικά ζητήματα στην προγεννητική διάγνωση	23-24
2.3 Επιλογή φύλου	25-27
2.4 Θεραπεία ή άμβλωση και ποιες ασθένειες πρέπει να ελέγχονται	28-31
2.5 Η αναπαραγωγική επιλογή έναντι της γενετικής ελευθερίας και οι φόβοι της ευγονικής	31-34
2.6 Ηθικά διλήμματα για αναπηρία	35-36
2.6.1 Η περίπτωση του προγεννητικού ελέγχου και του συνδρόμου Down ...	36-37
2.6.2 Πιθανός στιγματισμός των ατόμων με αναπηρία	37-38
2.7 Προγεννητικός έλεγχος σε ασθένειες με όψιμη έναρξη	39-40
2.8 Θέματα ηθικής γύρω από την εγκυμοσύνη μετά από βιασμό	40-41
2.9 Υποχρεώσεις επαγγελματιών υγείας	41-42
2.10 Γενετική συμβουλευτική	42- 46
2.10.1 Ηθικά ζητήματα στην προγεννητική γενετική συμβουλευτική	46-47
2.11 Ο ψυχολογικός αντίκτυπος των αβέβαιων αποτελεσμάτων	47-48
2.12 Ηθική εκπαίδευση και ευαισθητοποίηση	48

Συμπεράσματα	49-50
Βιβλιογραφικές αναφορές	51

Ευχαριστίες

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την οικογένεια μου που με στήριξε στην διάρκεια της φοίτησης μου στο Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα. Επίσης, θα ήθελα να εκφράσω τις ευχαριστίες μου στον εισηγητή μου κύριο Σωτήριο Σωτηρίου που με την πολύτιμη καθοδήγηση του βοήθησε στην εκπόνηση της διπλωματικής μου εργασίας με τον καλύτερο τρόπο, καθώς και το προσωπικό της Γραμματείας για την άψογη συνεργασία.

Περίληψη

Οι βιοϊατρικές επιστήμες και γενικότερα οι επιστήμες που έχουν ως επίκεντρο τον άνθρωπο, διέπονται από ηθικό κώδικα δεοντολογίας, ο οποίος αν και διαμορφώνεται δυναμικά από τις κοινωνικές συνθήκες παρουσιάζει κάποιες σταθερές αρχές. Αυτές είναι η αρχή του σεβασμού της αυτονομίας, η αρχή της αγαθοεργίας, η αρχή της ευεργεσίας και η αρχή της δικαιοσύνης. Σήμερα στην φάρετρα της επιστήμης υπάρχουν πολλές μέθοδοι και τεχνικές προγεννητικού ελέγχου, οι οποίες έχουν οδηγήσει στην έγκαιρη διάγνωση και πρόληψη γεννητικών ασθενειών και παθήσεων της κύησης.

Η εφαρμογή αυτών των τεχνικών στην καθημερινή κλινική πράξη θα πρέπει να χαρακτηρίζεται από τις παραπάνω αρχές, οι οποίες αφορούν τόσο την μητέρα όσο και το έμβρυο. Ωστόσο, το ηθικό καθεστώς του εμβρύου είναι ιδιότυπο. Ένας κώδικας ηθικής θα πρέπει να ξεχωρίζει πότε ένα έμβρυο θεωρείται αυτόνομο, μέχρι ποια ηλικία κύησης μπορεί αυτή να διακοπεί και τι γίνεται στις περιπτώσεις όπου υπάρχει το δίλημμα της επιβίωσης της μητέρας ή του εμβρύου. Πολλά ζευγάρια μπορούν να καταφύγουν στον προγεννητικό έλεγχο όταν υπάρχει ανησυχία για πιθανή γεννητική ασθένεια. Επίσης πολλά συστήματα υγείας έχουν θεσπίσει προγράμματα προσυμπτωματικού ελέγχου για την ανίχνευση πιθανών ασθενειών. Ο ρόλος της βιοηθικής είναι να καθορίσει το για ποιες ασθένειες πρέπει να υπάρχει έλεγχος, ποιες είναι οι πιθανές λύσεις και η αντιμετώπιση, καθώς και το ζήτημα της άμβλωσης. Πολλά άτομα με γεννητικές παθήσεις μπορούν να έχουν μία φυσιολογική ζωή και ως επακόλουθο τίθεται το ζήτημα του κοινωνικού στίγματος και της περιθωριοποίησης αυτών των ατόμων και των οικογενειών τους. Επιπλέον κάποια γενετικά νοσήματα έχουν όψιμη έναρξη και συνεπώς μπορούν να εμφανιστούν σε μεγαλύτερη ηλικία όπου ο ίδιος ασθενής θα είναι σε θέση να αποφασίσει για την υγεία του και συνεπώς μία πιθανή απόφαση των γονιών για έκτρωση θα ήταν ανήθικη.

Με όλες αυτές τις δυνατότητες του προγεννητικού ελέγχου ελλοχεύει και ο κίνδυνος της ευγονικής. Η δυνατότητα της επιλογής εμβρύων, σε οποιοδήποτε στάδιο και αν αυτή συμβαίνει, θα πρέπει να γίνεται για την αποφυγή γενετικών ασθενειών με σοβαρό φαινότυπο και αντίκτυπο στην ζωή των γονέων και του

παιδιού. Δεν θα πρέπει να γίνεται επιλογή εμβρύων με βάση τα χαρακτηριστικά που επιθυμούν οι γονείς ή το φύλο του παιδιού.

Η προγεννητική γενετική συμβουλευτική βασίζεται στη διαθεσιμότητα ενός αυξανόμενου αριθμού προγεννητικών διαγνωστικών μεθόδων και προσφέρει εμπεριστατωμένες πληροφορίες και υποστήριξη στους γονείς με αυξημένο κίνδυνο για απόγονο με γεννητική ασθένεια. Οι γενετικοί σύμβουλοι είναι ειδικά εκπαιδευμένοι για να αναλύουν τις πολύπλοκες γενετικές πληροφορίες, ώστε να γίνονται κατανοητές από ασθενείς που προέρχονται από διαφορετικά εκπαιδευτικά και πολιτισμικά υπόβαθρα. Δεν επιβάλλουν τις ιδέες τους σε μια οικογένεια, απλώς διερευνούν τις επιλογές και αποσαφηνίζουν τους στόχους.

Λέξεις – Κλειδιά: βιοηθική, προγεννητικός έλεγχος, ηθικά διλήμματα, γενετική συμβουλευτική

Abstract

The biomedical sciences and, in general, the human-centered sciences, are characterized by a moral code of conduct which, although dynamically shaped by social conditions, presents some stable principles. These are the principle of respect for autonomy, the principle of non-maleficence, the principle of beneficence and the principle of justice. Today there are many methods and techniques of prenatal control which have led to the early diagnosis and prevention of genital diseases and diseases of pregnancy.

The application of these techniques in clinical practice should be characterized by the aforementioned principles, which concern both the mother and the fetus. However, the moral status of the fetus is idiosyncratic. A code of ethics should distinguish when a fetus is considered autonomous, up to what gestational age it can be terminated and what it should be done in cases where there is a dilemma of the survival of the mother or the fetus. Many couples may choose to perform prenatal testing when there is concern about the possibility of genital disease. Also, many health systems have instituted screening programs to detect potential diseases. The role of bioethics is to determine what diseases should be controlled, what are the possible solutions and treatment, as well as the issue of abortion. Many people with genital diseases can have a normal life, so the question of social stigma and marginalization of these people and their families arises. In addition, some genetic diseases have a late onset and therefore can appear at an older age when the patient will be able to decide about his health and therefore a possible decision of the parents to perform an abortion would be unethical.

With all these possibilities of prenatal control arises the danger of eugenics. The possibility of choosing embryos, at any stage and if it happens, should be done to avoid genetic diseases with a serious phenotype and impact on the life of the parents and the child. Embryos should not be selected based on the characteristics desired by the parents or the gender of the child.

Prenatal genetic counseling is based on an increasing number of available prenatal diagnostic methods and offers comprehensive information and support to parents at increased risk for an offspring with a congenital disease. Genetic counselors are specially trained to analyze complex genetic information so that it can be understood

by patients from different educational and cultural backgrounds. They do not impose their ideas on a family, they simply provide options and clarify the goals.

Key words: bioethics, prenatal testing, ethical dilemmas, genetic counselling

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

1.1 Ορισμός Βιοηθικής

Η βιοηθική είναι κλάδος της εφαρμοσμένης ηθικής που μελετά τα φιλοσοφικά, κοινωνικά και νομικά ζητήματα που προκύπτουν στην ιατρική και τις βιοϊατρικές επιστήμες. Ασχολείται κυρίως με την ανθρώπινη ζωή και ευημερία, αν και μερικές φορές αντιμετωπίζει επίσης ηθικά ζητήματα που σχετίζονται με το μη ανθρώπινο βιολογικό περιβάλλον. Η βιοηθική είναι η μελέτη ηθικών, κοινωνικών και νομικών ζητημάτων που προκύπτουν στη βιοϊατρική και τη βιοϊατρική έρευνα. Η βιοηθική περιλαμβάνει την ιατρική δεοντολογία, η οποία επικεντρώνεται σε ζητήματα της υγειονομικής περίθαλψης, την ηθική της έρευνας, η οποία διερευνά ζητήματα στη διεξαγωγή της έρευνας, τη περιβαλλοντική ηθική, η οποία επικεντρώνεται σε ζητήματα που σχετίζονται με τη σχέση μεταξύ των ανθρώπινων δραστηριοτήτων και του περιβάλλοντος, και η ηθική της δημόσιας υγείας, η οποία αντιμετωπίζει ηθικά ζητήματα στη δημόσια υγεία.[1]

1.2 Βασικές αρχές της ηθικής

Οι 4 βασικές αρχές της υγειονομικής δεοντολογίας είναι οι ακόλουθες:

Αρχή του σεβασμού της αυτονομίας,

Αρχή της αγαθοεργίας

Αρχή της ευεργεσίας, και

Αρχή της δικαιοσύνης.

Σεβασμός στην Αυτονομία

Οποιαδήποτε έννοια της ηθικής λήψης αποφάσεων προϋποθέτει ότι οι λογικοί παράγοντες εμπλέκονται στη λήψη τεκμηριωμένων και εκούσιων αποφάσεων. Στις αποφάσεις περί υγειονομικής περίθαλψης, ο σεβασμός μας για την αυτονομία του ασθενούς, κατά την κοινή γλώσσα, σημαίνει ότι ο ασθενής έχει την ικανότητα να ενεργεί σκόπιμα, με κατανόηση και χωρίς να ελέγχει τις επιρροές που θα μετριάζανε μια ελεύθερη και εθελοντική πράξη. Αυτή η αρχή αποτελεί τη βάση για την πρακτική της «συναίνεσης μετά από ενημέρωση» στη συναλλαγή ιατρού/ασθενούς σχετικά με την υγειονομική περίθαλψη.

Η Αρχή της αγαθοεργίας (Μη πρόκλησης βλάβης)

Η αρχή της αγαθοεργίας απαιτεί από εμάς να μην προκαλούμε σκόπιμα βλάβη ή τραυματισμό στον ασθενή, είτε μέσω πράξεων ανάθεσης είτε παράλειψης. Στην κοινή γλώσσα, θεωρούμε αμέλεια εάν κάποιος επιβάλλει έναν απρόσεκτο ή αδικαιολόγητο κίνδυνο βλάβης στον άλλο. Η παροχή ενός κατάλληλου προτύπου φροντίδας που αποφεύγει ή ελαχιστοποιεί τον κίνδυνο βλάβης υποστηρίζεται όχι μόνο από τις κοινώς αποδεκτές ηθικές πεποιθήσεις μας, αλλά και από τους νόμους της κοινωνίας (βλ. Νόμος και Ιατρική Ηθική). Αυτή η αρχή επιβεβαιώνει την ανάγκη για ιατρική επάρκεια. Είναι σαφές ότι μπορεί να συμβούν ιατρικά λάθη. Ωστόσο, αυτή η αρχή διατυπώνει μια θεμελιώδη δέσμευση εκ μέρους των επαγγελματιών υγείας να προστατεύουν τους ασθενείς τους από βλάβη.

Η Αρχή της Ευεργεσίας

Το νόημα αυτής της αρχής είναι ότι οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης έχουν καθήκον να ωφελούν τον ασθενή, καθώς και να λαμβάνουν μέτρα για την πρόληψη της πάθησης από τον ασθενή. Αυτά τα καθήκοντα θεωρούνται ευρέως αποδεκτά ως οι κατάλληλοι στόχοι της ιατρικής. Αυτή η αρχή βρίσκεται στο επίκεντρο της υγειονομικής περίθαλψης, με την έννοια ότι ένας ασθενής μπορεί να απευθυνθεί σε κάποιον τον οποίο η κοινωνία έχει εξουσιοδοτήσει ως αρμόδιο να παρέχει ιατρική περίθαλψη, πιστεύοντας ότι ο κύριος στόχος του γιατρού είναι να βοηθήσει. Ο στόχος της ευεργεσίας μπορεί να εφαρμοστεί τόσο σε ατομικό επίπεδο όσο και σε κοινωνικό επίπεδο. Για παράδειγμα, η υγεία ενός συγκεκριμένου ασθενούς είναι ο απώτερος στόχος της ιατρικής και η πρόληψη ασθενειών μέσω της έρευνας και της χρήσης εμβολίων είναι ο ίδιος στόχος που επικεντρώνεται στη γενική υγεία ενός πληθυσμού.

Η Αρχή της Δικαιοσύνης

Η δικαιοσύνη στην υγεία ορίζεται γενικά ως η δίκαιη και κατάλληλη μεταχείριση ατόμων. Από τις διάφορες κατηγορίες δικαιοσύνης, αυτή που σχετίζεται περισσότερο με την κλινική δεοντολογία είναι η διανεμητική δικαιοσύνη. Η διανεμητική δικαιοσύνη αναφέρεται στη δίκαιη και κατάλληλη κατανομή των πόρων υγειονομικής περίθαλψης που καθορίζεται από τεκμηριωμένες διαδικασίες που διαμορφώνονται συνήθως από την κοινωνία. Υπάρχουν διάφορες έγκυρες αρχές διανεμητικής δικαιοσύνης. Αυτές είναι η διανομή σε κάθε άτομο (i) ίσου μεριδίου, (ii) ανάλογα με τις ανάγκες, (iii) ανάλογα με την προσπάθεια, (iv) ανάλογα με τη συνεισφορά, (v)

ανάλογα με την αξία και (vi) ανάλογα με την ελεύθερη αγορά. Κάθε αρχή δεν είναι αποκλειστική, και μπορεί συχνά να συνδυάζονται. Είναι εύκολο να αντιληφθεί κανείς τη δυσκολία στην επιλογή και την εξισορρόπηση αυτών των αρχών για να σχηματιστεί μια συνεκτική και εφαρμόσιμη λύση για τη διανομή ιατρικών πόρων.[2]

Υπάρχουν ορισμένα ζητήματα διανεμητικής δικαιοσύνης που συναντώνται στην καθημερινή πρακτική των δομών παροχής υγειονομικής περίθαλψης. Αυτά περιλαμβάνουν την κατανομή σπάνιων πόρων (εξοπλισμός, εξετάσεις, φάρμακα, μεταμοσχεύσεις οργάνων), τη φροντίδα ανασφάλιστων ασθενών και την κατανομή χρόνου για επισκέψεις στα εξωτερικά ιατρεία (ίσος χρόνος για κάθε ασθενή, με βάση την ανάγκη ή την πολυπλοκότητα, την κοινωνική ή οικονομική κατάσταση). Όσο δύσκολο κι αν είναι, και παρά τους πολλούς περιορισμούς, οι γιατροί πρέπει να παρέχουν τις υπηρεσίες τους σεβόμενοι πάντα την αρχή της δικαιοσύνης. Η δικαιοσύνη προς τον ασθενή διαδραματίζει πρωταρχικό ρόλο όταν υπάρχουν συγκρούσεις συμφερόντων. Ένα παράδειγμα παραβίασης αυτής της αρχής θα ήταν όταν επιλέγεται μια συγκεκριμένη επιλογή θεραπείας έναντι άλλων ή να επιλέγεται ένα ακριβό φάρμακο έναντι ενός εξίσου αποτελεσματικού αλλά λιγότερο ακριβού επειδή ωφελεί τον γιατρό, οικονομικά ή με άλλο τρόπο.[3]

1.3 Δεοντολογία στις Βιοϊατρικές Επιστήμες

Η δεοντολογία στις βιοϊατρικές επιστήμες τονίζει τη σημασία της τήρησης των ηθικών κανόνων και υποχρεώσεων κατά τη λήψη αποφάσεων σχετικά με τη φροντίδα των ασθενών και την έρευνα. Για παράδειγμα, μια δεοντολογική προσέγγιση μπορεί να υπαγορεύει ότι ένας γιατρός πρέπει πάντα να λαμβάνει τη συγκατάθεση του ασθενούς μετά από ενημέρωση πριν από οποιαδήποτε διαδικασία, ανεξάρτητα από τα πιθανά οφέλη ή αποτελέσματα.

Ένα πρακτικό παράδειγμα είναι η περίπτωση μιας κλινικής δοκιμής: οι ερευνητές είναι υποχρεωμένοι να αποκαλύπτουν πλήρως όλους τους κινδύνους στους συμμετέχοντες. Ακόμη και αν ένα φάρμακο παρουσιάζει τεράστιες δυνατότητες να σώσει ζωές, αν οι κίνδυνοι δεν γνωστοποιούνται με διαφάνεια, η διεξαγωγή της δοκιμής θα θεωρηθεί ανήθικη από δεοντολογική άποψη.

Ομοίως, στην κλινική πρακτική, ένας νοσηλεύτης μπορεί να αντιμετωπίσει μια κατάσταση όπου πρέπει να επιλέξει μεταξύ της τήρησης ενός αυστηρού νοσοκομειακού πρωτοκόλλου και των άμεσων αναγκών ενός ασθενούς. Ένα αυστηρό πλαίσιο δεοντολογίας θα έδινε έμφαση στην τήρηση του πρωτοκόλλου,

υποστηρίζοντας το καθήκον διατήρησης των προτύπων, ακόμη και αν αυτό σημαίνει προσωρινή καθυστέρηση της περίθαλψης.

Η τήρηση των κανόνων και ο καθορισμός των καθηκόντων συμβάλλουν στη διασφάλιση της συνεπούς εφαρμογής των ηθικών αρχών στον συχνά πολύπλοκο κόσμο των βιοϊατρικών επιστημών.

Η δεοντολογία είναι μια φιλοσοφική προσέγγιση της ηθικής που δίνει έμφαση στη σημασία των ηθικών κανόνων και των καθηκόντων και όχι των συνεπειών ή των αποτελεσμάτων. Στις βιοϊατρικές επιστήμες, η δεοντολογία διαδραματίζει βασικό ρόλο στην καθοδήγηση της λήψης αποφάσεων και στη διασφάλιση ότι η έρευνα και η πρακτική διεξάγονται με υπεύθυνο και ηθικό τρόπο.

Υπάρχουν πολλά παραδείγματα δεοντολογικών αρχών στις βιοϊατρικές επιστήμες.

Η δεοντολογία απαιτεί από τους ερευνητές να προστατεύουν τα δικαιώματα και την ευημερία των συμμετεχόντων στις ερευνητικές μελέτες. Συμβάλει στην ανάπτυξη ηθικών κατευθυντήριων γραμμών για τις τεχνολογίες γονιδιακής επεξεργασίας, ώστε να διασφαλίζεται ότι χρησιμοποιούνται με υπευθυνότητα και ασφάλεια. Επίσης, η δεοντολογία απαιτεί από τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης να σέβονται την αυτονομία των ασθενών και να τους εμπλέκουν στη λήψη αποφάσεων σχετικά με τη φροντίδα τους. Στον τομέα των βλαστοκυττάρων η δεοντολογία καθορίζει ηθικές πτυχές στην έρευνα, συμπεριλαμβανομένης της χρήσης εμβρύων και της πιθανής εκμετάλλευσής τους. Γενικότερα, η δεοντολογία διαδραματίζει κρίσιμο ρόλο στη διασφάλιση ότι οι κλινικές δοκιμές διεξάγονται με ηθικό τρόπο, προστατεύοντας τους ασθενείς και τους συμμετέχοντες στις έρευνες.

