



ΔΙΑΤΜΗΜΑΤΙΚΟ
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ
ΣΠΟΥΔΩΝ

ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ
σε συνεργασία με
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ



Μεταπτυχιακή Διπλωματική Εργασία

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

υπό

**ΚΩΤΟΥΛΑ ΔΗΜΗΤΡΟΥΛΑ
ΠΕ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ**

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

Λάρισα, 2025

Επιβλέπων:

*Αντώνιος Γούναρης, Ομότιμος Καθηγητής Νεογνολογίας,
Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο
Θεσσαλίας*

Τριμελής Εξεταστική Επιτροπή:

- 1. Αντώνιος Γούναρης, Ομότιμος Καθηγητής Νεογνολογίας,
Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο
Θεσσαλίας - (Επιβλέπων).*
- 2. Ιωάννα Γριβέα, Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής &
Νεογνολογίας, Πανεπιστημίου Θεσσαλίας.*
- 3. Σωτηρίου Σωτήριος, Αναπληρωτής Καθηγητής Εμβρυολογίας, Τμήμα
Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.*

Τίτλος εργασίας στα αγγλικά: Congenital abnormalities in fetuses and newborns: the ethical dilemmas today

Πίνακας περιεχομένων

Πρόλογος - Ευχαριστίες.....	3
Περίληψη στα Ελληνικά	4
Περίληψη στα Αγγλικά (Abstract).....	5
1. Εισαγωγή.....	6
2. Σκοπός	8
3. Συγγενείς Διαταραχές.....	9
3.1 Διαγνωστικές μέθοδοι.....	11
3.1.1 Προληπτικός Έλεγχος Κατά την Εγκυμοσύνη	13
3.1.2 Μη Επεμβατικός Προγεννητικός Έλεγχος (NIPT).....	13
3.1.3 Αμνιοπαρακέντηση.....	13
3.1.4 Δειγματοληψία Χοριακών Λαχνών (CVS).....	14
3.1.5 Προληπτικός Έλεγχος Νεογνών	14
4. Τεχνολογική Πρόοδος και Θεραπείες.....	15
4.1 Εξέλιξη της ιατρικής τεχνολογίας	16
4.2 Νέες θεραπείες και οι επιπτώσεις τους.....	16
5. Ηθικά Διλήμματα στις Συγγενείς Διαταραχές.....	17
6. Αποφάσεις για Συνέχιση ή Διακοπή Θεραπειών	22
7. Υποστήριξη των Γονέων	24
Συμπεράσματα.....	27
Βιβλιογραφία.....	30

Πρόλογος - Ευχαριστίες

Με την ολοκλήρωση της μεταπτυχιακής διπλωματικής μου εργασίας, αισθάνομαι την ανάγκη να εκφράσω τις ειλικρινείς και θερμές μου ευχαριστίες σε όλους όσους συνέβαλαν στην επιτυχή εκπόνησή της.

Πρώτα απ' όλα, θα ήθελα να ευχαριστήσω από καρδιάς τον επιβλέποντα καθηγητή μου, κύριο Γούναρη Αντώνιο, για την πολύτιμη καθοδήγηση, την εμπιστοσύνη που μου έδειξε, καθώς και για την υπομονή και την κατανόηση που επέδειξε καθ' όλη τη διάρκεια αυτής της προσπάθειας. Η συνεισφορά του υπήρξε καθοριστική για την πορεία και την ολοκλήρωση της εργασίας μου.

Επιπλέον, εκφράζω την ευγνωμοσύνη μου στις αγαπημένες μου φίλες, Γιούλη και Αντωνία, που στάθηκαν δίπλα μου με στήριξη, ενθάρρυνση και αληθινή φιλία σε όλη τη διάρκεια της εκπόνησης της διπλωματικής μου. Η παρουσία τους υπήρξε για μένα πηγή δύναμης και αισιοδοξίας.

Η συμβολή όλων ήταν ανεκτίμητη και για αυτό σας ευχαριστώ από τα βάθη της καρδιάς μου.

Περίληψη στα Ελληνικά

Οι συγγενείς διαταραχές, γνωστές και ως συγγενείς ανωμαλίες ή γενετικές ανωμαλίες, ορίζονται ως δομικές ή λειτουργικές ανωμαλίες που εμφανίζονται κατά την ενδομήτρια ζωή. Αυτές διαγιγνώσκονται προγεννητικά, κατά τη γέννηση ή στη βρεφική ηλικία. Με την τεχνολογική πρόοδο, η απόφαση για τη συνέχιση ή τη διακοπή θεραπείας ζωτικής σημασίας γίνεται πιο περίπλοκη, λόγω των νέων σωτήριων θεραπειών. Η απόφαση αυτή πρέπει να βασίζεται στο βέλτιστο συμφέρον του παιδιού, ζυγίζοντας τα οφέλη και τις επιβαρύνσεις της θεραπείας και στηριζόμενη στις αρχές της ευεργεσίας, της μη κακόβουλης συμπεριφοράς, της γονικής αυτονομίας, της ορθής ιατρικής πρακτικής και της δικαιοσύνης. Ο σκοπός αυτής της μεταπτυχιακής εργασίας είναι η διερεύνηση των ηθικών διλημμάτων που προκύπτουν από τις συγγενείς ανωμαλίες σε έμβρυα και νεογνά, καθώς και των αποφάσεων για τη συνέχιση ή διακοπή των θεραπειών που διατηρούν τη ζωή, με στόχο να ενισχύσει την κατανόηση της σημασίας της εκπαίδευσης και της υποστήριξης των ασθενών και των οικογενειών τους.