Η δεοντολογία στις βιοϊατρικές επιστήμες αντιμετωπίζει την πρόκληση της εξισορρόπησης των αντικρουόμενων αξιών, όταν οι δεοντολογικές αρχές μπορεί μερικές φορές να έρχονται σε σύγκρουση μεταξύ τους. Η βιοϊατρική έρευνα και πρακτική συχνά περιλαμβάνουν πολύπλοκες καταστάσεις που απαιτούν προσεκτική εξέταση πολλαπλών ηθικών αρχών. Γενικότερα, η δεοντολογία παρέχει ένα πλαίσιο για τη λήψη αποφάσεων στις βιοϊατρικές επιστήμες, τονίζοντας τη σημασία του σεβασμού των τεσσάρων βασικών αρχών της βιοηθικής.[4]

1.4 Ιστορική Αναδρομή Προγεννητικού Ελέγχου

Ο αρχικός έλεγχος για τις γενετικές ανωμαλίες αναπτύχθηκε τη δεκαετία του 1950 με υπερήχους και έκτοτε έχει αυξανόμενο ρόλο στη μαιευτική περίθαλψη. Η απεικόνιση σε πραγματικό χρόνο έγινε διαθέσιμη τη δεκαετία του 1970 και βελτίωσε την προγεννητική διάγνωση, επιτρέποντας την έγκαιρη αξιολόγηση των κήσεων. Οι στόχοι της υπερηχογραφίας περιλαμβάνουν τον προσδιορισμό της ηλικίας κύησης και του αριθμού των εμβρύων, την εξέταση για συγγενείς δυσπλασίες, τον έλεγχο του "καλώς έχειν" του εμβρύου και τη διενέργεια επεμβατικών διαγνωστικών και θεραπευτικών διαδικασιών. Η αμνιοπαρακέντηση, η πρώτη διαθέσιμη επιλογή προγεννητικής χρωμοσωμικής διαγνωστικής εξέτασης, περιγράφηκε για πρώτη φορά τη δεκαετία του 1950. Η αμνιοπαρακέντηση έχει γίνει όλο και πιο ασφαλής και χρησιμοποιείται πλέον για διάφορους σκοπούς, συμπεριλαμβανομένου του γενετικού ελέγχου και τον έλεγχο για λοιμώξεις. Η λήψη τροφοβλαστικού ιστού (CVS) είναι μια άλλη διαγνωστική εξέταση και μπορεί να πραγματοποιηθεί νωρίτερα στην κύηση.

Στη συνέχεια, αναπτύχθηκαν μη επεμβατικές εξετάσεις, συμπεριλαμβανομένης της εξέτασης αναλύσεων ορού και της εξέτασης του ελεύθερου εμβρυϊκού DNA, με σκοπό τον έλεγχο των εμβρυϊκών γενετικών ανωμαλιών.

Το 2007, το Αμερικανικό Κογκρέσο Μαιευτήρων και Γυναικολόγων (ACOG) κυκλοφόρησε το «ACOGPracticeBulletinNo. 77», το οποίο συνιστούσε τη διάθεση του ελέγχου ανευπλοειδίας ή των επεμβατικών εξετάσεων σε όλες τις γυναίκες, ιδανικά κατά την πρώτη προγεννητική επίσκεψη. Η ιδέα αυτή ήταν επαναστατική εκείνη την εποχή, καθώς προηγουμένως μόνο στις γυναίκες που θεωρούνταν υψηλού κινδύνου προσφέρονταν αυτές οι εξετάσεις.[5]

1.5 Προγεννητικός Έλεγχος

Ο προγεννητικός έλεγχος έχει στόχο να εντοπίσει και να αποκλείσει την παρουσία συγκεκριμένων παθήσεων στο έμβρυο, οι οποίες υποδεικνύουν ότι μια εγκυμοσύνη είναι υψηλού κινδύνου. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε διάφορες αποφάσεις σχετικά με την κύηση όπως η συνέχιση της εγκυμοσύνης ή ο τερματισμός της, η προετοιμασία για δύσκολο τοκετό καθώς και η προετοιμασία για την γέννηση νεογνού με γεννητικές ανωμαλίες.

Ο προγεννητικός έλεγχος περιλαμβάνει τον προγεννητικό προσυμπτωματικό έλεγχο, την προγεννητική διάγνωση και την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.

Ο προσυμπτωματικός έλεγχος (prenatal screening) χρησιμοποιεί παραμέτρους όπως η ηλικία της μητέρας, οι ορολογικές εξετάσεις της μητέρας και ο υπερηχογραφικός έλεγχος για να εντοπίσει τις γυναίκες οι οποίες διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο για κύηση με γεννητικές ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες και για συγγενείς ανατομικές ανωμαλίες. Όταν ο προσυμπτωματικός έλεγχος είναι παθολογικός τότε διενεργούνται προγεννητικοί έλεγχοι προκειμένου να εξακριβωθεί εάν το έμβρυο φέρει τυχόν γεννητικές ανωμαλίες. [6]

1.5.1 Προγεννητική διάγνωση

Οι τεχνικές που χρησιμοποιούνται σήμερα για την προγεννητική διάγνωση περιλαμβάνουν:

- Αμνιοπαρακέντηση,
- Λήψη τροφοβλαστικού ιστού (CVS)
- Παρακέντηση της ομφαλίδας για λήψη εμβρυικού αίματος.

Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται μετά την 15η εβδομάδα της ηλικίας κύησης (συνήθως μεταξύ 15 και 17 εβδομάδων) προκειμένου να προσδιοριστεί ο καρυότυπος του εμβρύου και να ανιχνευθεί η παρουσία μοριακών και βιοχημικών ανωμαλιών. Μια βελόνα εισάγεται στον αμνιακό σάκο της εγκύου γυναίκας, υπό υπερηχογραφική παρακολούθηση για να επαληθευτεί η θέση του εμβρύου και του πλακούντα. Μια μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού αναρροφάται και δίνει τη δυνατότητα μέτρησης στοχευμένων βιοχημικών παραγόντων ανάλογα με την ένδειξη. Επίσης τα εμβρυϊκά κύτταρα που περιέχονται στο αμνιακό υγρό καλλιεργούνται και αναλύονται με καρυότυπο, μοριακή διάγνωση, βιοχημικές αναλύσεις ή άμεσο φθορίζοντα *in situ* υβριδισμό. Τα αποτελέσματα είναι εξαιρετικά διαγνωστικά αλλά είναι διαθέσιμα από μία ως τρεις εβδομάδες μετά την αμνιοπαρακέντηση, δηλαδή στις 17 έως 20 εβδομάδες κύησης. Αυτό αποτελεί το σημαντικότερο μειονέκτημα της συγκεκριμένης τεχνικής καθώς σε αυτό το στάδιο η διακοπή της εγκυμοσύνης, συνεπάγεται μεγαλύτερο σωματικό και συναισθηματικό κίνδυνο για τη γυναίκα συγκριτικά με την διακοπή κύησης του πρώτου τριμήνου [7]. Ωστόσο, οι κίνδυνοι της ίδιας της διαδικασίας είναι χαμηλοί. Ο κίνδυνος αποβολής λόγω αμνιοπαρακέντησης είναι 0,5 – 1 %, ενώ ο κίνδυνος μόλυνσης και τραυματισμού του εμβρύου είναι σπάνιος. Μικρές επιπλοκές, όπως η διαρροή αμνιακού υγρού και αιμορραγία συμβαίνουν σε 1-5 % των περιπτώσεων, αλλά συνήθως υποχωρούν από μόνες τους [8].

Η λήψη τροφοβλαστικού ιστού (CVS) διενεργείται νωρίτερα, μεταξύ έντεκα και δεκατριών εβδομάδων και έξι ημερών κύηση. Περιλαμβάνει τη συλλογή χοριακού ιστού διακοιλιακά. Τα κύτταρα που λαμβάνονται μπορεί να αναλυθούν άμεσα ή να καλλιεργηθούν. Όπως και η αμνιοπαρακέντηση, η CVS είναι ιδιαίτερα ακριβής, με το πλεονέκτημα ότι αποδίδει νωρίτερα αποτελέσματα. Συγκριτικά με τον γενικό πληθυσμό ο κίνδυνος απώλειας της εγκυμοσύνης είναι ελαφρώς υψηλότερος κατά ένα έως δύο τοις εκατό για την διακοιλιακή συλλογή ιστού.

Η CVS μπορεί επίσης να ενέχει έναν πολύ μικρό κίνδυνο ανωμαλίας του προσώπου ή των άκρων αν διενεργηθεί πολύ νωρίς, πριν από την 11^η εβδομάδα, λόγω αγγειακής διαταραχής. Επιπλέον, η διάγνωση μπορεί να καταστεί δυσχερής εάν το δείγμα έχει μολυνθεί με μητρικό ιστό ή εάν υπάρχει ασυμφωνία μεταξύ των χρωμοσωμάτων στον εμβρυϊκό και στον χοριακό ιστό λόγω ύπαρξης μωσαϊκού του πλακούντα. Οι δυσκολίες αυτές μπορούν ωστόσο να παρακαμφθούν [8].

Η παρακέντηση της ομφαλίδας διενεργείται γενικά μετά την 16η εβδομάδα κύησης σε περιπτώσεις όπου το υπερηχογράφημα έχει αναδείξει συγγενείς δυσπλασίες ή ανωμαλίες στην ανάπτυξη και απαιτείται γρήγορη διάγνωση, για τη διερεύνηση ύποπτου μωσαϊκισμού χρωμοσωμάτων ή για την ανίχνευση ιογενών λοιμώξεων, αιματολογικών ασθενειών του τύπου της thesus αιμολυτικής αναιμίας, μεταβολικών συγγενών νοσημάτων και διαταραχών των αιμοπεταλίων της μητέρας ή του εμβρύου. Η διαδικασία περιλαμβάνει την εισαγωγή μιας βελόνας σε αγγείο του ομφάλιου λώρου υπό υπερηχογραφική καθοδήγηση και την λήψη εμβρυϊκού αίματος. Η παρακέντηση της ομφαλίδας έχει το πλεονέκτημα ότι επιτρέπει την άμεση πρόσβαση στο έμβρυο, αλλά ενέχει ελαφρώς υψηλότερο κίνδυνο απώλειας της κύησης.[8].

Εκτός από τις παραπάνω τεχνικές, η προγεννητική γενετική διάγνωση μπορεί να διεξαχθεί μέσω δειγματοληψίας εμβρυϊκού ιστού. Πραγματοποιείται υπό υπερηχογραφική καθοδήγηση όπου εισάγεται μια βελόνα και εμβρυϊκός ιστός από το δέρμα, το ήπαρ ή το εμβρυϊκό ουροποιητικό σύστημα συλλέγεται για ανάλυση. Οι κίνδυνοι και οι επιπλοκές είναι παρόμοιοι με εκείνους της παρακέντησης της ομφαλίδας. Ωστόσο, αποτελεί μια διαδικασία η οποία δεν εφαρμόζεται συχνά.

Τέλος η απομόνωση εμβρυϊκών κυττάρων από το μητρικό αίμα αποτελεί μία τεχνική η οποία βρίσκεται επί του παρόντος σε εξέλιξη ως μέθοδο προγεννητικής διάγνωσης. Αποτελεί μία μη επεμβατική τεχνική και θα μπορούσε να διεξαχθεί νωρίς κατά την διάρκεια του πρώτου τριμήνου και τα τελευταία έτη γίνεται ολοένα και περισσότερο διαθέσιμη στην καθημερινή κλινική πράξη. [8,9].

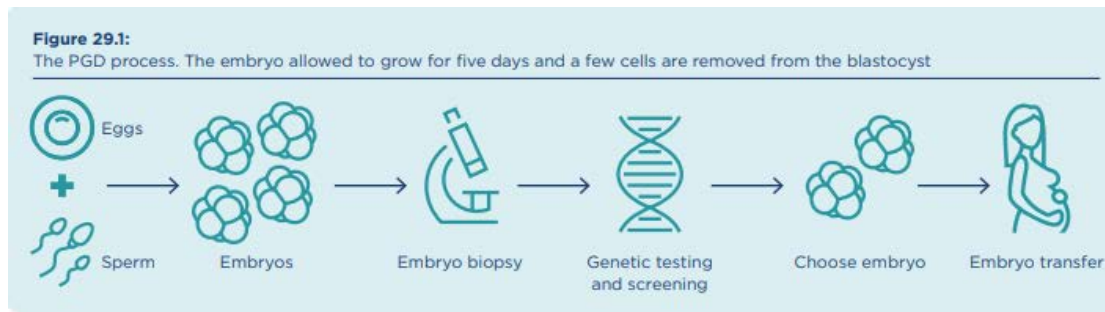
1.5.2 Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση – PGD

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (PGD) ορίζεται γενικά ως ο έλεγχος εμβρύων ή ωαρίων σε προεμφυτευτικό στάδιο για γενετικές ανωμαλίες. Έχει αναπτυχθεί για ζευγάρια των οποίων οι δυνητικοί απόγονοι κινδυνεύουν από σοβαρές γονιδιακές διαταραχές, δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή μιτοχονδρικές διαταραχές. Ο έλεγχος των εμβρύων πραγματοποιείται πριν από την εμφύτευση και απαιτεί εξωσωματική γονιμοποίηση, βιοψία εμβρύου, χρήση φθορίζοντος *in situ* υβριδισμού και αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης σε επίπεδο μεμονωμένου κυττάρου.

Ο έλεγχος ανευπλοειδίας για τη βελτίωση της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής (εξωσωματική γονιμοποίηση/ενδοκυτταροπλασματική έγχυση σπέρματος) αποτελεί μία παραλλαγή της PGD. Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση αποτελεί μια σημαντική εναλλακτική λύση στην προγεννητική διάγνωση. Ωστόσο, η διάγνωση από ένα μόνο κύτταρο παραμένει μια τεχνικά δύσκολη διαδικασία και ο κίνδυνος λανθασμένης διάγνωσης δεν μπορεί να εξαλειφθεί.

Για την διενέργεια της PGD χορηγούνται ορμόνες στη γυναίκα προκειμένου να διεγερθούν οι ωοθήκες της και να επιτραπεί η συλλογή ενός αριθμού ωαρίων. Αφού αφαιρεθούν τα ωάρια, γονιμοποιούνται στο εργαστήριο με σπέρμα. Τα ωάρια που γονιμοποιούνται επιτυχώς διαιρούνται και πολλαπλασιάζονται για να σχηματίσουν ένα αναπτυσσόμενο έμβρυο. Όταν το έμβρυο βρίσκεται στο στάδιο της βλαστοκύστης, αφαιρούνται μερικά κύτταρα για να ελεγχθούν ως προς μία συγκεκριμένη γενετική πάθηση. Σε γενικές γραμμές, η αφαίρεση αυτών των κυττάρων δεν φαίνεται να βλάπτει το αναπτυσσόμενο έμβρυο (Εικόνα1).

Μόνο εκείνα τα έμβρυα που δεν έχουν τη γενετική πάθηση για την οποία εξετάστηκε, θα μεταφερθούν στη μήτρα της γυναίκας.



Εικόνα 1 Διαδικασία προεμφυτευτικού ελέγχου

Όπως κάθε τεχνική παρουσιάζει μειονεκτήματα και πλεονεκτήματα. Η γενετική συμβουλευτική είναι σημαντική κατά την εξέταση όλων των επιλογών για τον προγραμματισμό μιας εγκυμοσύνης. Τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα κάθε επιλογής είναι πολύπλοκα και ποικίλλουν ανάλογα με τα άτομα.

Η επιλογή της εξωσωματικής γονιμοποίησης και της PGD επιτρέπει στα ζευγάρια να μειώσουν την πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με συγκεκριμένη γενετική πάθηση, χωρίς να χρειάζεται να αντιμετωπίσουν τη δύσκολη απόφαση για το αν θα διακόψουν μια εγκυμοσύνη που έχει επέλθει με φυσικό τρόπο. Η εξωσωματική γονιμοποίηση/PGD μπορεί επίσης να μειώσει την πιθανότητα επαναλαμβανόμενων αποβολών για ζευγάρια, όπου για παράδειγμα ο ένας σύντροφος φέρει μια χρωμοσωμική μετατόπιση. Χαρακτηριστικά η PGD μπορεί να οδηγήσει στην ελαχιστοποίηση της πιθανότητας μετάδοσης των γονιδίων θανατηφόρων ασθενειών που συνδέονται με το φύλο στους απογόνους με τον καθορισμό του φύλου των εμβρύων (π.χ. μυϊκή δυστροφία Duchenne που επηρεάζει τα αρσενικά). Επίσης μπορούν να γίνουν διαγνωστικές δοκιμές για την ανίχνευση συγκεκριμένου γονιδίου (π.χ. για τη νόσο της χορείας του Huntington, μεταλλάξεις BRCA) καθώς και έλεγχος για χρωμοσωμικά ανώμαλα έμβρυα με σκοπό τη βελτίωση της αποτελεσματικότητας της εξωσωματικής γονιμοποίησης

Όπως συμβαίνει με κάθε διαδικασία εξωσωματικής γονιμοποίησης, μπορεί να προκύψει άγχος και μερικές φορές απογοήτευση κατά την διαδικασία της PGD. Τα ποσοστά επιτυχίας για την απόκτηση παιδιού από κύκλο εξωσωματικής γονιμοποίησης που ακολουθείται από PGD ποικίλλουν από κέντρο σε κέντρο εξωσωματικής γονιμοποίησης (αυτά είναι διαθέσιμα από τον εκάστοτε πάροχο

εξωσωματικής γονιμοποίησης), αλλά τείνουν να ακολουθούν τα συνήθη ποσοστά επιτυχίας της εξωσωματικής γονιμοποίησης.

Τα ζευγάρια μπορούν να εξισορροπήσουν το οικονομικό και συναισθηματικό κόστος της διαδικασίας εξωσωματικής γονιμοποίησης ακολουθούμενης από PGD, αποφεύγοντας το συναισθηματικό κόστος που συνεπάγεται η διακοπή της εγκυμοσύνης ή η απόκτηση ενός παιδιού με σοβαρή γενετική πάθηση.

Κατά την προετοιμασία της εγκυμοσύνης, μπορεί να πραγματοποιηθεί προληπτικός έλεγχος στους γονείς για τυχόν γενετικά νοσήματα που μπορεί να μεταβιβαστούν στο μελλοντικό παιδί. Η εξέταση αυτή ελέγχει αν υπάρχει αυξημένη πιθανότητα για άλλες υπολειπόμενες γενετικές παθήσεις κατά την εγκυμοσύνη.[10]

1.5.3 Έλεγχος για ανευπλοειδία

Ο σκοπός του προσυμπτωματικού τεστ κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης είναι να αξιολογήσει τον κίνδυνο ανευπλοειδίας, δηλαδή της γενετικής κατάστασης κατά την οποία υπάρχουν επιπλέον ή λείπουν χρωμοσώματα. Οι οδηγίες γενικά συνιστούν προσυμπτωματικό έλεγχο για ανευπλοειδία σε όλες τις έγκυες γυναίκες, ώστε να αξιολογείται ο κίνδυνος μιας εγκύου να φέρει έμβρυο με κάποια από τις πιο κοινές εμβρυϊκές ανευπλοειδίες, όπως τρισωμία 21 και 18 (και σε ορισμένες περιπτώσεις τρισωμία 13). Υπάρχουν διάφοροι τύποι προληπτικών εξετάσεων, οι οποίες μπορούν να πραγματοποιηθούν σε όλα τα τρίμηνα της εγκυμοσύνης. Ωστόσο, ο τύπος της εξέτασης εξαρτάται από παράγοντες κινδύνου, όπως η ηλικία, το οικογενειακό ιστορικό, χαρακτηριστικά του εμβρύου, η έκθεση σε παράγοντες κινδύνου και οι προτιμήσεις των ασθενών.

Περιλαμβάνει τη μέτρηση της β-χοριακής γοναδοτροπίνης (β-hCG) και του πλακουντιακού γαλακτογόνου Papp-A σε συνδυασμό με υπερηχογραφική μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας του εμβρύου στις 11-14 εβδομάδες και έχει αντικαταστήσει τη μέτρηση της α-φετοπρωτεΐνης (α-FP) της ασύζευκτης οιστριόλης (uE3), και την ιχθυμίνη Α, η οποία είναι μια γλυκοπρωτεΐνη πλακουντιακής προέλευσης κατά την εγκυμοσύνη, παρόμοια με την hCG. Τα επίπεδα των ανωτέρω βιοχημικών παραγόντων διαφέρουν από το μέσο όρο της συγκέντρωσης τους σε φυσιολογικά έμβρυα, και παρουσιάζουν είτε μεγαλύτερες είτε μικρότερες συγκεντρώσεις σε

κυήσεις με ανευπλοειδίες σε σχέση με τις φυσιολογικές κυήσεις. Οι παραπάνω μετρήσεις σε συνδυασμό με μητρικούς παράγοντες όπως η ηλικία, το βάρος, η φυλή, η παρουσία διαβήτη υπολογίζονται ώστε να προκύψει η στατιστική πιθανότητα που έχει το έμβρυο στο β' τρίμηνο της εγκυμοσύνης για το σύνδρομο Down (τρισωμία 21) ή άλλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως είναι η τρισωμία 18 (σύνδρομο Edwards) και η τρισωμία 13 (σύνδρομο Patau).

Στην τελευταία δεκαετία, το cffDNA έχει ενσωματωθεί ευρέως στον τακτικό προγεννητικό έλεγχο για ανευπλοειδία. Αρχικά, στόχος του τεστ cffDNA ήταν η ανίχνευση της τρισωμίας 21, 18 και 13, ωστόσο, ο σκοπός αυτής της δοκιμής επεκτάθηκε και περιλαμβάνει ανευπλοειδία και μικροελλείψεις των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Επίσης η ανίχνευση του συνδρόμου Down από cffDNA μπορεί να πραγματοποιηθεί από τις 10 εβδομάδες κύησης και προσφέρει το υψηλότερο ποσοστό ανίχνευσης (κοντά στο 99%).[11]

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

Εισαγωγή

Η κλινική ενσωμάτωση των προγεννητικών γενετικών τεχνολογιών εγείρει μια σειρά σημαντικών ιατρικών και ηθικών προβληματισμών για τους ασθενείς, τις οικογένειες, τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, τα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης και την κοινωνία. Είναι ζωτικής σημασίας να αναγνωριστούν, να κατανοηθούν και να αντιμετωπιστούν αυτά τα ζητήματα σε συνδυασμό με τη συνεχή ανάπτυξη νέων προγεννητικών γενετικών μεθόδων και ελέγχων. Αναλύονται ορισμένα από τα κύρια ηθικά ζητήματα ως αφετηρία για την περαιτέρω κατανόηση των συνεπειών σε όλα τα εμπλεκόμενα μέρη.

2.1 Το Ηθικό Καθεστώς του Εμβρύου

Οι ηθικές και θεολογικές θέσεις σχετικά με το ζήτημα αυτό καλύπτουν ένα ευρύ φάσμα, από την πεποίθηση ότι το έμβρυο έχει περιορισμένη ανεξάρτητη ηθική υπόσταση έως την άποψη ότι το έμβρυο έχει την πλήρη ηθική υπόσταση ενός γεννημένου ανθρώπινου όντος. Οι περισσότερες απόψεις βρίσκονται κάπου στη μέση, και στην πλουραλιστική κοινωνία μας είναι απίθανο να επιτευχθεί απόλυτη συναίνεση. Το ζήτημα αυτό είναι σημαντικό επειδή επηρεάζει τις ηθικές μας υποχρεώσεις απέναντι στο έμβρυο όσον αφορά την ιατρική περίθαλψη.

Πολλοί ερευνητές έχουν θέσει το ερώτημα κατά πόσον η διαθεσιμότητα των τεχνικών διάγνωσης και θεραπείας του εμβρύου μεταβάλλει την ηθική κατάσταση του εμβρύου. [12,13,14,15] Δηλαδή, όταν δεν ήταν εφικτός ο εντοπισμός ή η θεραπεία των παθήσεων, το έμβρυο δεν μπορούσε να αντιμετωπιστεί το ίδιο με έναν γεννημένο άνθρωπο. Με αυτές τις τεχνικές διαθέσιμες, το έμβρυο μπορεί να θεωρηθεί περισσότερο ως ασθενής που μπορεί να επωφεληθεί άμεσα από τη φροντίδα μας. Τότε μπορεί να θεωρήσουμε ορισμένες ενέργειες όπως η μη θεραπεία ή η έκτρωση ως μη αποδεκτές. Αποδείξεις ότι ο προγεννητικός έλεγχος αλλάζει την άποψη του εμβρύου για την έγκυο γυναίκα παρέχουν οι Fletcher και Evans, οι οποίοι παρουσιάζουν περιπτώσεις στις οποίες η γυναίκα συνδέθηκε συναισθηματικά με το αγέννητο παιδί της πολύ νωρίς στην εγκυμοσύνη λόγω της δυνατότητας να το δει μέσω υπερήχων.[16]

Διάφοροι παράγοντες μπορούν να επηρεάσουν τον τρόπο με τον οποίο τα άτομα βλέπουν το ηθικό καθεστώς του εμβρύου. Η ηλικία κύησης είναι ίσως ο πιο

σημαντικός , ειδικά όσον αφορά την έννοια της βιωσιμότητας. Ο πιο διάσημος ορισμός της βιωσιμότητας δόθηκε στη νομική γνωμοδότηση, Roe εναντίον Wade- όπου οριοθετεί την αποδοχή της άμβλωσης «κατ' απαίτηση» με βάση τη βιωσιμότητα. Το ηθικό υπόβαθρο αυτής της έννοιας είναι η ιδέα ότι το έμβρυο αποκτά κάποιο βαθμό οντότητας ξεχωριστής από τη μητέρα μόνο όταν μπορεί να είναι ικανό να υπάρξει ανεξάρτητα από αυτήν. Επειδή τα όρια της βιωσιμότητας αλλάζουν συνεχώς, δεν είναι μια πολύ σταθερή αρχή στην οποία μπορούν να βασιστούν αποφάσεις. Παρ' όλα αυτά, πολλοί θα συμφωνούσαν ότι το έμβρυο στα τέλη του τρίτου τριμήνου απαιτεί περισσότερη προσοχή από το έμβρυο των έξι εβδομάδων.

Μια πιο αμφιλεγόμενη αντίληψη βασίζεται στη θεώρηση του εμβρύου ως «το παιδί που θα γεννηθεί». Εδώ, αντιμετωπίζεται το έμβρυο ως ηθικό ον, επειδή κάποια στιγμή θα γεννηθεί. Σε αυτή την αντίληψη η πρόθεση της μητέρας σχετικά με την έκβαση της εγκυμοσύνης καθίσταται σημαντική. Για παράδειγμα, το έμβρυο μιας γυναίκας που σκοπεύει να κάνει έκτρωση στο δεύτερο τρίμηνο (και επομένως δεν σκοπεύει να αποκτήσει παιδί) μπορεί να μην απαιτεί την ίδια διαγνωστική αξιολόγηση από εμάς, επειδή δεν θα γίνει ποτέ παιδί. Από την άλλη πλευρά, θα ήμασταν ηθικά υποχρεωμένοι να προσφέρουμε την απαραίτητη θεραπεία για το έμβρυο μιας γυναίκας που σκοπεύει να κυοφορήσει μέχρι τέλους, και αυτό θα ίσχυε τόσο για το πρώτο τρίμηνο όσο και για το τρίτο.

Ένας άλλος παράγοντας, είναι η επίδραση των ίδιων των εμβρυϊκών ανωμαλιών στην ηθική κατάσταση. Τι απαιτείται για να θεωρηθεί ένα έμβρυο άνθρωπος (ή δυνητικός άνθρωπος); Ο Chervenak και άλλοι έχουν υποστηρίξει ότι το έμβρυο με ανεγκεφαλία δεν έχει ανεξάρτητο ανθρώπινο ηθικό καθεστώς και ότι η διακοπή της κύησης ενός τέτοιου εμβρύου θα πρέπει να επιτρέπεται σε οποιαδήποτε ηλικία κύησης. Προτείνουν ότι η διακοπή της εγκυμοσύνης μετά το δεύτερο τρίμηνο μπορεί να δικαιολογηθεί για καταστάσεις του εμβρύου που πληρούν τις ακόλουθες προϋποθέσεις: 1) το έμβρυο πάσχει από μια κατάσταση, η οποία είναι είτε ασύμβατη με τη μεταγεννητική επιβίωση για περισσότερο από μερικές εβδομάδες είτε χαρακτηρίζεται από την πλήρη ή ουσιαστική απουσία γνωστικής λειτουργίας και 2) υπάρχουν διαθέσιμες εξαιρετικά αξιόπιστες διαγνωστικές διαδικασίες για τον προγεννητικό προσδιορισμό ότι το έμβρυο πληροί μία από τις παραπάνω καταστάσεις. Ωστόσο, τα κριτήρια αυτά είναι αρκετά αυστηρά και ισχύουν για πολύ λίγες εμβρυϊκές περιπτώσεις.[17]

Ένα διαφορετικό είδος διλήμματος προκύπτει όταν εξετάζεται η διενέργεια διαγνωστικών εξετάσεων σε ένα έμβρυο με μια μη απειλητική για τη ζωή κατάσταση που συνδέεται με σωματική ή πνευματική αναπηρία, όπως το σύνδρομο Down. Εάν η οικογένεια επιλέξει να συνεχίσει μια τέτοια εγκυμοσύνη, θα πρέπει να ακολουθηθεί η ίδια προσέγγιση για τη διάγνωση άλλων θεραπεύσιμων παθήσεων; Οι Elkins κ.ά. έχουν επισημάνει ότι υπάρχει τεράστια ποικιλομορφία στις ικανότητες των παιδιών με σύνδρομο Down και ότι συχνά γίνονται πολύτιμα μέλη της οικογένειας. Η κοινωνία μας, βάσει των αρχών δεν κάνει διακρίσεις στα άτομα με νοητική καθυστέρηση. Η ίδια αρχή πρέπει να εφαρμόζεται και στα έμβρυα που μπορεί να εμφανίσουν νοητική καθυστέρηση. Ωστόσο, το σημερινό νομικό πλαίσιο μπορεί να λειτουργήσει ενάντια σε τέτοιες επιλογές, με την έννοια ότι παρακινεί τους γιατρούς να αποτρέψουν τη γέννηση παιδιών με αναπηρικές παθήσεις.[18]

Μια δήλωση του 1977 του Αμερικανικού Κολλεγίου Μαιευτήρων και Γυναικολόγων συνοψίζει το δίλημμα της ηθικής κατάστασης του εμβρύου σε μια γενική συναίνεση σε δύο τουλάχιστον κύριους τομείς: 1) το έμβρυο έχει ποιοτικά διαφορετική φύση και αξία από εκείνη άλλων ανθρώπινων ιστών ή οργάνων, και 2) η αξία αυτή απορρέει, τουλάχιστον εν μέρει, από τη δυνατότητά του να εξελιχθεί σε (ένα) μέλος της οικογένειας. Η αξία του εμβρύου σχετίζεται επομένως με την αξία που αποδίδεται σε όλα τα ανθρώπινα όντα».[19]

2.2 Ηθικά ζητήματα στην προγεννητική διάγνωση

Τα διαγνωστικά αποτελέσματα του προγεννητικού ελέγχου μπορούν να ταξινομηθούν για τους σκοπούς της ηθικής συζήτησης στις ακόλουθες κατηγορίες: 1) διαταραχές με θανατηφόρες ή σοβαρά εξουθενωτικές, μη θεραπεύσιμες, δυσπλασίες για τις οποίες εξετάζεται το ενδεχόμενο επιλεκτικής άμβλωσης 2) διαταραχές για τις οποίες ενδείκνυται άμεση μεταγεννητική θεραπεία 3) διαταραχές που μπορούν να αντιμετωπιστούν στη μήτρα με φάρμακα, ορμόνες ή χειρουργική επέμβαση και 4) χαρακτηριστικά του εμβρύου που συνήθως δεν θεωρούνται «ασθένειες», τα οποία αναζητούνται σκόπιμα (π.χ. καρυότυπος XYY),

και τα οποία μπορεί να οδηγήσουν στην επιλογή της επιλεκτικής άμβλωσης. Οι περισσότερες τρέχουσες ηθικές συζητήσεις επικεντρώνονται στις δύο τελευταίες κατηγορίες.

Ενώ τα πιο συχνά ηθικά διλήμματα αναδύονται στο πλαίσιο της ατομικής λήψης αποφάσεων, εξίσου σημαντικά προβλήματα προκύπτουν κατά την ανάπτυξη των κλινικών υπηρεσιών και κατά τη διαμόρφωση της δημόσιας πολιτικής όσον αφορά την πρόσβαση και τη χρηματοδότηση. Το παρόν κεφάλαιο παρέχει μια επισκόπηση των ζητημάτων σε κάθε τομέα- αν και δεν μπορούν να δοθούν σαφείς απαντήσεις στα περισσότερα προβλήματα. Αρχικά πρέπει να αξιολογηθεί το πώς η ηθική ανάλυση της διαγνωστικής αξιολόγησης του εμβρύου μπορεί να διαφέρει από μια ανάλυση που αφορά ένα παιδί ή έναν ενήλικα. Το κύριο υποκειμενικό ηθικό κίνητρο, που βασίζεται στην αρχή της ευεργεσίας (δηλαδή να κάνουμε το καλύτερο για τον ασθενή) , είναι το ίδιο: να εντοπίσουμε την ασθένεια ώστε να βελτιωθεί η έκβαση.

Ωστόσο, στην περίπτωση της εμβρυικής διάγνωσης μπορούν να υπάρξουν τουλάχιστον δύο πρόσθετοι παράγοντες: 1) παροχή πληροφοριών στη μητέρα (και την οικογένεια) σχετικά με την εγκυμοσύνη, προκειμένου να προωθηθεί η αυτόνομη λήψη αποφάσεων της (και της οικογενείας τους) σχετικά με την έκβαση της εγκυμοσύνης – 2) εντοπισμός κήσεων με σοβαρές βλάβες, τις οποίες η οικογένεια μπορεί να επιλέξει να διακόψει, με στόχο την μείωση του οικονομικού και κοινωνικού βάρους της φροντίδας ατόμων με σοβαρές αναπηρίες. Αυτές οι αντιλήψεις είναι αμφισβητούμενες, εν μέρει επειδή καθιστούν τα συμφέροντα του εμβρύου δευτερεύοντα σε σχέση με εκείνα της οικογένειας και της κοινωνίας, αντίστοιχα. Τρία χαρακτηριστικά της κατάστασης του εμβρύου επιτρέπουν την ανάπτυξη αυτών των πρόσθετων αντιλήψεων: το ειδικό (και αδιευκρίνιστο) ηθικό καθεστώς του εμβρύου, η χρήση της επιλεκτικής άμβλωσης ως ‘θεραπεία’ και η φυσική σχέση μεταξύ του εμβρύου και της μητέρας. Καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι τα διλήμματα που ανακύπτουν στην προγεννητική διάγνωση και θεραπεία απαιτούν ανεξάρτητη ανάλυση. Τα ζητήματα εξετάζονται σε δύο μεγάλες κατηγορίες: 1) εκείνα που είναι κοινά σε όλους τους τύπους διαγνωστικών διαδικασιών, και 2) εκείνα που φαίνεται να είναι μοναδικά στην πρακτική της προγεννητικής διάγνωσης.[20]

2.3 Επιλογή φύλου

Το ζήτημα του κατά πόσον οι γονείς θα έπρεπε να έχουν την δυνατότητα να προβούν σε γενετικές εξετάσεις προς επιλογή του φύλου του εμβρύου είναι αμφιλεγόμενο και μπορεί να καθορίζεται από ηθικές, πολιτιστικές και θρησκευτικές παραμέτρους. Η επιλογή φύλου είναι δυνατό να επιτευχθεί με τρεις μεθόδους: 1) προγεννητική διάγνωση του φύλου του εμβρύου, ακολουθούμενη από διακοπή της εγκυμοσύνης εάν πρόκειται για το ανεπιθύμητο φύλο, 2) προεμφυτευτική διάγνωση φύλου ακολουθούμενη από επιλογή εμβρύου του επιθυμητού φύλου και 3) τεχνικές προγονιμοποίησης, όπως ο διαχωρισμός του σπέρματος. Ωστόσο, η τελευταία επιλογή είναι σχετικά πρόσφατη εξέλιξη και η αξιοπιστία και η ασφάλειά της δεν έχουν ακόμη αποδειχθεί [21].

Η κύρια ιατρική ένδειξη για την επιλογή φύλου είναι ο εντοπισμός εμβρύου ή εμβρύων που μπορεί να πάσχουν από φυλοσύνδετη διαταραχή. Ενώ ο τερματισμός μιας κύησης συνεχίζει να εγείρει ηθικά ζητήματα, η χρήση της PGD για την πρόληψη της μετάδοσης μιας σοβαρής φυλοσύνδετης ασθένειας θεωρείται ευρέως δεοντολογικά θεμιτή [21,22,23]. Ο προσδιορισμός του φύλου μπορεί να είναι η μόνη αξιόπιστη μέθοδος εντοπισμού διαταραχών που συνδέονται με το φύλο [21].

Περισσότερα ζητήματα ηθικής εγείρουν οι περιπτώσεις στις οποίες οι υποψήφιοι γονείς επιδιώκουν επιλογή φύλου για προσωπικούς ή πολιτισμικούς λόγους, όπως για παράδειγμα η προτίμηση παιδιού συγκεκριμένου φύλου ή η επιδίωξη οικογένειας με ισορροπία στα φύλα. Εγείρεται συνεπώς προβληματισμός για μεροληψία και φυλετικές διακρίσεις, δημιουργούνται ζητήματα κατανομής των πόρων της υγείας, κίνδυνος ψυχολογικής βλάβης στα παιδιά καθώς και αντίκτυπος στην αναλογία των δύο φύλων [22]. Η επιλογή φύλου για σκοπούς εξισορρόπησης της οικογένειας συχνά διακρίνεται από μια εγγενή προτίμηση φύλου. Το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό προκαλεί προβληματισμό όσο αναφορά κοινωνίες και πολιτισμούς που έχουν ιστορικά δείξει προτίμηση στα αρσενικά έναντι των θηλυκών παιδιών, όπως η Κίνα και η Ινδία, όπου οι τεχνικές διαλογής, οι αμβλώσεις και οι παιδοκτονίες έχουν συμβάλει σε ανισότητα του πληθυσμού των δύο φύλων. Ενώ δεν υπάρχουν τέτοιες ενδείξεις προτίμησης φύλου στη Βόρεια Αμερική [24,25] εξακολουθεί να υπάρχει η ανησυχία ότι επιτρέποντας την επιλογή φύλου του πρώτου παιδιού θα έχει ως συνέπεια φυλετικές διακρίσεις. [21].

Επιχειρηματολογώντας υπέρ της επιλογής φύλου για λόγους οικογενειακού προγραμματισμού, ορισμένοι υποστηρίζουν ότι αυτή είναι θεμιτή εφόσον ένα ή περισσότερα παιδιά έχουν ήδη γεννηθεί, δεδομένου ότι αυτό δεν συνεπάγεται μια εγγενή προτίμηση του ενός φύλου έναντι του άλλου [26]. Τα ηθικά όρια είναι δύσκολο να προσδιοριστούν σχετικά με το συγκεκριμένο ζήτημα καθώς ηθικές αρχές και δόγματα μπορούν να επικαλεστούν και οι δύο πλευρές του επιχειρήματος. Για παράδειγμα, υποστηρίζεται ότι τα σύγχρονα ανθρώπινα δικαιώματα προστατεύουν τις γυναίκες από το να διατηρούν μία εγκυμοσύνη παρά τη θέλησή τους. Από την άλλη πλευρά, τα ανθρώπινα δικαιώματα ορίζουν ως αρχή την μη διάκριση λόγω φύλου, πράγμα που καταστρατηγείται με την προγεννητική επιλογή του φύλου [27].

Η επιλογή φύλου για μη ιατρικούς λόγους δεν ρυθμίζεται επίσημα στις Ηνωμένες Πολιτείες, αλλά απαγορεύεται σε άλλες χώρες. Για παράδειγμα, τον Μάρτιο του 2004, η ομοσπονδιακή κυβέρνηση του Καναδά θέσπισε το νομοσχέδιο C-6, το οποίο προβλέπει τα εξής: Κανένα πρόσωπο δεν μπορεί εν γνώσει του και με σκοπό τη δημιουργία ανθρώπινου όντος, να εκτελεί οποιαδήποτε διαδικασία ή να παρέχει, να συνταγογραφεί ή και να χορηγεί οποιοδήποτε παράγοντα που θα εξασφάλιζε ή θα αύξανε την πιθανότητα ενός εμβρύου να είναι συγκεκριμένου φύλου, ή να προσδιορίζει το φύλο ενός εμβρύου *in vitro*, εκτός από την περίπτωση πρόληψης, διάγνωσης ή θεραπείας κάποιου φυλοσύνδετου νοσήματος. Η παράβαση αυτής της διάταξης επισύρει σοβαρές κυρώσεις, συμπεριλαμβανομένης της δυνατότητας φυλάκισης. Δυστυχώς, η διάταξη δεν είναι απολύτως σαφής και αφήνει νομικά κενά. Ενώ απαγορεύει ρητά την επιλογή φύλου για μη ιατρικούς σκοπούς κατά το εξωσωματικό στάδιο του εμβρύου, αφήνει παραθυράκια για μη ιατρική επιλογή φύλου κατά τη διάρκεια της προγεννητικής διάγνωσης. Αρχικά η διάταξη αναφέρεται μόνο στα έμβρυα, τα οποία ορίζονται σύμφωνα με το καταστατικό ως οργανισμοί κατά τη διάρκεια των πρώτων οκτώ εβδομάδων της εγκυμοσύνης. Φαίνεται ότι ο έλεγχος του εμβρύου μετά τις οκτώ εβδομάδες για τους σκοπούς της επιλογής φύλου δεν απαγορεύεται ρητά. Επίσης, δεν αναφέρεται τι συμβαίνει όταν το φύλο προσδιορίζεται τυχαία (για παράδειγμα, κατά τη διάρκεια υπερηχογραφήματος για άλλο σκοπό). Επιτρέπεται ή είναι υποχρεωμένος ο γιατρός να αποκαλύψει τις πληροφορίες αυτές στον ασθενή; Στις ΗΠΑ, η Επιτροπή Δεοντολογίας της ASRM εξέδωσε ανακοίνωση που αποθαρρύνει τη χρήση της PGD για μη ιατρικούς λόγους, δεδομένου του κόστους που αυτή επιβάλλει [22]. Ο κώδικας δεοντολογίας της AMA

αποδοκιμάζει επίσης "την επιλογή με βάση χαρακτηριστικά που δεν σχετίζονται με την ασθένεια" [28]. Αρκετοί παγκόσμιοι οργανισμοί αποθαρρύνουν επίσης την επιλογή φύλου για μη ιατρικούς λόγους [29,30,31]. Παρ' όλα αυτά, αυτές οι κατευθυντήριες γραμμές δεν αποτελούν νόμους και παρατηρείται το φαινόμενο ορισμένες κλινικές να διαφημίζουν και να προσφέρουν υπηρεσίες εξωσωματικής γονιμοποίησης με σκοπό την επιλογή φύλου.

Η εμφάνιση τεχνικών επιλογής πριν από τη σύλληψη, οι οποίες δεν συνεπάγονται την απόρριψη εμβρύου ή εμβρύων, προσέθεσε μια νέα διάσταση στη συζήτηση για την ηθική. Η ηθική επιτροπή της ASRM και άλλοι έχουν σημειώσει ότι εάν οι τεχνικές προ-γονιμοποίησης είχαν αποδειχθεί ότι είναι ασφαλείς και αξιόπιστες, μπορεί να είναι δεοντολογική η χρήση τους για σκοπούς εξισορρόπησης της οικογένειας [32,33]. Το φύλο ενός εμβρύου μπορεί να προσδιοριστεί τυχαία σε μια άλλη διαδικασία, όπως ο εμβρυϊκός καρυότυπος και ο γονέας μπορεί να επιθυμεί ή να μην επιθυμεί να ενημερωθεί για το φύλο. Όπως θα συζητηθεί παρακάτω, οι γυναίκες έχουν το δικαίωμα να αρνηθούν την ενημέρωση, όπως ακριβώς έχουν το δικαίωμα και να την λαμβάνουν. Ως εκ τούτου, τόσο για νομικούς όσο και για ηθικούς λόγους, είναι καλύτερο να ερωτώνται οι ασθενείς εκ των προτέρων εάν επιθυμούν να γνωστοποιηθεί το φύλο και να τους επιτρέπεται να επιλέξουν να μην μάθουν το φύλο του εμβρύου ή των εμβρύων [34,35]. Η επιτροπή Δεοντολογίας της ACOG συνιστά να μην αποκρύπτονται οι πληροφορίες αυτές από μία έγκυο γυναίκα όταν τις ζητάει, δεδομένου ότι έχει δικαίωμα ενημέρωσης και πρόσβασης στις προσωπικές της ιατρικές πληροφορίες [21]. Εάν ένας γιατρός αντιτίθεται στο ενδεχόμενο έμμεσης συμβολής του στην επιλογή φύλου, οφείλει να διευκρινίσει τους σκοπούς του προς την ασθενή εκ των προτέρων, και να ενημερώνει ρητά τους ασθενείς για τυχόν διαδικασίες που δεν είναι διατεθειμένος να εκτελέσει [21].

2.4 Θεραπεία ή άμβλωση και ποιες ασθένειες πρέπει να ελέγχονται

Ένα σημαντικό ζήτημα που θα πρέπει να διευθετηθεί για τις κοινωνίες και τα συστήματα υγείας είναι το ποιες γενετικές ασθένειες μπορούν να ελεγχθούν κατά την προγεννητική διάγνωση [36], και το ποιος έλεγχος θα πρέπει να είναι διαθέσιμος στο πλαίσιο του δημόσιου συστήματος υγειονομικής περίθαλψης. Μια βρετανική μελέτη δείχνει ότι η ασθένεια και η βαρύτητα αποτελούν σημαντικότερα κριτήρια αποδοχής για τους περισσότερους ασθενείς από ό,τι ο χρόνος κατά τον οποίο πραγματοποιείται η προγεννητική διάγνωση και η επιλεκτική άμβλωση [37]. Το ιδανικό αποτέλεσμα είναι η προσφορά υπηρεσιών σε όσο το δυνατόν περισσότερους ανθρώπους. Στις αναπτυσσόμενες χώρες οι υπηρεσίες μπορεί να επικεντρώνονται μόνο στις πιο διαδεδομένες ασθένειες, για παράδειγμα σε μεγάλο μέρος της Αφρικής, η δρεπανοκυτταρική νόσος είναι επιτακτική, με το 25% του πληθυσμού της Νιγηρίας να φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τη νόσο αυτή. Στις χώρες της Μέσης Ανατολής, οι συγγενικοί γάμοι εξακολουθούν να είναι πολύ συνηθισμένοι και αυτό μπορεί να αποτελεί μείζον πρόβλημα.

Υπάρχουν δεοντολογικά προβλήματα που αφορούν όχι μόνο την συχνότητα αλλά και τις διαθέσιμες θεραπευτικές επιλογές ή τεχνικές άμβλωσης. Οι επιλογές καθορίζονται από τη νομοθεσία, ιδίως σε χώρες στις οποίες η διακοπή της εγκυμοσύνης για λόγους εμβρυϊκής αναπηρίας περιορίζεται γενικά ή απαγορεύεται συνολικά. Οι επιλογές εξαρτώνται επίσης από τις δυνατότητές μας να αντιμετωπίσουμε την ασθένεια, για παράδειγμα, μπορούμε να τις αντιμετωπίσουμε με γυαλιά οράσεως ή ακουστικό βαρηκοΐας ή πρόκειται για ασθένεια χωρίς θεραπεία. Καθώς η κοινωνία αλλάζει, μπορεί να δημιουργηθούν ανάγκες για περισσότερες εξετάσεις ή να αμφισβητηθεί αν αυτές είναι πραγματικά προς το συμφέρον των ατόμων, των οικογενειών και της κοινωνίας. Μπορεί να μην είναι προς το συμφέρον μας να γνωρίζουμε όλα τα γενετικά χαρακτηριστικά που διαθέτουμε εμείς ή ένα έμβρυο, όταν αυτά δεν σχετίζονται με την υγεία [38].

Όσον αφορά τους ανθρώπους που τάσσονται κατά της άμβλωσης για ηθικούς ή θρησκευτικούς λόγους, εξακολουθεί να υπάρχει πρόσφορο έδαφος υπέρ της χρήσης της προγεννητικής διάγνωσης. Η διαδικασία μπορεί να αποβεί σημαντικά επωφελής τόσο για τη μητέρα όσο και για το έμβρυο. Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων τα αποτελέσματα θα δείξουν ότι το έμβρυο είναι φυσιολογικό, και έτσι το κύριο όφελος

της εξέτασης θα είναι η ανακούφιση από την ανησυχία σχετικά με το έμβρυο. Αυτή η ανησυχία μπορεί να αποτελέσει σημαντικό ψυχολογικό βάρος για ορισμένες μητέρες και οικογένειες. Η απόφαση σχετικά με την άμβλωση δεν θα πρέπει να εξετάζεται πριν από τα αποτελέσματα της εξέτασης. Στην περίπτωση διαφορετικού τύπου εξετάσεων, για παράδειγμα ορολογικές εξετάσεις, ακόμη και αν βρεθεί μη φυσιολογικό επίπεδο AFP στον ορό της μητέρας, αυτό μπορεί να προειδοποιήσει τον ιατρό για επιπλοκές της εγκυμοσύνης, οι οποίες μπορεί να αντιμετωπιστούν. Η ανίχνευση ανωμαλιών με εξετάσεις μπορεί να αλλάξει σημαντικά τη φροντίδα των προσβεβλημένων εμβρύων και να τους επιτρέψει να γεννηθούν σε νοσοκομεία, όπου η κατάλληλη και άμεσα διαθέσιμη νεογνική φροντίδα μπορεί να επηρεάσει θετικά τη μακροπρόθεσμη επιβίωση και υγεία.

Σε ορισμένες περιπτώσεις είναι καλύτερο να γνωρίζουμε ότι το έμβρυο έχει μια σοβαρή γενετική ανωμαλία, έτσι ώστε αν αυτό απαιτεί εντατική φροντίδα και θέτει τη μητέρα σε κίνδυνο, τότε οι γονείς που απορρίπτουν την άμβλωση μπορεί να θεωρούν ότι είναι καλύτερο να αφήσουν το έμβρυο να πεθάνει και να αρκεστούν στο να αφήσουν τη φύση να πάρει το δρόμο της. Εάν ένα έμβρυο έχει μια σοβαρή ανωμαλία, μπορεί να είναι καλύτερο να το γνωρίζουν πριν γεννηθεί το παιδί. Οι γονείς μπορούν να επιλέξουν να μεγαλώσουν το παιδί έχοντας εκπαιδευτεί και προετοιμαστεί συναισθηματικά, σωματικά και οικονομικά για τη φροντίδα του παιδιού. Ο προγεννητικός έλεγχος ενέχει πολύ μικρό κίνδυνο και, λόγω των πλεονεκτημάτων, θα πρέπει να χρησιμοποιείται ευρέως όπου είναι διαθέσιμος. Ακόμα και όταν η άμβλωση δεν αποτελεί μία επιλογή, ο προγεννητικός έλεγχος παρουσιάζει πολλά οφέλη τα οποία τον καθιστούν χρήσιμο.

Τα αποτελέσματα του γενετικού ελέγχου μπορεί να διχάσουν τους γονείς, εάν είναι γνωστό ότι το έμβρυο έχει γενετικό ελάττωμα που θα προκαλέσει ασθένεια μετά τη γέννηση. Θα πρέπει να εξετάσουν αν η έκτρωση είναι μια ικανοποιητική «θεραπεία». Οι απόψεις σχετικά με το αν ο θάνατος πριν από τη γέννηση είναι προτιμότερος από την αναπηρία μετά τη γέννηση ποικίλλουν σε μεγάλο βαθμό και εξαρτώνται από το καθεστώς που δίνεται στο ανθρώπινο έμβρυο. Υπάρχουν πολλά ερωτήματα. Μπορεί να τεθεί μία διαχωριστική γραμμή στα ασαφή όρια μεταξύ της άμβλωσης λόγω σοβαρής γενετικής ασθένειας και της άμβλωσης για την επιλογή φυσικών χαρακτηριστικών; Θα πρέπει να επιβληθεί ένα αυστηρό όριο; Σε ποιες ασθένειες θεωρούμε ότι η καθόλου ζωή είναι επιθυμητή σε σχέση με μια ζωή με πολύ πόνο;

Ένα άλλο σημαντικό ερώτημα είναι αν είναι ηθικό να χρησιμοποιείται η άμβλωση για θεραπεύσιμες καταστάσεις. Ένα παράδειγμα είναι η φαινυλκετονουρία (PKU), η οποία, όταν ανιχνεύεται σε νεογέννητο, μπορεί να αντιμετωπιστεί με κατάλληλη διαίτα έχοντας ελάχιστες αρνητικές επιπτώσεις, αν και υπάρχουν ενδείξεις ότι υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα οι γυναίκες με PKU να γεννήσουν παιδιά με νοητική καθυστέρηση [39]. Τα άτομα αυτά εξακολουθούν να χρειάζονται ιδιαίτερη φροντίδα.

Μια άλλη παράμετρος, είναι ότι η εξέλιξη και η σοβαρότητα των διαφόρων ασθενειών ποικίλλουν, οπότε μόνο ορισμένες μπορούν να αντιμετωπιστούν. Υπάρχουν επίσης διαφορές στον φαινότυπο, ένα άτομο μπορεί να εκφράζει τη νόσο σε διαφορετικό βαθμό ή σε διαφορετική ηλικία από ένα άλλο. Μερικές φορές αυτό οφείλεται σε πολλαπλή γονιδιακή δραστηριότητα ή στην παρουσία κάποιων περιβαλλοντικών παραγόντων, όπως συμβαίνει με τον όγκο Wilms, ή το ρετινοβλάστωμα, ή την ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της γλυκόζης-6-φωσφορικού οξέος. Στο άλλο άκρο μπορεί να είναι η μυωπία, η οποία μπορεί να διορθωθεί με γυαλιά οράσεως, επειδή η κατάσταση αυτή δημιουργεί πολύ λίγα προβλήματα στις περισσότερες κοινωνίες. Παρομοίως, μπορεί να είμαστε σε θέση να ελέγξουμε για την παρουσία ενός φυσιολογικού γονιδίου αυξητικής ορμόνης, αλλά επειδή υπάρχει επαρκής θεραπεία, είναι όπως και στην περίπτωση της PKU ο προγεννητικός έλεγχος δεν είναι απαραίτητος. Επιπλέον ο πολυμορφισμός περιπλέκει περαιτέρω την πρόβλεψη του κινδύνου.

Υπάρχει αυξημένη ανησυχία για τις εξετάσεις γενετικού ελέγχου για άτομα με ψυχικές ασθένειες. Μια ενδιαφέρουσα, και θλιβερή, ιστορία αυτού του είδους ελέγχου ήταν η περίπτωση των ανδρών που έχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα Y, το λεγόμενο σύνδρομο XYY (Klinefelter syndrome). Φυλακίζονταν για μεγαλύτερα χρονικά διαστήματα εάν το είχαν αυτό [40], επειδή πίστευαν λανθασμένα ότι ήταν βίαιοι. Αυτός ο έλεγχος οδήγησε σε στιγματισμό των ανθρώπων και κοινωνικές διακρίσεις. Πολλοί εξακολουθούν να υποστηρίζουν την εφαρμογή της γενετικής μελέτης για να δουν την επίδραση των γονιδίων στη συμπεριφορά, αυτό μπορεί να έχει χρήσιμες εφαρμογές αλλά θα πρέπει να μην οδηγεί σε διακρίσεις και στιγματισμό. Για παράδειγμα υπάρχουν συσχετίσεις μεταξύ ενός αλληλόμορφου του γονιδίου του υποδοχέα της ντοπαμίνης D2 και του αλκοολισμού υποδηλώνοντας ότι μπορεί να καταστεί τεχνικά εφικτή η διεξαγωγή γενετικού ελέγχου για την τάση εθιστικής συμπεριφοράς. Υπήρξαν έρευνες δύο δεκαετιών που έδειξαν ότι ένα μέρος

της ευπάθειας να γίνει κανείς αλκοολικός μετά από έκθεση στο αλκοόλ είναι κληρονομικό [41]. Ο αλκοολισμός είναι μια κοινή σοβαρή ασθένεια και μπορεί να μην οφείλεται πάντα σε γενετικούς παράγοντες. Ωστόσο, πολλοί άνθρωποι μπορεί να διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο για αλκοολισμό, οπότε πρέπει να σκεφτούμε αν πρέπει να κάνουμε έλεγχο για τέτοια αλληλόμορφα εφόσον υπάρξει κάποια διαθέσιμη θεραπεία ή για την ανίχνευση ατόμων που πρέπει να ενταχθούν σε προγράμματα πρόληψης του αλκοολισμού. Γενετικές ασθένειες όπως η στεφανιαία νόσος και ο διαβήτης είναι επίσης πολύπλοκες και επηρεάζονται από τη διατροφή και το περιβάλλον. Τα είδη των κριτηρίων που είναι σημαντικό να εξετάζουν οι μελλοντικοί γονείς κατά τη λήψη μιας απόφασης περιλαμβάνουν τη σοβαρότητα της διαταραχής και την επίδρασή της στη μελλοντική ζωή όπως το προσδόκιμο ζωής, τις σωματικές, συναισθηματικές και οικονομικές επιπτώσεις στην οικογένεια, τη διαθεσιμότητα ιατρικής περίθαλψης και ειδικών υποδομών για τη φροντίδα του μελλοντικού παιδιού, την αξιοπιστία της διάγνωσης και της πρόγνωσης, τις επιπτώσεις στην κοινωνία και την αξία που αποδίδεται στο ανθρώπινο έμβρυο. Οι αποφάσεις αυτές θα γίνουν πιο σύνθετες, καθώς θα είναι ανιχνεύσιμες περισσότερες και διαφορετικές γενετικές ασθένειες διαφορετικής σοβαρότητας. Για τον ειδικό γεννητικής συμβουλευτικής, θα πρέπει αυτές οι αποφάσεις για την πραγματοποίηση ή μη προγεννητικών εξετάσεων, να καθορίζονται από σταθερούς κανόνες και κριτήρια ή να εξετάζονται κατά περίπτωση, δεδομένου του διαφορετικού περιβάλλοντος του κάθε ατόμου. Εάν επιτρέψουμε την κατά περίπτωση εξέταση, τότε είναι ανοιχτό το ενδεχόμενο να εξαρτάται από την υποκειμενική κρίση του παρόχου υπηρεσιών υγείας. Από ηθική άποψη πρέπει να αναρωτηθούμε αν μπορούμε να εμποδίσουμε τις ελεύθερες επιλογές των ανθρώπων, και ακόμη και αν μπορούμε είναι ασαφής η διαχωριστική γραμμή μεταξύ διαφορετικών και ετερογενών ασθενειών.

2.5 Η αναπαραγωγική επιλογή έναντι της γενετικής ελευθερίας και οι φόβοι της ευγονικής

Ακόμη και αν η επιλογή για την αναζήτηση προγεννητικής διάγνωσης άπτεται της ατομικής βούλησης, η κοινωνία ασκεί επιρροή στην ατομική βούληση. Ένα σύστημα υγείας θα μπορούσε να περιορίσει ή να μην παρέχει υγειονομική περίθαλψη για ορισμένες ασθένειες που προλαμβάνονται, καθώς αυτό δεν συνάδει με τη δημόσια δικαιοσύνη και μπορεί να θεωρηθεί ως σπατάλη πόρων. Αντίστοιχα η πολιτεία

μπορεί να προωθήσει και να ενθαρρύνει την ενέργεια προληπτικών και προγεννητικών εξετάσεων. Υπάρχει ένα θεμελιώδες ζήτημα σχετικά με το πόσο μπορεί να αναπτυχθούν οι εναλλακτικές θεραπείες για σπάνια γεννητικά νοσήματα, οι οποίες συνήθως είναι ακριβές. Αναλόγως κοστοβόρες είναι και οι θεραπείες που απαιτούνται σε περιπτώσεις ατυχημάτων και τραυματισμών. Από ηθική άποψη, ένα άτομο που έχει την ατυχία να έχει μια γενετική ασθένεια ή ένα ατύχημα, έχει ίσες αξιώσεις για θεραπεία με έναν τραυματία. Θα ήταν ανήθικο για την πολιτεία να αρνηθεί να συμβάλει στη φροντίδα των παιδιών που πάσχουν από γενετική ασθένεια επειδή οι γονείς τους αρνήθηκαν να χρησιμοποιήσουν γενετικό έλεγχο, διότι είναι άδικο να κατηγορούνται τα παιδιά για τις πράξεις των γονέων τους. Όπως έχει δείξει και η εμπειρία τα ευγονικά προγράμματα του 20ού αιώνα στις Ηνωμένες Πολιτείες ή στη ναζιστική Γερμανία, αν χαθεί η ελεύθερη επιλογή, θα υπάρξει μεγάλο κόστος στην ανθρώπινη αξιοπρέπεια.

Το σχέδιο δράσης των Ηνωμένων Εθνών δηλώνει ότι «όλα τα ζευγάρια και τα άτομα έχουν το βασικό δικαίωμα να αποφασίζουν ελεύθερα και υπεύθυνα για τον αριθμό των παιδιών τους». Υπάρχουν πολλές ερμηνείες σε αυτή την δήλωση και σε πολλές κοινωνίες εφαρμόζεται τμηματικώς ή υπό όρους. Ένα ερώτημα που πρέπει να τεθεί είναι «Ποιες πτυχές της αναπαραγωγικής ελευθερίας μπορούν να περιοριστούν χωρίς να παραβιαστεί η βασική αξία της αυτονομίας»;

Το δικαίωμα στην ανατροφή των παιδιών εξαρτάται από την ικανότητα των γονέων να φροντίζουν τα παιδιά και να μην τα κακοποιούν. Ο αριθμός των παιδιών περιορίζεται με πολύ αυστηρή πολιτική σε ορισμένες χώρες, όπως στην Κίνα, λόγω του υπερπληθυσμού. Διαφορετικές κοινωνίες έχουν χρησιμοποιήσει διαφορετικά κριτήρια για τον έλεγχο της πρόσβασης σε θεραπείες υπογονιμότητας. Η ιδέα του δικαιώματος να παντρεύεται οποιοσδήποτε δεν είναι δεδομένη σε ορισμένες χώρες και τα άτομα υπόκεινται σε οικογενειακούς περιορισμούς.

Η αναπαραγωγική ελευθερία βασίζεται στην ανάγκη της αυτοδιάθεσης και της ακεραιότητας. Δεν βασίζεται σε κάποιο «δικαίωμα αναπαραγωγής», αλλά στην ελευθερία να καθορίζουμε πότε, αν και υπό ποιες συνθήκες μπορούμε να κάνουμε παιδιά. Ένα από τα επιχειρήματα υπέρ της αναπαραγωγικής ελευθερίας των γυναικών είναι το γεγονός ότι κυρίως οι γυναίκες είναι αυτές που πρέπει να επωμιστούν τις σημαντικότερες συνέπειες της εγκυμοσύνης και της ανατροφής του παιδιού. Τα

συμφέροντα του παιδιού αποτελούν σημαντικό επιχείρημα, παρόλο που ως άτομο μπορεί να μην υφίσταται ακόμη.

Υπάρχει η άποψη πως ο βασικός ρόλος της ευγονικής είναι ο προγεννητικός έλεγχος του εμβρύου και η επιλεκτική άμβλωση. Ο διάλογος πλέον εστιάζει στα δικαιώματα του εμβρύου για υγεία και ευημερία. Τα κριτήρια επιλογής εστιάζουν πλέον περισσότερο στην υγεία. Αυτό βασίζεται στην αντίληψη ότι δεν πρέπει να επιφορτίζεται η κοινωνία και οι επόμενες γενιές με γενετικές ασθένειες που έχουν σοβαρή νοσηρότητα χωρίς θεραπεία. Ο Joseph Fletcher [42] περιέγραψε διάφορους τύπους κακοποίησης παιδιών, συμπεριλαμβανομένων των ατόμων που κακοποιούν τα παιδιά προ της σύλληψης ή προγεννητικά, «μεταδίδοντας εν γνώσει τους ή διακινδυνεύοντας να μεταδώσουν γενετική ασθένεια». Ο ίδιος υποστήριξε ότι η προγραμματισμένη και ελεγχόμενη αναπαραγωγή είναι πιο ανθρώπινη από το να παίζεις «γενετική ρουλέτα». Οι άνθρωποι διακρίνονται από τα ζώα επειδή έχουν την ικανότητα να επιλέγουν χαρακτηριστικά. Υπήρξαν δικαστικές υποθέσεις, ζημιογόνου ζωής, στις οποίες το έμβρυο έχει «δικαίωμα στην υγεία» [43]. Ωστόσο, επειδή το έμβρυο είναι συνδεδεμένο με τη μητέρα, οι επιλογές για τη θεραπεία θα πρέπει να γίνονται μόνο με τη συγκατάθεσή της και μετά από ενημέρωσή της [44], όπως συνέστησε η Επιτροπή του Προέδρου των ΗΠΑ [45], η οποία τόνισε ότι η αυτονομία των ατόμων σημαίνει ότι μόνο υπό τις ειδικές περιστάσεις, όταν οι άνθρωποι δεν είναι σε θέση να προστατεύσουν τον εαυτό τους, ο προγεννητικός έλεγχος θα μπορούσε να είναι υποχρεωτικός. Τα άλλα επιχειρήματα, όπως η κοινωνική χρησιμότητα, η ομοιόμορφη κατανομή των πόρων και η βελτίωση της «γενετικής υγείας» της κοινωνίας, δεν επαρκούν για να επιβάλουν ως υποχρεωτικό τον γενετικό έλεγχο. Η θέση αυτή έχει υιοθετηθεί και από το Ευρωπαϊκό δίκαιο.

Μπορούμε να ορίσουμε τη γενετική ελευθερία ως την ελευθερία να επέλθει η σύλληψη ενός παιδιού ανεξαρτήτως χαρακτηριστικών, είτε αυτά είναι επιθυμητά είτε μη[46]. Μια θεμελιώδης αρχή της βιοηθικής είναι η αυτονομία, η ελευθερία των ατόμων να λαμβάνουν αποφάσεις σχετικά με τη ζωή τους. Δεν πρόκειται για άνευ όρων ελευθερία, διότι μέρος της έννοιας της αυτονομίας πρέπει να είναι η αναγνώριση της αυτονομίας και των αξιών των άλλων ανθρώπων. Η ελευθερία περιορίζεται από την αναγνώριση της αυτονομίας των άλλων να επιδιώκουν σε ίσο βαθμό ελευθερία. Υπάρχουν όρια στον τρόπο με τον οποίο πρέπει να επηρεάζουμε τους άλλους ανθρώπους. Η ιδέα του περιορισμού της γενετικής ελευθερίας

περιλαμβάνει τον τρόπο με τον οποίο αντιμετωπίζουμε άλλους ανθρώπους, αλλά και ανθρώπους που μπορεί να μην έχουν γεννηθεί ακόμα. Υπάρχουν μερικά παραδείγματα για το πώς δεχόμαστε ήδη όρια στη συμπεριφορά των ατόμων λόγω της επίδρασης στις μελλοντικές γενιές. Στις έγκυες γυναίκες μπορεί να απαγορεύεται η είσοδος σε ορισμένες περιοχές αυξημένου κινδύνου όπως είναι τα εργοστάσια. Τα τρόφιμα και τα φάρμακα ελέγχονται προσεκτικά ώστε να αποφεύγονται τυχόν παράγοντες που μπορεί να προκαλέσουν γενετικές ανωμαλίες.

Η υποχρεωτική ιατρική περίθαλψη εγκύων γυναικών δεν είναι γενικά ηθική και δεν είναι νόμιμη. Η προγεννητική διάγνωση δεν μπορεί να επιβληθεί από το νόμο ή από οποιοδήποτε άλλο πρόσωπο και βασίζεται στη συγκατάθεση της μητέρας μετά από ενημέρωση [47]. Αυτό το χαρακτηριστικό είναι σημαντικό να διατηρηθεί και να μην γίνει υποχρεωτικός ο προσυμπτωματικός γεννητικός έλεγχος σε όλους [48]. Η κοινωνία μπορεί να κερδίσει περισσότερα επιτρέποντας σε κάθε έγκυο γυναίκα να ζήσει όπως η ίδια θεωρεί αποδεκτό παρά με την επιβολή συγκεκριμένων διαγνωστικών εξετάσεων ή θεραπειών [49]. Ο εθελοντικός και προαιρετικός χαρακτήρας του προγεννητικού ελέγχου σέβεται την ατομικότητα της γυναίκας και το δικαίωμα της αυτονομίας της. Είναι σαφές όμως ότι κάτι τέτοιο δεν μπορεί να εφαρμοστεί σε περιπτώσεις προγεννητικού ελέγχου για την επιλογή των χαρακτηριστικών του μωρού. Υπάρχουν οι κάτωθι δύο χαρακτηριστικές περιπτώσεις: Πρώτη, όταν υπάρχει κάποια θεραπεία για την πάθηση που πρέπει να ξεκινήσει πριν από τη γέννηση. Στην συνθήκη αυτή, υπάρχουν κάποιοι λόγοι για την υποχρεωτική επιβολή ορισμένων τύπων θεραπείας, όπως οι μεταγγίσσεις αίματος. Στην Αμερική υπάρχει μεγάλη συζήτηση για αυτό το θέμα, έχουν υπάρξει γυναίκες που έχουν μπει στη φυλακή για να τις εμποδίσουν να παίρνουν φάρμακα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Η δεύτερη περίπτωση συμβαίνει όταν δεν υπάρχει θεραπεία και η προτιμώμενη πορεία συνήθως από τις ασφαλιστικές εταιρείες είναι η επιλεκτική άμβλωση. Τα δικαστήρια παραμένουν απρόθυμα να εγκρίνουν την άμβλωση και αυτό δεν θα συμβεί σε κοινωνίες που αναγνωρίζουν την αυτονομία των μητέρων ή το δικαίωμα στη ζωή του εμβρύου. Εάν δεν υπάρχει θεραπεία, τότε η κοινωνία δεν μπορεί να επιβάλει ηθικά την άμβλωση, παρόλο που μπορεί να ελέγξει και να περιορίσει την παροχή ιατρικών πόρων στα πλαίσια ενός εθνικού συστήματος υγείας και ασφάλισης

2.6 Ηθικά διλήμματα για αναπηρία

Επίσης ένα ακόμη δύσκολο ηθικό ζήτημα ανακύπτει όταν μια γυναίκα ή ένα ζευγάρι, που οι ίδιοι διαθέτουν αναπηρία, επιθυμούν να αποκτήσουν παιδί με το ίδιο χαρακτηριστικό. Για παράδειγμα ορισμένα κωφά ζευγάρια έχουν εκφράσει την επιθυμία να χρησιμοποιήσουν προγεννητικό έλεγχο ή PGD για να επιλέξουν ένα παιδί με κώφωση. Γι' αυτούς, η κώφωση δεν θεωρείται αναπηρία, αλλά μάλλον ένα καθοριστικό χαρακτηριστικό της πολιτιστικής τους ταυτότητας. Παρόμοιες περιπτώσεις θα μπορούσαν να προκύψουν, συμπεριλαμβανομένων των νάνων που επιθυμούν να επιλέξουν ένα παιδί νάνο, ή άτομα με διανοητική αναπηρία που επιθυμούν να επιλέξουν ένα παιδί με την ίδια αναπηρία [50]. Υποστηρίζεται, ότι η σκόπιμη επιλογή της κώφωσης δεν είναι προς το συμφέρον του παιδιού, επειδή περιορίζει τις μελλοντικές επιλογές του παιδιού και με τον τρόπο αυτό απειλεί την αυτονομία του [51]. Εκ μέρους των γονέων, έχει υποστηριχθεί ότι οι κωφοί μπορούν να θεωρηθούν μειονότητα που απλώς υφίσταται μειονεκτική θέση ως αποτέλεσμα των κοινωνικών διακρίσεων, όχι της ίδιας της κώφωσης. «Υπό αυτή την έννοια, η κώφωση είναι αυστηρά ανάλογη με τη τύφλωση» [52]. Δεύτερον, δεν είναι σαφές κατά πόσον ένα παιδί που επιλέγεται για κώφωση υφίσταται πράγματι βλάβη. Δεν είναι σε χειρότερη κατάσταση από ό,τι θα ήταν αν οι γονείς είχαν αρνηθεί τη θεραπεία για μια θεραπεύσιμη πάθηση. Τρίτον, υπάρχει ένα επιχείρημα που βασίζεται στην ελευθερία επιλογής. Παρόλο που ορισμένα μέλη της κοινωνίας μπορεί να βλέπουν την κώφωση, τον νανισμό ή την πνευματική αναπηρία με αρνητικούς όρους, αυτές οι αξιακές κρίσεις δεν θα πρέπει να επιβάλλονται στο ζευγάρι που λαμβάνει την αναπαραγωγική απόφαση. Αυτό το επιχείρημα ξυπνά μνήμες από το ναζιστικό ευγονικό πρόγραμμα, κατά τη διάρκεια του οποίου τα ζευγάρια που θεωρούνταν «ακατάλληλα» για τη δημιουργία του τέλει παιδιού αναγκάζονταν να υποβληθούν σε στείρωση [50]. Πράγματι, οι γονικές επιλογές θα επηρεάσουν τις περισσότερες από τις σημαντικές πτυχές της ζωής ενός παιδιού (πχ. την εκπαίδευση, τη θρησκεία, την κοινωνική αλληλεπίδραση) οι οποίες καθορίζουν τη ζωή του παιδιού. Είναι δύσκολο να διαχωρίσει κανείς τα όρια μεταξύ των αποφάσεων που αποτελούν τις προϋποθέσεις ελευθερίας και αυτονομίας του παιδιού, και εκείνων που επιβάλλουν περιορισμούς για το παιδί [52].

Λίγες δεοντολογικές κατευθυντήριες γραμμές έχουν θεσπιστεί σε αυτόν τον τομέα. Η Διεθνής Οδηγία της Επιτροπής Βιοηθικής της UNESCO απορρίπτει τη χρήση της

PGD για την σκόπιμη επιλογή ενός παιδιού με γενετική ασθένεια, και περιλαμβάνει την κώφωση και τον νανισμό σε αυτό. Η πρακτική αυτή θεωρείται «αντιδεοντολογική, διότι δεν λαμβάνει υπόψη της τις πολλές δια βίου και μη αναστρέψιμες βλάβες που θα επιβαρύνουν το παιδί» [31]

2.6.1 Η περίπτωση του προγεννητικού ελέγχου και του συνδρόμου Down

Στις αρχές του 21ου αιώνα, οι ιατρικές και κοινωνικές εξελίξεις βελτίωσαν σημαντικά την ζωή και την υγεία ατόμων με σύνδρομο Down. Παλαιότερα η λύση ήταν η ιδρυματοποίηση. Πλέον το προσδόκιμο ζωής είναι γύρω στα 60 έτη και είναι πιθανό να αυξηθεί, ενώ η πρόσβαση στη σχολική εκπαίδευση και σε δραστηριότητες βελτιώνεται. Οι έρευνες δείχνουν ότι η ποιότητα ζωής για τα άτομα με σύνδρομο Down, τα αδέρφια τους και τις οικογένειές τους, είναι καλή στην πλειοψηφία των περιπτώσεων.

Ωστόσο στο Ηνωμένο Βασίλειο εξακολουθεί να υπάρχει προκατάληψη απέναντι στην αναπηρία με αυξημένες αναφορές για εγκλήματα μίσους. Τα Ηνωμένα Έθνη (ΟΗΕ) εντοπίζουν ένα ευρύ φάσμα αλλαγών που απαιτούνται για τη βελτίωση της ζωής των ανθρώπων. Το ιατρικό επάγγελμα συγχέει το σύνδρομο Down με την αναπηρία, την ταλαιπωρία, την ιατρική ματαιότητα και την ασθένεια.

Η έκθεση Nuffield του 2017 σχετικά με τον μη επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο-ή NIPT-εξέτασε αυτά τα ζητήματα και εφιστά την προσοχή στην ανάγκη βελτίωσης της ενημέρωσης που παρέχεται κατά την εξέταση, αλλά και στην ευρύτερη κοινωνική συναίνεση, καθώς και στο ενδεχόμενο κοινωνικού στιγματισμού και της περιθωριοποίησης ατόμων με παθήσεις.

Αυτό το ζήτημα θα μπορούσε να προωθηθεί με μια δομημένη προσέγγιση της ηθικής της δημόσιας υγείας, την πλήρη αξιολόγηση των επιπτώσεων στην ισότητα και την υιοθέτηση ενός μοντέλου ανθρωπίνων δικαιωμάτων της αναπηρίας για τη δημιουργία ενός ευνοϊκότερου πλαισίου. Ενδιαφέρον παρουσιάζει η θέση του ΟΗΕ, ότι η αναπαραγωγική αυτονομία μπορεί να επιτευχθεί χωρίς επιλεκτική άμβλωση λόγω αναπηρίας.

Η παροχή προσυμπτωματικού ελέγχου για το σύνδρομο Down και οι πιθανές αμβλώσεις που αυτό μπορεί να οδηγήσει αμφισβητούν την έννοια της δικαιοσύνης, της κοινωνικής συνοχής και της υγείας. Το σύνδρομο Down μαζί με άλλες παθήσεις

δεν θεωρείται πλέον ασθένεια, αλλά μια παραλλαγή η οποία είναι κομμάτι της ανθρώπινης διαφορετικότητας.

Οι παλαιότερες μελέτες υπολόγιζαν το όφελος από τον προσυμπτωματικό γεννητικό έλεγχο χωρίς να λαμβάνουν υπόψιν τα QALYs (τα ανθρωποέτη ποιοτικής ζωής). Αυτή η συστηματική μεροληψία θα μπορούσε τώρα να θεωρηθεί ως διάκριση και τα συμπεράσματα από αυτές τις μελέτες πρέπει να επανεξεταστούν.

Στην καλύτερη των περιπτώσεων η συζήτηση για τα ηθικά διλήμματα του προγεννητικού ελέγχου θα μπορούσε να οδηγήσει στην αλλαγή των αντιλήψεων και στάσεων απέναντι στις γεννητικές ασθένειες και την παροχή υγειονομικής φροντίδας που απαιτούν. Στην χειρότερη περίπτωση η εμπορευματοποίηση του προγεννητικού γονιδιακού ελέγχου θα μπορούσε να οδηγήσει σε κοινωνικό άγχος, καθώς όλοι θα επιδιώκουν να αποκτήσουν απόγονο με τα "ιδανικά χαρακτηριστικά". Επιπροσθέτως, ελλοχεύει ο κίνδυνος του στιγματισμού των ατόμων με γεννητικές ιδιαιτερότητες ως ανεπιθύμητων. Στόχος των επαγγελματιών υγείας θα πρέπει να είναι η προαγωγή στο κοινό της αποδοχής των ατόμων με γεννητικές αναπηρίες. Η εξάλειψη του στίγματος θα πρέπει να είναι βασική επιδίωξη των δημόσιων συστημάτων υγείας και κοινωνικής ασφάλισης, προκειμένου να μην επιστρέψουμε στις αντιλήψεις περί ευγονικής του περασμένου αιώνα. [53]

2.6.2 Πιθανός στιγματισμός των ατόμων με αναπηρία

Οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης και οι ασθενείς μπορούν να αντιμετωπίσουν αντικρουόμενα μηνύματα σχετικά με την αξία και την αποδοχή των προγεννητικών εξετάσεων. Το κίνημα για τα δικαιώματα της αναπηρίας έχει ασκήσει έντονη κριτική στις προγεννητικές γενετικές εξετάσεις, εκφράζοντας τις ανησυχίες για τις ευγονικές επιπτώσεις τους. Οι Parens και Asch παρέχουν μια χρήσιμη σύνοψη των κύριων επιχειρημάτων. Πρώτον, υποστηρίζεται ότι ο προγεννητικός έλεγχος και η επιλεκτική άμβλωση μπορούν να οδηγήσουν σε στιγματισμό των ατόμων που ζουν με αναπηρία. Ειδικότερα, υπάρχει η ανησυχία ότι ο στόχος του γενετικού ελέγχου είναι «η εξάλειψη της αναπηρίας και η μείωση του αριθμού των γεννήσεων γενετικά ανάπηρων ατόμων» [54]. Αυτό φαίνεται αντιφατικό ως προς το μήνυμα που στέλνει για την αξία μιας ζωής με αναπηρία και την αποδοχή της διαφορετικότητας. Αντιθέτως, οι υποστηρικτές του προγεννητικού ελέγχου αντιτείνουν ότι ο σκοπός της διαδικασίας δεν είναι η εξάλειψη της αναπηρίας, αλλά να αυξήσει την αυτονομία των

γυναικών. Επίσης, ο προγεννητικός έλεγχος δεν συνεπάγεται απαραίτητα τη διακοπή της κύησης- μπορεί να παρέχει άλλες χρήσιμες πληροφορίες και να επιτρέπει παρεμβάσεις [55,56]. Ωστόσο, στην πράξη υπάρχει σαφώς μια αντίφαση μεταξύ των στόχων της ενίσχυσης της αναπαραγωγικής αυτονομίας και της πρόληψης της αναπηρίας, ιδίως αν λάβουμε υπόψιν πως η επιτυχία ορισμένων προγραμμάτων γενετικού ελέγχου μετριέται με όρους μείωσης της αναπηρίας [57, 58] και ορισμένες γυναίκες πολλές φορές δέχονται πιέσεις για τον τερματισμό μιας κύησης με αναπηρία [56]. Δεύτερον, υπάρχει η ανησυχία ότι ο επιλεκτικός χαρακτήρας των προγεννητικών τεστ, με τα οποία οι γονείς επιδιώκουν την τελειότητα έναντι της αναπηρίας, προάγει μια στρεβλή άποψη για τη γονεϊκότητα [57]. Από την άλλη πλευρά, μια διάκριση μπορεί να γίνει μεταξύ των γονικών κινήτρων κατά τον προγεννητικό έλεγχο ενός «δυννητικού παιδιού» και της γονικής φροντίδας για ένα νεογέννητο με αναπηρία [56]. Τρίτον, σχετικά με τα δικαιώματα της αναπηρίας κάποιοι υποστηρίζουν ότι ο γενετικός έλεγχος βασίζεται σε μια παρανόηση σχετικά με το πώς είναι η ζωή για τα άτομα που ζουν με αναπηρία. Ενώ είναι αλήθεια ότι ορισμένες οικογένειες ατόμων με αναπηρία βιώνουν άγχος και δυσκολίες, στην πραγματικότητα η καθημερινότητα οικογενειών με και χωρίς αναπηρία μπορεί να μην διαφέρει ουσιαστικά [57].

Ορισμένοι υποστηρίζουν ότι η πρακτική της επιλεκτικής άμβλωσης για λόγους αναπηρίας μπορεί να παραλληλιστεί με την επιλογή φύλου. Ο Wolbring σημειώνει, για παράδειγμα, ότι και οι δύο πρακτικές εγείρουν ανησυχίες σχετικά με «σημαντικές απειλές για την ευημερία των παιδιών, την αίσθηση των παιδιών για την αρχή της αυτοεκτίμησης και τη στάση της άνευ όρων αποδοχής ενός νέου παιδιού από τους γονείς». Επιπλέον, ο προβληματισμός σχετικά με τα στερεότυπα, τις διακρίσεις και την καταπίεση των ατόμων του ανεπιθύμητου φύλου μπορεί να ισχύει εξίσου για τα στερεότυπα, τις διακρίσεις και την καταπίεση των ατόμων με την ανεπιθύμητη αναπηρία [59]. Ο μόνος τρόπος για να δικαιολογηθεί ηθικά η επιλογή κατά της αναπηρίας έναντι της επιλογής φύλου, είναι να χαρακτηριστούν οι αναπηρίες ως ιατρικές ασθένειες, και συνεπώς να αντιμετωπίζονται υπό διαφορετική ηθική και νομική αντίληψη. Είναι σημαντικό να λάβουμε σοβαρά υπόψη τα δικαιώματα της αναπηρίας και να εστιάσουμε σε ένα μοντέλο προσανατολισμένο στα δικαιώματα παρά σε ένα καθαρά ιατρικό μοντέλο γενετικών εξετάσεων που θα διαχωρίζει τα άτομα σε κατηγορίες.

2.7 Προγεννητικός έλεγχος σε ασθένειες με όψιμη έναρξη

Ένα ακόμα ηθικό ζήτημα είναι η χρήση της Προεμφυτευτικής Γενετικής Διάγνωσης για τον έλεγχο γονιδίων που αυξάνουν την ευπάθεια σε ασθένειες, όπως ο καρκίνος και σε διάφορες παθολογικές καταστάσεις με καθυστερημένη έναρξη όπως η νόσος Huntington και η νόσος του Alzheimer. Οι δύο περιπτώσεις είναι διακριτές. Αρχικά οι παθήσεις με όψιμη εμφάνιση έχουν πλήρη διεισδυτικότητα και συνήθως δεν μπορούν να προληφθούν, ενώ στην δεύτερη περίπτωση τα γονίδια που προδιαθέτουν σε μία νόσο δεν έχουν πλήρη διεισδυτικότητα και μπορεί να επιδέχονται θεραπεία. Ωστόσο, έχει υποστηριχθεί ότι τα ηθικά ζητήματα είναι παρόμοια και στις δύο περιπτώσεις δεδομένου του σημαντικού αντίκτυπου που προκαλούν οι ασθένειες, ο οποίος μπορεί να δικαιολογήσει τη διενέργεια εξετάσεων [60, 26]. Ο προβληματισμός σχετίζεται με τη χρήση της PGD για την συνοπτική απόρριψη εμβρύων που συνδέονται μόνο με αυξημένο κίνδυνο, όχι βεβαιότητα της ασθένειας [61].

Οι ανησυχίες σχετικά με τις εξετάσεις για νόσους που εμφανίζονται στην ενήλικη ζωή σχετίζονται με το γεγονός ότι ένα παιδί θα μπορούσε να ζήσει μια υγιή ανήλικη ζωή με την πιθανότητα στο μέλλον να βρεθεί μια θεραπεία [61]. Στην συγκεκριμένη περίπτωση, καθώς ο υποψήφιος γονέας είναι φορέας επικρατούντων γονιδίων, υπάρχει το ζήτημα της μικρής διάρκειας ζωής του συγκεκριμένου γονέα και του κινδύνου το παιδί να τον χάσει ενώ εξακολουθεί να εξαρτάται από αυτόν [26, 62]. Ωστόσο, τα άτομα με αναπηρία έχουν ίδιο δικαίωμα για αναπαραγωγή με τους υπολοίπους και η άρνηση υπηρεσιών σε αυτή την περίπτωση θα ήταν αθέμιτη και θα μπορούσε να οδηγήσει σε άλλους περιορισμούς [26]. Οι προγεννητικές εξετάσεις είναι επί του παρόντος νόμιμες στις ΗΠΑ, αλλά αυτό δεν σημαίνει ότι οι επαγγελματίες είναι υποχρεωμένοι να παρέχουν τις υπηρεσίες τους. Σύμφωνα με τον Botkin, ο κίνδυνος εμφάνισης νόσου σε ενήλικες δεν είναι επαρκής για να δικαιολογήσει αυτού του είδους την πρακτική ως σύνηθες πρότυπο περίθαλψης [63]. Ορισμένες επιτροπές δεοντολογίας θεωρούν ότι είναι πολύ νωρίς για να διατυπώσουν σαφή γνώμη σχετικά με την αποδοχή αυτών των εξετάσεων, αλλά η επιτροπή δεοντολογίας της ESHRE Task Force σημείωσε ότι η PGD για καταστάσεις που εκδηλώνονται σε ενήλικες είναι αποδεκτή, παρά τις περιορισμένες γνώσεις σχετικά με τη δυνητική θεραπεία στο χρονικό διάστημα πριν από την εκδήλωση. Η επιτροπή της UNESCO πρότεινε ότι οι προγεννητικές εξετάσεις για ευπάθεια σε νόσους με όψιμη έναρξη θα πρέπει να περιορίζονται σε περιπτώσεις υψηλού κινδύνου για

σοβαρή νόσο [31]. Η NSGC έχει επιστήσει την προσοχή σχετικά με την χρήση εξετάσεων για νόσους που εμφανίζονται στην ενήλικη ζωή. Η γενετική συμβουλευτική είναι απαραίτητη και πρέπει να λαμβάνει υπόψιν ψυχολογικούς και κοινωνικούς κινδύνους, συμπεριλαμβανομένων των πιθανών διακρίσεων και της πιθανότητας αποκάλυψης της κατάστασης φορέα της νόσου άλλων μελών της οικογένειας. Οι γονείς οφείλουν να εξετάσουν την περίπτωση κατά την οποία η απόφαση για γεννητικό έλεγχο να ληφθεί από τα ίδια τους τα παιδιά όταν αυτά ενηλικιωθούν [64].

2.8 Θέματα ηθικής γύρω από την εγκυμοσύνη μετά από βιασμό

Η εγκυμοσύνη ως αποτέλεσμα βιασμού μπορεί να είναι ένα τραυματικό και απειλητικό για τη ζωή γεγονός. Σε πολλές περιπτώσεις, η συναισθηματική, ψυχολογική και πρακτική αντιμετώπιση των συνεπειών είναι πολύ δύσκολη. Για πολλά θύματα, η συνέχιση μιας εξαναγκαστικής εγκυμοσύνης δεν αποτελεί βιώσιμη επιλογή και η διακοπή της εγκυμοσύνης είναι μια αναγκαία επιλογή για λόγους επιβίωσης, οικογένειας, υγείας και ανάρρωσης. Υπό αυτές τις συνθήκες η πρόσβαση στην επείγουσα αντισύλληψη και στην ασφαλή άμβλωση αποτελεί σωτήριο μέτρο. Η επείγουσα αντισύλληψη, γνωστή επίσης ως «χάπι της επόμενης μέρας», επιτρέπεται σε πολλές χώρες έως και τρεις ημέρες (εβδομήντα δύο ώρες) μετά τη σεξουαλική επαφή. Η πράξη αυτή δεν θεωρείται διακοπή εγκυμοσύνης και δεν ρυθμίζεται από τη νομοθεσία περί αμβλώσεων στις περισσότερες χώρες, αν και υπάρχουν κάποιες διαφορές μεταξύ των χωρών όσον αφορά τη νομιμότητα και τα χρονικά όρια. Σε ορισμένες χώρες επιτρέπεται έως και πέντε ημέρες μετά την επαφή- ωστόσο, η αποτελεσματικότητα της επείγουσας αντισύλληψης μειώνεται όσο περισσότερο καθυστερεί η λήψη του χαπιού μετά την επαφή. Σε ορισμένες χώρες η επείγουσα αντισύλληψη είναι νόμιμη, ενώ η άμβλωση είναι παράνομη. Η επείγουσα αντισύλληψη είναι μια ασφαλής και απλή μορφή αντιμετώπισης και είναι καλά αποδεκτή από τις γυναίκες. Πρέπει να εξασφαλίζεται η πρόσβαση σε υπηρεσίες άμβλωσης, όποτε αυτό είναι δυνατό και επιτρέπεται, έτσι ώστε η επιζήσασα από τη σεξουαλική βία να μπορεί να επιλέξει αν θέλει ή όχι να συνεχίσει την εγκυμοσύνη της. Σε πολλές περιπτώσεις, η ασφαλής φροντίδα άμβλωσης μπορεί να παρασχεθεί ιατρικά, με ασφαλείς και σχετικά απλούς τρόπους, χωρίς τραυματικές διαδικασίες ή επεμβατικές παρεμβάσεις. Η πρόσβαση σε ασφαλή άμβλωση εξαρτάται άμεσα από το νομικό καθεστώς της κάθε χώρας, το οποίο διαφέρει από χώρα σε χώρα, σε σχέση με

τις αποκλίνουσες ηθικές αντιλήψεις όσον αφορά το καθεστώς του εμβρύου [65]. Σε όλες σχεδόν τις χώρες, ο νόμος επιτρέπει την άμβλωση για τη διάσωση της ζωής της γυναίκας- επιπλέον, στην πλειονότητα των χωρών η άμβλωση επιτρέπεται για τη διατήρηση της σωματικής ή/και ψυχικής της υγείας. Ορισμένες χώρες αποδέχονται την άμβλωση μετά από βιασμό, αναγνωρίζοντας έτσι ότι οι καταστάσεις αυτές θέτουν ιδιαίτερες ηθικές προκλήσεις. Υπάρχει επίσης η δυνατότητα για μια χώρα να θεσπίσει μεταβατικές διατάξεις, αναγνωρίζοντας τη νομική δυνατότητα περίθαλψης για άμβλωση στο πλαίσιο ένοπλης σύγκρουσης ή κατάστασης βίας. Σύμφωνα με τα στοιχεία των εθνικών νομοθεσιών το 2011, η διακοπή της εγκυμοσύνης για τη διάσωση της ζωής μιας γυναίκας ήταν αποδεκτή στο 97% των χωρών σε όλο τον κόσμο. Στο 51% των χωρών, η άμβλωση επιτρεπόταν ειδικά στην περίπτωση εγκυμοσύνης μετά από βιασμό [66]. Το νομικό καθεστώς της άμβλωσης δεν πρέπει να επηρεάζει την πιθανότητα να διακόψει μια γυναίκα μια ανεπιθύμητη εγκυμοσύνη. Η έλλειψη ή η περιορισμένη πρόσβαση σε ασφαλείς υπηρεσίες άμβλωσης, συμπεριλαμβανομένων των νομικών περιορισμών και της κοινωνικής πίεσης, οδηγεί πολλές γυναίκες και κορίτσια να προκαλούν οι ίδιες άμβλωση ή να αναζητούν άμβλωση από μη ειδικευμένους παρόχους.

2.9 Υποχρεώσεις επαγγελματιών υγείας

Οι κατευθυντήριες γραμμές είναι σημαντικές για τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης επειδή παρέχουν ένα βασικό πρότυπο για την πρόσβαση σε υπηρεσίες προγεννητικού ελέγχου. Οι επαγγελματίες υγείας έχουν νομική και ηθική υποχρέωση να διασφαλίζουν ότι οι ασθενείς έχουν πρόσβαση στις υπηρεσίες. Ως εκ τούτου, είναι απαραίτητο οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης να γνωρίζουν τις κλινικές ενδείξεις, να αναγνωρίζουν το πότε υπάρχει ένδειξη και να ενημερώνουν για τις πιθανές επιπτώσεις τον ασθενή.

Η AMA Κώδικας Δεοντολογίας σημειώνει επίσης ότι οι γυναίκες ή τα ζευγάρια που δεν θεωρούνται αυξημένου κινδύνου μπορούν να ζητήσουν προγεννητική διάγνωση, εφόσον γνωρίζουν τις επιπτώσεις που αυτή ενέχει [28]. Ωστόσο, οι γιατροί δεν είναι υποχρεωμένοι να προσφέρουν τις υπηρεσίες τους εάν στερούνται τις δεξιότητες και τις γνώσεις ή διαφωνούν για λόγους συνείδησης, εφόσον ενημερώσουν τον ασθενή και τον παραπέμπουν σε κάποιον άλλο συνάδελφο [67].

Όταν ένας ιατρός έχει αντιρρήσεις συνείδησης για την εφαρμογή γεννητικών εξετάσεων ή αμβλώσεων, πρέπει τουλάχιστον να προειδοποιεί τους γονείς για ένα πιθανό πρόβλημα ή κίνδυνο, έτσι ώστε οι γονείς να μπορούν να αναζητήσουν γενετική συμβουλευτική σε κάποιον άλλο ειδικό [28].

Η ελλιπής ενημέρωση των γυναικών που βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο και η άρνηση παραπομπής σε άλλο επαγγελματία υγείας είναι ανήθικη [68].

Τα δικαστήρια αναγνωρίζουν το καθήκον της διαθεσιμότητας των εξετάσεων αλλά και της υποχρέωσης να προσφέρονται εξετάσεις οι οποίες θα επωφελούν τον ασθενή [69].

Οι επαγγελματίες υγείας αντιμετωπίζουν ένα ηθικό δίλημμα όταν ανακοινώνουν τα αποτελέσματα του γενετικού ελέγχου. Η συνήθης ιατρική πρακτική βασίζεται στην αρχή ότι οι επαγγελματίες υγείας πρέπει να επικεντρώνονται στους ασθενείς τους και ότι οι ιατρικές πληροφορίες πρέπει να παραμένουν εμπιστευτικές. Δεν είναι σαφές αν οι υγειονομικοί επιτρέπεται δεοντολογικά να ενημερώνουν τους συγγενείς σε περιπτώσεις που το αποτέλεσμα μιας γενετικής εξέτασης υποδεικνύει πραγματικό κίνδυνο για την υγεία τους. Οι γιατροί μπορεί επίσης να αποφασίσουν για το αν θα πρέπει να πείσουν τους ασθενείς να γνωστοποιήσουν το αποτέλεσμα της εξέτασής τους στους συγγενείς τους. Αν και οι περισσότεροι επαγγελματικοί φορείς πιστεύουν ότι η αποκάλυψη δεν πρέπει να γίνεται παρά την συγκατάθεση των ασθενών, υπήρξαν ορισμένες περιπτώσεις όπου τα δικαιώματα των συγγενών τέθηκαν ως προτεραιότητα.

2.10 Γενετική συμβουλευτική

Η προγεννητική γενετική συμβουλευτική είναι μια σημαντική υπηρεσία που παρέχεται σε μελλοντικούς γονείς για την αξιολόγηση των κινδύνων γενετικών διαταραχών σε μια εγκυμοσύνη. Προσφέρει εμπεριστατωμένες πληροφορίες και υποστήριξη στους γονείς, οι οποίοι διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο για απόκτηση απογόνου με γεννητική ασθένεια. Συνήθως περιλαμβάνει την αξιολόγηση των κληρονομικών κινδύνων, τη λήψη ιατρικού οικογενειακού ιστορικού, την

ανίχνευση πιθανών περιβαλλοντικών εκθέσεων που θα μπορούσαν να επηρεάσουν μια εγκυμοσύνη και την ολοκληρωμένη εκτίμηση κινδύνου. Ενδέχεται να προταθούν εξετάσεις, οι οποίες είναι προαιρετικές για το γενικό πληθυσμό. Για τα ζευγάρια που δεν είναι βέβαιο για το ποιες εξετάσεις μπορεί να είναι κατάλληλες στην περίπτωση τους, οι γενετικοί σύμβουλοι προσφέρουν προληπτική καθοδήγηση με βάση τις αξίες και τις προτεραιότητες του ασθενούς και της οικογένειας. Οι γενετικοί σύμβουλοι είναι ειδικά εκπαιδευμένοι για να αναλύουν τις πολύπλοκες γενετικές πληροφορίες, ώστε να γίνονται κατανοητές από ασθενείς που προέρχονται από διαφορετικά εκπαιδευτικά και πολιτισμικά υπόβαθρα. Ενεργούν ως καθοδηγητές για τον ασθενή, αλλά ο ασθενής είναι αυτός που καθορίζει το ρυθμό και το βάθος της πληροφόρησης. Επιπλέον, παρέχουν την ψυχοκοινωνική και συναισθηματική υποστήριξη που χρειάζονται καθώς έχουν να διαχειριστούν δύσκολες καταστάσεις.

Η αυξημένη διαθεσιμότητα προγεννητικών διαγνωστικών μεθόδων έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη προσυμπτωματικού ελέγχου για γενετικές ασθένειες. Η εφαρμογή αυτών των μεθόδων διαλογής στην προγεννητική γενετική συμβουλευτική έχει ως στόχο την έγκαιρη διάγνωση συγγενών ανωμαλιών, νοητικής καθυστέρησης ή γενετικής διαταραχής σε στάδιο όπου οι γονείς μπορούν ακόμη να ζητήσουν νομικά τη διακοπή της εγκυμοσύνης [70]. Ορισμένες μέθοδοι διαλογής (π.χ. βιοχημικές αναλύσεις, υπερηχογράφημα) μπορούν να εφαρμοστούν μόνο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης [71]. Ασθενείς αυξημένου κινδύνου μπορεί να εντοπιστούν χωρίς εξέταση (π.χ. προχωρημένη μητρική ηλικία της μητέρας) ή να εντοπιστούν μετά από ειδικές εξετάσεις (π.χ. για αιμοσφαιρινοπάθειες, μεσογειακή αναιμία) πριν από την εγκυμοσύνη.

Η γενετική συμβουλευτική πριν από τη σύλληψη θα πρέπει να λαμβάνει υπόψιν παραμέτρους όπως, την προχωρημένη ηλικία της μητέρας, την περίπτωση προηγηθέντος εμβρύου ή παιδιού με γενετική διαταραχή, την περίπτωση γονέα με γενετική διαταραχή, το οικογενειακό ιστορικό γενετικής διαταραχής, ιστορικό υπογονιμότητας και περιβαλλοντικές εκθέσεις που απειλούν την υγεία του εμβρύου. Μετά τον εντοπισμό συγκεκριμένων κινδύνων, η προγεννητική συμβουλευτική θα πρέπει να παρουσιάζει όλες τις επιλογές συμπεριλαμβανομένης της απόφασης να μην αποκτήσει κανείς παιδιά, της υιοθεσίας, τις τεχνικές υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, τις δοκιμασίες ανίχνευσης φορέων, την

προσυμπτωματική διάγνωση, τις προγνωστικές γενετικές εξετάσεις και την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.

Η προγεννητική γενετική συμβουλευτική βασίζεται στη διαθεσιμότητα ενός αυξανόμενου αριθμού προγεννητικών διαγνωστικών μεθόδων σε συνδυασμό με τη διεύρυνση των γνώσεων στη μοριακή γενετική και τη συνακόλουθη βελτιωμένη κατανόηση των γενετικών ασθενειών [72]. Ο εμβρυϊκός φαινότυπος μπορεί να εξεταστεί υπερηχογραφικά για δυσπλασίες ή καθυστέρηση της ανάπτυξης και με βιοχημικές εξετάσεις για μεταβολικές διαταραχές. Ο εμβρυϊκός γονότυπος μπορεί να εξεταστεί με κυτταρογενετική ανάλυση για χρωμοσωμικές διαταραχές ή με PCR, μικροσυστοιχίες ή αλληλούχιση για τον εντοπισμό γονιδιακών μεταλλάξεων. Αναμένεται ότι οι γενετικές διαταραχές που επί του παρόντος δεν αναγνωρίζονται, θα γίνουν σύντομα κατανοητές σε βιοχημικό ή γονιδιακό επίπεδο και πολλά προς το παρόν «μη χαρτογραφημένα» γονίδια της νόσου θα αναγνωριστούν στο εγγύς μέλλον [71]. Η προγεννητική γενετική συμβουλευτική εξετάζει επίσης το πρότυπο κληρονομικότητας για τις γενετικές παθήσεις, έχοντας υπόψη ότι μπορεί να επηρεαστεί από παράγοντες όπως η μεταβλητή εκφραστικότητα, η χαμηλή διεισδυτικότητα του γονιδίου, η ετερογένεια και ο μωσαϊκισμός, που μπορεί να επηρεάσουν το γενεαλογικό δέντρο [73,74].

Υπάρχουν πολλά οφέλη από την επίσκεψη σε γενετικό σύμβουλο κατά τον οικογενειακό προγραμματισμό. Αυτά προκύπτουν από τον έγκαιρο έλεγχο και την άμεση ανίχνευση και εκτίμηση του κινδύνου. Για παράδειγμα, εάν ένα ζευγάρι γνωρίζει ότι είναι φορείς της ίδιας υπολειπόμενης πάθησης, όπως η κυστική ίνωση ή η δρεπανοκυτταρική νόσος, μπορεί να λάβει τεκμηριωμένες αποφάσεις σχετικά με τον οικογενειακό προγραμματισμό. Ορισμένα ζευγάρια μπορεί να προχωρήσουν στη σύλληψη, ενώ άλλα μπορεί να επιλέξουν την εξωσωματική γονιμοποίηση (IVF) με προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο, ακόμη κάποια μπορεί να επιλέξουν να υιοθετήσουν και κάποια άλλα μπορεί να παραμείνουν χωρίς παιδιά. Δεν υπάρχει μία λύση για κάθε οικογένεια. Για όσους γνωρίζουν ότι ένα παιδί μπορεί να γεννηθεί με μια γενετική πάθηση, μπορούν να προετοιμαστούν και να ζητήσουν κατάλληλη βοήθεια. Ενώ οι γενετικοί σύμβουλοι μπορεί να παρέχουν καθοδήγηση, ο ασθενής είναι αυτός που έχει τον έλεγχο των αποφάσεων. Οι γενετικοί σύμβουλοι δεν επιβάλλουν τις ιδέες τους σε μια οικογένεια, απλώς διερευνούν τις επιλογές, αποσαφηνίζουν τους στόχους και παρέχουν επιλογές.

Η γενετική συμβουλευτική αποτελεί από μόνη της ιατρική πράξη και έχει σημαντικές ηθικές επιπτώσεις. Ο σεβασμός της αυτονομίας του ατόμου απαιτεί από τον κλινικό ιατρό να τηρεί ουδέτερη στάση, δηλαδή να μην προσπαθεί να επιβάλει τις αξίες ή τις αρχές του και να σέβεται την απόφαση του ζευγαριού παρέχοντας τις απαραίτητες πληροφορίες για τη λήψη αποφάσεων με όσο το δυνατόν πιο αντικειμενικό τρόπο.

Από την άλλη πλευρά, ο κλινικός σύμβουλος αναμένεται να παράσχει στην έγκυο και, κατά περίπτωση, στο ζευγάρι, ψυχολογική, συναισθηματική και ηθική υποστήριξη στην απόφαση που πρέπει να ληφθεί σε περιπτώσεις όπου διαγιγνώσκεται συγκεκριμένη γενετική ανωμαλία στο έμβρυο [73]. Η ανάγκη υποστήριξης στη λήψη αποφάσεων, σε συνδυασμό με το σεβασμό της ελευθερίας τους, διατηρώντας παράλληλα ουδέτερη στάση, μπορεί να οδηγήσει σε ηθική σύγκρουση για τον κλινικό σύμβουλο σε περιπτώσεις όπου υπάρχει ασυμφωνία ως προς το τι θεωρείται η καλύτερη απόφαση προς όφελος της μητέρας και του εμβρύου. Σε αυτές τις περιπτώσεις, η αποδοχή ότι η απόφαση ανήκει αποκλειστικά στο ζευγάρι μπορεί να ερμηνευθεί όχι μόνο ως ένας τρόπος σεβασμού και αποδοχής της αναπαραγωγικής τους αυτονομίας, αλλά μπορεί επίσης να θεωρηθεί ως απαλλαγή από την ηθική ευθύνη του κλινικού ιατρού στη λήψη αποφάσεων για τον ασθενή. Συνεπώς, εάν ο κλινικός ιατρός εκφράζει τη δική του κρίση με σεβασμό στο πλαίσιο μιας κατάλληλης κλινικής σχέσης, αυτό δεν θα πρέπει να θεωρείται παράνομη παρέμβαση στην ελευθερία των γυναικών ή των ζευγαριών. Επί του παρόντος, η NIPT δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως διαγνωστικό εργαλείο, δεδομένου του χαμηλού PPV για τις περισσότερες ανευπλοειδίες, οπότε το Αμερικανικό Κολλέγιο Ιατρικής Γενετικής και Γονιδιωματικής (ACMG), ακολουθώντας την γενικότερη βιοηθική τάση, δεν συνιστά τον έλεγχο για ανευπλοειδίες εκτός από εκείνες των χρωμοσωμάτων 21, 18 και 13 [75]. Εκτός από την εκτεταμένη NIPT για τη μελέτη όλων των ανευπλοειδιών, υπάρχει επίσης η δυνατότητα επέκτασης της NIPT για την ανίχνευση πιθανών μικροδιπλασιασμών και μικροελλειμμάτων. Σε αυτή την περίπτωση το ποσοστό ψευδώς θετικών αποτελεσμάτων είναι ακόμη υψηλότερο από ό,τι στην περίπτωση μιας συγκεκριμένης ανευπλοειδίας, επομένως, ο αριθμός των επεμβατικών τεχνικών μπορεί να αυξηθεί για την επιβεβαίωση αυτού του ευρήματος. Η επέκταση της NIPT σε αυτόν τον τύπο ανωμαλίας θα δημιουργούσε επίσης ένα ηθικό δίλημμα για το ζευγάρι, καθώς, αφενός, το ενημερώνουμε για μια μη φυσιολογική NIPT

που ενδεχομένως είναι ψευδώς θετική, και ο μόνος τρόπος για να επιβεβαιώσουμε αυτό το εύρημα είναι η διενέργεια αμνιοπαρακέντησης ή λήψης τροφοβλαστικού ιστού, με τον προφανή κίνδυνο της απώλειας του εμβρύου.

2.10.1 Ηθικά ζητήματα στην προγεννητική γενετική συμβουλευτική

Παρόλο που η προγεννητική γενετική συμβουλευτική και ο προγεννητικός έλεγχος αποσκοπούν αρχικά στη διάγνωση ενός εμβρύου με σοβαρή γεννητική ασθένεια σε πρώιμο στάδιο, υπάρχει η τάση στις σύγχρονες κοινωνίες να επιδιώκουν υγιή και «τέλεια» μωρά με τα επιθυμητά χαρακτηριστικά των γονέων [76]. Για αυτό το λόγο η εφαρμογή του προγεννητικού γενετικού ελέγχου και της συμβουλευτικής εγείρει διάφορα ηθικά ζητήματα προς εξέταση. Η προγεννητική διάγνωση δεν πρέπει να καθορίζεται από κοινωνικούς ή οικονομικούς λόγους. Πρέπει να παρέχεται διεξοδική συμβουλευτική και να λαμβάνεται συγκατάθεση μετά από πλήρη ενημέρωση για όλες τις διαδικασίες. Η στάση της γυναίκας απέναντι στα μη φυσιολογικά αποτελέσματα της προγεννητικής διάγνωσης οφείλει να γίνεται σεβαστή. Η διενέργεια των ελέγχων και της διάγνωσης θα πρέπει να παρέχεται ακόμη και αν έχει αρνηθεί να συμφωνήσει με την διακοπή της εγκυμοσύνης εκ των προτέρων. Τα αποτελέσματα της προγεννητικής διάγνωσης θα πρέπει να τηρούνται με απόλυτη εμπιστευτικότητα και σεβασμό στο ιατρικό απόρρητο και σε καμία περίπτωση δεν πρέπει να χρησιμοποιούνται για την αύξηση των ασφαλιστικών εισφορών. Η υποψήφια μητέρα δεν θα πρέπει να δέχεται πιέσεις για να λάβει κάποια συγκεκριμένη απόφαση μετά τη λήψη παθολογικής προγεννητικής διάγνωσης. Οι διαγνωστικές εξετάσεις διενεργούνται γενικά προς όφελος του ατόμου που πάσχει από την ασθένεια, ενώ αποφεύγονται όταν η βλάβη μπορεί να είναι μεγαλύτερη από τα αναμενόμενα οφέλη. Ωστόσο, οι επεμβατικές προγεννητικές διαγνωστικές μέθοδοι μπορεί να βλάψουν το έμβρυο, χωρίς να είναι πάντα σαφή τα οφέλη.

Ένα μείζον ζήτημα είναι το ποιον πρέπει να ωφελήσει ο προγεννητικός έλεγχος, την έγκυο γυναίκα, το έμβρυο ή και τους δύο; Ορισμένοι πιστεύουν ότι η απάντηση στο παραπάνω ερώτημα συνήθως είναι η γυναίκα, ωστόσο αυτό δεν ισχύει πάντα. Συχνά, ο προγεννητικός έλεγχος γίνεται προς όφελος του εμβρύου καθώς αποτρέπεται η γέννηση του με σοβαρή συγγενή διαταραχή, η οποία θα οδηγήσει στο θάνατο ή την ζημιογόνο ζωή. Ως εκ τούτου, η εξεταζόμενη

διαταραχή πρέπει να είναι σοβαρή ή ασυμβίβαστη με τη ζωή και σχετική με την ευημερία του εμβρύου.

Η έγκυος πρέπει να κατανοήσει ότι ορισμένες ανιχνεύσιμες διαταραχές είναι θεραπεύσιμες και δεν αναμένεται να επηρεάσουν τη μελλοντική ποιότητα ζωής του παιδιού. Ωστόσο, στις περισσότερες περιπτώσεις η προγεννητική διάγνωση δεν ανιχνεύει ασθένειες για τις οποίες υπάρχει γνωστή θεραπεία. Για παράδειγμα, η εμβρυϊκή αναιμία που οφείλεται σε ανοσολογικά αίτια μπορεί να αντιμετωπιστεί αποτελεσματικά και ορισμένες ανοσοανεπάρκειες μπορούν να θεραπευτούν με μεταμόσχευση μυελού των οστών. Ωστόσο, σε περιπτώσεις χρωμοσωμικών ανωμαλιών όπου η θεραπεία δεν αναμένεται να είναι διαθέσιμη στο εγγύς μέλλον, η διακοπή της εγκυμοσύνης θα πρέπει να είναι μία διαθέσιμη επιλογή.

Η διακοπή της εγκυμοσύνης μπορεί μερικές φορές να αποτρέψει τη γέννηση ενός παιδιού με συγγενή αναπηρία. Η δεοντολογία της διακοπής της κύησης για τέτοιες καταστάσεις είναι αμφιλεγόμενη [77]. Για παράδειγμα, για ορισμένους η ζωή με σύνδρομο Down θεωρείται ότι είναι φυσιολογική, πράγμα που σημαίνει ότι η επιλεκτική άμβλωση δεν θα αποτελεί όφελος ή αποφυγή βλάβης για το παιδί αυτό. Για άλλους, η διακοπή της εγκυμοσύνης με τρισωμία 21 γίνεται εύκολα αποδεκτή και μάλιστα ενθαρρύνεται. Στη συνέχεια, υπάρχει το ζήτημα πώς οικογένειες που αρνούνται τον έλεγχο ή αποδέχονται τη γέννηση ενός παιδιού με σύνδρομο Down θα αντιμετωπίσουν μία κοινωνία που είναι λιγότερο φιλόξενη και υποστηρικτική προς τα παιδιά με νοητική αναπηρία [77].

2.11 Ο ψυχολογικός αντίκτυπος των αβέβαιων αποτελεσμάτων

Ένα άλλο ηθικό ζήτημα είναι η πιθανότητα διφορούμενων αποτελεσμάτων ή ψευδώς θετικών ή ψευδώς αρνητικών αποτελεσμάτων από τον προγεννητικό έλεγχο με ελεύθερο εμβρυϊκό DNA. Τέτοια αποτελέσματα μπορεί να προκαλέσουν σοβαρό συναισθηματικό στρες στις εγκύους και τις οικογένειές τους. Ο αντίκτυπος μπορεί να είναι ιδιαίτερα σημαντικός εάν τα αποτελέσματα είναι αντίθετα από τις προσδοκίες. Για να ελαχιστοποιηθεί ο ψυχολογικός αντίκτυπος των αποτελεσμάτων της εξέτασης, είναι σημαντικό να υπάρχει καλή ενημέρωση εκ των προτέρων και να υπάρχει σχέδιο δράσης με βάση τα αποτελέσματα. Επιπλέον, μόλις τα αποτελέσματα είναι διαθέσιμα,

θα πρέπει να παρέχεται η κατάλληλη υποστήριξη μέσω της συνεργασίας με ιατρικές μονάδες και συμβούλους [78].

2.12 Ηθική εκπαίδευση και ευαισθητοποίηση

Η ηθική εκπαίδευση και ευαισθητοποίηση των εγκύων γυναικών, των οικογενειών τους και των επαγγελματιών υγείας είναι απαραίτητη για την αντιμετώπιση των ηθικών ζητημάτων που σχετίζονται με τον προγεννητικό έλεγχο. Απαιτείται καλύτερη κατανόηση των ηθικών ζητημάτων και πλήρης εξέταση των επιπτώσεων της χρήσης του προγεννητικού ελέγχου.

Η ηθική εκπαίδευση θα πρέπει να παρέχεται μέσω ιατρικών και εκπαιδευτικών ιδρυμάτων, τα οποία θα πρέπει να παρέχουν υποστήριξη στις έγκυες γυναίκες και τις οικογένειές τους, ώστε να λαμβάνουν τις κατάλληλες αποφάσεις με βάση τις δικές τους ηθικές απόψεις και επιπλέον, η κοινωνία στο σύνολό της θα πρέπει να κατανοήσει καλύτερα τον προγεννητικό έλεγχο και να ευαισθητοποιηθεί σε ηθικά ζητήματα.

Τελικά, η προγεννητική διάγνωση εγείρει σύνθετα ηθικά ζητήματα που απαιτούν προσεκτική εξέταση των ατομικών αξιών, πεποιθήσεων και περιστάσεων. Οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης θα πρέπει να δίνουν προτεραιότητα στη συγκατάθεση μετά από ενημέρωση, στο σεβασμό της αυτονομίας και στη συμπόνια όταν συμβουλεύουν τους μελλοντικούς γονείς [79].

Συμπεράσματα

Η πρόοδος της τεχνολογίας και οι γνώσεις μας πάνω στην γεννητική του ανθρώπου έχουν οδηγήσει στην εξέλιξη του προγεννητικού ελέγχου. Ο προγεννητικός έλεγχος αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο στην ιατρική για την ανίχνευση γενετικών ή αναπτυξιακών και ανατομικών ανωμαλιών στο έμβρυο, ωστόσο δημιουργεί μία σειρά ηθικών διλημμάτων που αφορούν τα εμπλεκόμενα μέρη: τους γονείς, τους ιατρούς και την κοινωνία γενικότερα.

Η δυνατότητα που έχουμε να αντιμετωπίζουμε αποτελεσματικά ή να θεραπεύουμε γεννητικές παθήσεις δεν συμβαδίζει με την πρόοδο που έχει επιτευχθεί στο κομμάτι της διάγνωσης αυτών. Συνεπώς στις περισσότερες των περιπτώσεων, όταν διαγνωσθεί μία γεννητική ασθένεια η μόνη παρέμβαση που μπορεί να γίνει είναι η εκλεκτική άμβλωση, καθώς οι δυνατότητες θεραπείας είναι περιορισμένες. Η βιοηθική και η νομοθεσία συνήθως εστιάζουν σε έναν ρυθμιστικό ρόλο, ο οποίος καθορίζει το χρονικό όριο κατά το οποίο επιτρέπεται η άμβλωση θέτοντας ως προτεραιότητα την αυτονομία και την αυτοδιάθεση της μητέρας. Ωστόσο η βιοηθική αναγνωρίζει κάποια δικαιώματα στο έμβρυο, με την έννοια ότι έχει την δυναμική να αποτελέσει έναν αυτόνομο και ανεξάρτητο μελλοντικό άνθρωπο.

Οι γονείς βρίσκονται αντιμέτωποι με την ηθική επιλογή σχετικά με την αποδοχή ή την απόρριψη του εμβρύου, εφόσον τα αποτελέσματα του ελέγχου αποκαλύπτουν σοβαρές ανωμαλίες. Η απόφαση αυτή μπορεί να έχει ιδιαίτερο ψυχολογικό αντίκτυπο, καθώς συνδυάζει συναισθηματικές, κοινωνικές και θρησκευτικές αξίες, και μπορεί να έχει σημαντικές συνέπειες για την οικογενειακή δυναμική.

Οι υγειονομικοί από την πλευρά τους, αντιμετωπίζουν την ηθική πρόκληση της ενημέρωσης των γονέων για τα αποτελέσματα του ελέγχου με τρόπο που να σέβεται την αυτονομία τους, χωρίς να επηρεάζει την απόφασή τους. Η διαχείριση αυτών των πληροφοριών, με σεβασμό στην ιδιωτικότητα και τις αξίες των γονέων, είναι ιδιαίτερα σημαντική για την αποφυγή του «ιατρικού πατερναλισμού». Οι αξίες και οι προσωπικές πεποιθήσεις των υγειονομικών πρέπει επίσης να γίνονται σεβαστές. Ο υγειονομικός οφείλει να ενημερώσει με αντικειμενικότητα όλα τα εμπλεκόμενα μέρη και σε περίπτωση που διαφωνεί με τις αποφάσεις που εμπλέκονται να παραπέμψει σε άλλον ειδικό.

Ακόμα, η κοινωνία βρίσκεται αντιμέτωπη με ζητήματα όπως είναι, η διάκριση απέναντι σε άτομα με αναπηρίες και η διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου, η οποία ενδεχομένως να ενισχύει στερεότυπα ή να οδηγεί σε κοινωνικούς αποκλεισμούς. Συνεπώς αν και ο προγεννητικός έλεγχος έχει ως στόχο την πρόληψη νοσημάτων και την προαγωγή της υγείας, πολλές φορές οι διαχωριστικές γραμμές είναι ασαφείς. Αυτό που ορισμένοι μπορεί να το αντιλαμβάνονται ως παθολογικό μπορεί κάποιοι άλλοι να το θεωρούν ως φυσιολογικό στα πλαίσια της διαφορετικότητας που χαρακτηρίζει τους ανθρώπους. Οι ηθικές προκλήσεις ενδέχεται να συνδέονται με το πώς η κοινωνία αντιλαμβάνεται την αξία της ανθρώπινης ζωής και το δικαίωμα των γονέων να επιλέξουν για το μέλλον του παιδιού τους.

Επιπλέον πολλά νοσήματα που θεωρούνται ανίατα μπορεί στο μέλλον να αντιμετωπίζονται. Οι γονιδιακές θεραπείες παρουσιάζουν μία δυναμική και αποτελούν ένα πεδίο έρευνας το οποίο έχει να αποδώσει πολλά στο μέλλον. Η βιοηθική οφείλει να αναθεωρεί τις θέσεις της, τηρώντας πάντα τις βασικές της αρχές και να προσαρμόζεται στα νέα δεδομένα.

Οι κώδικες ηθικής δεοντολογίας αντικατοπτρίζουν τις κοινωνικές πεποιθήσεις και τα κοινωνικά συμβόλαια που επικρατούν σε κάθε εποχή. Η δυναμική που παρουσιάζουν οι κοινωνίες να εξελίσσονται και να αλλάζουν αποτελεί πρόκληση για την βιοηθική, η οποία εκτός από τις επιστημονικές εξελίξεις πρέπει να προσαρμόζεται και στις κοινωνικές αλλαγές.

Συνολικά, τα ηθικά διλήμματα του προγεννητικού ελέγχου αφορούν την ισορροπία μεταξύ του δικαιώματος των γονέων στην επιλογή και της προστασίας της ζωής και της αξιοπρέπειας του εμβρύου. Ο διάλογος γύρω από αυτά τα ζητήματα απαιτεί ευαισθησία, σεβασμό στις διαφορετικές απόψεις και αξίες, καθώς και ενδεδειγμένη ενημέρωση των εμπλεκόμενων μερών.

Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Chadwick, Ruth Felicity. "bioethics". Encyclopedia Britannica, 3 Apr. 2024, <https://www.britannica.com/topic/bioethics>. Accessed 23 October 2024.
2. Beauchamp T, Childress J. Principles of Biomedical Ethics, 7thth Edition. New York: Oxford University Press, 2013.
3. Thomas R. McCormick, D.Min., Senior Lecturer Emeritus, Dept. Bioethics and Humanities, School of Medicine, University of Washington
4. ARROYO, María Castellano; GIL, Ángel Hernández. Code of Medical Deontology: Challenges and deontological updating. *Medicina Clínica (English Edition)*. 2024; 163.4: e55-e58.
5. ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG practice bulletin No. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007; 109(1):217–27. [PubMed: 17197615]
6. Mykitiuk, Roxanne; Turnham, Stephanie; and Lacroix, Mireille, "Prenatal Diagnosis and Pre-implantation Genetic Diagnosis: Legal and Ethical Issues". 2006; Articles & Book Chapters. 221. https://digitalcommons.osgoode.yorku.ca/scholarly_works/221
7. Henshaw SK, Finer LB, The Accessibility of Abortion Services in the United States, 2001, *Perspectives Sex Reprod Health*. 2003;35(1): 16-24.
8. Chordirker BN, Cadrin C, Davies GAL, Summers AM, Wilson RD, Winsor EJT, Young D (b) Canadian guidelines for prenatal diagnosis: techniques of prenatal diagnosis. *J Obstet Gynaecol Can*. 2001; 23:616-624.
9. Shinya M et al. Analysis of Fetal DNA from Maternal Peripheral Blood by Lactim-Polymerase Chain Reaction – Single Strand Conformation Polymorphism. *Congenit Anom*. 2004;44(3):142-146.
10. NSW Government, Health Centre for Genetics Education, Preimplantation genetic diagnosis, September 2021; <https://www.genetics.edu.au/SitePages/Preimplantation-genetic-diagnosis.aspx>
11. DASHE, Jodi S. Aneuploidy screening in pregnancy. *Obstetrics & Gynecology*. 2016; 128.1: 181-194.
12. Harrison MR. Unborn: historical perspective of the fetus as a patient. *Pharos* 1982: 19.

13. Ruddick W, Wilcox W. Operating on the fetus. Hastings Center Report.1982; 12:10.
14. Barclay WR, McCormick RA, Sidbury JB, Michejda M, Hodgen GD. The ethics of in utero surgery. JAMA 1981; 246:1550.
15. Fletcher JC. Prenatal diagnosis of hemoglobinopathies. Am J ObstetGynecol 1979;135: 53.
16. Fletcher JC, Evans MI. Maternal bonding in early fetal ultrasound examination. N Engl J Med 1983; 308:392
17. Chervenak FA, McCullough LB. Perinatal ethics: a practical method of analysis of obligations to mother and fetus. ObstetGynecol 1985; 66:442.
18. Elkins TE, Crutcher D, Spinnato J, et al. Baby Doe: is there really a problem. ObstetGynecol 1985; 65: 492.
19. ACOG committee on Ethics. No 55. Patient Choice: Maternal – Fetal Conflict. The American College of Obstetricians and Gynecologists, Washington DC. Oct 1987.
20. CARLSON, Laura M.; VORA, Neeta L. Prenatal diagnosis: screening and diagnostic tools. *Obstetrics and gynecology clinics of North America*. 2017; 44.2: 245.
21. Morales AJ, Saffold CW, Bernstein J, Ecker JL, Lorenz RP, Lyerly AD, Martin DJ Sr, Morton C, Tauer CA, Wachbroit RS (ACOG Committee on Ethics). Ethics in Obstetrics and Gynecology. 2nd ed. American College of Obstetrics and Gynecologists, Washington, DC. 2004.
22. American Society for Reproductive Medicine (ASRM) Ethics Committee Sex selection and preimplantation genetic diagnosis. Fertility and Sterility. 1999; 72(4):595-598.
23. Csaba A, Papp Z Ethical dimensions of genetic counselling. Clinics in Perinatology. 2003; 30:81-93.
24. Royal Commission on New Reproductive Technologies, Proceed with Care: Final Report of the Royal Commission on new Reproductive Technologies, Minister of Supply and Services Canada, Ottawa, 1993.
25. Steinbock B Sex selection: not obviously wrong. Hastings Center Report. 2002; 32(1):23-28.
26. Robertson JA Extending preimplantation genetic diagnosis: the ethical debate. Human Reproduction. 2003;18:465-471.

27. Cook RJ, Dickens BM, Fathalla MF, Reproductive Health and Human Rights: Integrating Medicine, Ethics, and Law, Clarendon Press, Oxford, 2001.
28. American Medical Association (AMA) Code of Medical Ethics. American Medical Association.
29. Council of Europe Convention for the protection of human rights and dignity of the human being with regard to the application of biology and medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine. Available at <<http://conventions.coe.int/treaty/en/Reports/Html/164.htm>>. Accessed August 30, 2004.
30. World Health Organization (WHO) Draft guidelines on bioethics. World Conference on Science. Available at <<http://www.nature.com/wcs/b23a.html>>. Accessed August 30, 2004.
31. International Bioethics Committee of the United Nations Educational, Scientific, and Cultural Organization (UNESCO) Report on pre-implantation genetic diagnosis and germ-line intervention. 2003
32. American Society for Reproductive Medicine (ASRM) Ethics Committee Preconception gender selection for nonmedical reasons. Fertility and Sterility. 2001;75(5):861-864.
33. Roberston JA, Preconception gender selection. American Journal of Bioethics. 2001; 1(1):2-9.
34. Mavroforou A, Mavrophoros D, Koumantakis E, Michalodimitrakis E Liability in prenatal ultrasound screening. Ultrasound Obstet Gynecol. 2003;21:525-528.
35. FIGO. Recommendations on Ethical Issues in Obstetrics and Gynecology by the FIGO Committee for the Ethical Aspects of Human Reproduction and Women's Health, FIGO, London, 2003. Available at: <http://www.figo.org/content/PDF/ethics-guidelines-text_2003.pdf>. Accessed November 9, 2004.
36. Fletcher JC. Where in the world are we going with the new genetics? J Cont Health Law & Policy. 1989;5:33-50.
37. Evans MI., Sobiecki MA, Krivchenia EL., et al. Parental decisions to terminate/continue following abnormal cytogenetic prenatal diagnosis: "What" is still more important than "when". Am J MedGenet. 1996;61:353-5.

38. Kenen RH. The at-risk health status and technology: a diagnostic invitation and the 'gift' of knowing. *SocSciMed*. 1996;42:1545-53.
39. Waisbren SE, Shiloh S, St. James P, Levy HL. Psychosocial factors in maternal phenylketonuria: Prevention of unplanned pregnancies. *Am J Public Health*. 1991;81:299-304.
40. Beckwith J, King J. The XYY syndrome: a dangerous myth. *New Scientist* 14 Nov. 1974; 474-476.
41. Gordis E., Tabakoff B., Goldman D., et al. Finding the gene(s) for alcoholism. *J Am Med Ass*. 1990; 263:2094-5.
42. Fletcher, J. *The Ethics of Genetic Control*. Buffalo, N.Y.: Prometheus Books, 1988.
43. Robertson JA. Procreative liberty and the control of conception, pregnancy, and childbirth. *Virginia Law Review*. 1983;69:405-64.
44. Fletcher JC. The morality and ethics of prenatal diagnosis. pp. 621-635 in Milunsky A. ed. *Genetic Disorders of the Fetus. Diagnosis, Prevention, and Treatment*. New York: Plenum Press, 1979.
45. Presidents' Commission for the study of ethical problems in Medicine, and Biomedical and Behavioural Research. *Screening and Counseling for Genetic Conditions: the ethical, social and legal implications of genetic screening, counseling and education programs*. WashingtonD.C.: U.S.G.P.O., 1983.
46. MacerDRJ. *Shaping Genes: Ethics, Law and Science of Using Genetic Technology in Medicine and Agriculture*. Christchurch: EubiosEthicsInstitute, 1990.
47. The European Group of Advisors on Ethical Issues Related to Biotechnology. *Ethical aspects of prenatal diagnosis*. Brussels: European Commission, Feb. 1996.
48. Hepburn ER. Genetic testing and early diagnosis and intervention: boom or burden? *J MedEthics*.1996;22:105-10.
49. Nelson LJ, Milliken, N. Compelled medical treatment of pregnant women *J Am Med Ass* .1988;259:1060-6.
50. Savulescu J ,Deaf lesbians, “designer disability,” and the future of medicine. 2002;*BMJ*325:771-3.
51. Davis DS, Genetic dilemmas and the child's right to an open future, *Hastings Center Report*1997; 2:7-15.

52. Levy N, Deafness, culture, and choice. *J. Med. Ethics* 28:284-285.
53. WATSON, Lorna. Public health and ethics: the case of prenatal screening and Down's syndrome. *Journal of Public Health*, 2021; 43.3: e493-e494.
54. DeVaro E, Consideration of context in the case of disability rights activism and selective abortion. *Health L. Rev.* 6:12-19.
55. Chen EA, Schiffman JF, Attitudes towards genetic counseling and prenatal diagnosis among a group of individuals with physical disabilities. 2000; *Journal of Genetic Counseling* 9(2):137-152.
56. Mahowald MB, Aren't we all eugenicists? Commentary on Paul Lombardo's 'taking eugenics seriously.' *Fla. St. U. L. Rev.* 2003;30:219-235.
57. Parens E, Asch A, Disability rights critique of prenatal genetic testing: reflections and recommendations. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. 2003; 9:40-47.
58. Beaudet AL, Invited editorial: carrier screening for cystic fibrosis. *Am. J. Hum. Genet.* 1990;47:603-605
59. Wolbring G, Disability rights approach towards bioethics? *Journal of Disability Policy Studies*. 2003; 14:174-180.
60. Sermon K, Van Steirteghem A, Liebars I, Preimplantation genetic diagnosis. *Lancet*. 2004;363:1633-1641.
61. Genetics and Public Policy Centre, Preimplantation genetic diagnosis: A discussion of challenges, concerns, and preliminary policy options related to the genetic testing of human embryos. *Genetics and Public Policy Centre*. 2004.
62. Towner D, Loewy RS, Ethics of preimplantation diagnosis for a woman destined to develop early-onset Alzheimer disease. *JAMA*. 2002;283:1038-1040.
63. Botkin J Prenatal diagnosis and the selection of children. *Florida State University Law Review*. 2003; 30:265-293.
64. National Society of Genetic Counselors (NSGC) (1995) Position statement on prenatal and childhood testing for adult-onset disorders. Available at: <<http://www.nsgc.org/newsroom/position.asp>>. Accessed October 26, 2004.
65. WHO, "Safe Abortion Care: The Public Health and Human Rights Rationale", in *Safe Abortion: Technical and Policy Guidance for Health Systems*, 2nd ed., Geneva. 2012; pp. 17-21.

66. United Nations, "World Abortion Policies 2013", Department of Economic and Social Affairs, Population Division, UN Doc. ST/ESA/SERA/329. 2013, available at: www.un.org/en/development/desa/population/publications/policy/world-abortion-policies-2013.shtml.
67. Grody WW, Cutting GR, Klinger KW, Richards CS, Watson MS, Desnick RJ. Laboratory standards and guidelines for population-based cystic fibrosis carrier screening. *Genet. Med.* 2001; 3(2):149-154.
68. SOGC Clinical Practice Guidelines Guidelines for health care providers involved in prenatal screening and diagnosis. *J Soc Obstet Gynaecol Can.* 1998; 20(9):865-870.
69. Andrews L, Zuicker ES. Ethical, legal, and social issues in genetic testing for complex genetic diseases. 2003; *Val. U. L. Rev.* 37:793-829.
70. Jones RJ. Genetic counseling and prevention of birth defects. *JAMA.* 1982; 248(2):221-4.
71. Milunsky A. Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention and Treatment. Fifth Edition ed. Baltimore: Johns Hopkins University Press; 2004.
72. Papp Z. The history of fetal diagnosis and therapy. The Semmelweis University experience. *Fetal Diagn Ther.* 2002; 17(5):258-67.
73. Uhlmann WR, Schuette, J.L., Yashar, B.M. A Guide to Genetic Counseling. 2nd Edition ed. Hoboken, New Jersey, USA: Wiley-Blackwell; 2009.
74. Young I. Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling. 3rd Edition ed. New York: Oxford University Press; 2006.
75. Papp Z. Change in public demand for genetic counseling in the past 25 years. In: Chervenak FA, Kurjak, A., Papp, Z., editor. *The Fetus as a Patient: The Evolving Challenge*. Boca Raton: Parthenon Publishing Group. 2002; p. 130-45.
76. Green RM. *Babies by Design. The Ethics of Genetic Choice*. New Haven and London: Yale University Press; 2007.
77. Munger KM, Gill CJ, Ormond KE, Kirschner KL. The next exclusion debate: assessing technology, ethics, and intellectual disability after the Human Genome Project. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007; 13(2):121-8.

78. Giurgescu, Carmen, et al. Impact of uncertainty, social support, and prenatal coping on the psychological well-being of high-risk pregnant women. *Nursingresearch*, 2006; 55.5: 356-365.
79. David DeGrazia.,2 Prenatal Moral Status and Ethics. *Creation Ethics: Reproduction, Genetics, and Quality of Life*. June 2012; Pages 16-59.