Λέξεις - κλειδιά: Συγγενείς διαταραχές, Γενετικές ανωμαλίες, Διαγνωστική, Θεραπεία, Ηθικά διλήμματα, Ευεργεσία, Γονική αυτονομία, Δικαιοσύνη, Υποστήριξη ασθενών

Περίληψη στα Αγγλικά (Abstract)

Congenital disorders, also known as congenital anomalies or genetic abnormalities, are defined as structural or functional anomalies that occur during intrauterine life. These can be diagnosed prenatally, at birth, or in infancy. With technological advancements, the decision regarding the continuation or discontinuation of life-sustaining treatment becomes increasingly complex due to new life-saving therapies. This decision must be based on the best interest of the child, weighing the benefits and burdens of treatment, and grounded in the principles of beneficence, non-maleficence, parental autonomy, sound medical practice, and justice. The purpose of this postgraduate work is to explore the ethical dilemmas arising from congenital anomalies in embryos and neonates, as well as decisions regarding the continuation or discontinuation of life-sustaining treatments, with the aim of enhancing understanding of the importance of educating and supporting patients and their families.

Keywords: Congenital disorders, Genetic anomalies, Diagnosis, Treatment, Ethical dilemmas, Beneficence, Parental autonomy, Justice, Patient support

1. Εισαγωγή

Οι συγγενείς διαταραχές περιλαμβάνουν δομικές ή λειτουργικές ανωμαλίες που εμφανίζονται κατά τη διάρκεια της ενδομήτριας ανάπτυξης του εμβρύου και μπορούν να εντοπιστούν κατά τη γέννηση ή αργότερα στην παιδική ηλικία. Αυτές οι ανωμαλίες προκύπτουν λόγω γενετικών, περιβαλλοντικών ή διατροφικών παραγόντων, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις είναι δύσκολο να προσδιοριστούν οι ακριβείς αιτίες. Οι συγγενείς διαταραχές περιλαμβάνουν, μεταξύ άλλων, μεταβολικές διαταραχές, καρδιοπάθειες, ανωμαλίες του νευρικού σωλήνα και το σύνδρομο Down, και αποτελούν μια από τις πιο σημαντικές αιτίες θνησιμότητας στα νεογνά και τα παιδιά κάτω των 5 ετών ^{1,2}.

Εκτιμάται ότι περίπου 240.000 νεογνά παγκοσμίως πεθαίνουν κάθε χρόνο εντός 28 ημερών από τη γέννηση λόγω συγγενών διαταραχών, ενώ άλλοι 170.000 θάνατοι συμβαίνουν σε παιδιά ηλικίας από 1 μήνα έως 5 έτη. Οι συνέπειες αυτών των διαταραχών δεν περιορίζονται μόνο στην άμεση θνησιμότητα, αλλά μπορεί να οδηγήσουν σε μακροχρόνιες αναπηρίες, προκαλώντας σημαντικά βάρη για τα άτομα, τις οικογένειες και τις κοινωνίες, ενώ ενδέχεται να επηρεάσουν και τα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης^{1,3}.

Η επίπτωση των συγγενών διαταραχών είναι ιδιαίτερα υψηλή σε χώρες χαμηλού και μεσαίου εισοδήματος, όπου εννέα από τα δέκα παιδιά που γεννιούνται με σοβαρές συγγενείς διαταραχές εμφανίζονται σε τέτοιες περιοχές. Η πρόληψη των συγγενών διαταραχών είναι εφικτή σε ορισμένες περιπτώσεις, μέσω της κατάλληλης προγεννητικής φροντίδας, της επαρκούς πρόσληψης φυλλικού οξέος ή ιωδίου και του εμβολιασμού. Εντούτοις, η σωστή διάγνωση και πρόληψη παραμένουν προκλήσεις λόγω της ποικιλίας των αιτίων που περιλαμβάνουν γενετικές ανωμαλίες, λοιμώξεις κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, καθώς και περιβαλλοντικούς παράγοντες, όπως η έκθεση σε ρύπους ή η κακή διατροφή της μητέρας¹.

Αρκετές συγγενείς διαταραχές αποδίδονται σε γενετικές ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο Down (τρισωμία 21) ή τα ελαττώματα ενός μόνο γονιδίου, όπως η κυστική ίνωση. Η αιμομιξία αποτελεί επίσης παράγοντα κινδύνου για σπάνιες γενετικές διαταραχές, αυξάνοντας τον κίνδυνο θανάτου και αναπηρίας στα νεογνά και τα παιδιά. Οικονομικοί παράγοντες, όπως το χαμηλό εισόδημα, μπορεί να ενισχύσουν τις πιθανότητες εμφάνισης συγγενών διαταραχών, καθώς οι οικογένειες με περιορισμένους πόρους συνήθως έχουν περιορισμένη πρόσβαση σε επαρκή διατροφή, υγειονομική φροντίδα και προληπτικό έλεγχο. Εκτιμάται ότι περίπου το 94% των σοβαρών συγγενών

διαταραχών συμβαίνουν σε χώρες με χαμηλό και μεσαίο εισόδημα, όπου οι συνθήκες για την πρόληψη και την έγκαιρη διάγνωση είναι συχνά ανεπαρκείς¹.

Η ηλικία της μητέρας είναι επίσης σημαντικός παράγοντας κινδύνου για την ανάπτυξη συγγενών διαταραχών, με την προχωρημένη ηλικία να αυξάνει την πιθανότητα χρωμοσωμικών ανωμαλιών, όπως το σύνδρομο Down. Οι συγγενείς διαταραχές μπορεί να προκληθούν και από περιβαλλοντικούς παράγοντες, όπως λοιμώξεις (π.χ. σύφιλη, ιλαρά, ιός Ζίκα), έκθεση σε ακτινοβολία, ρύπους ή διατροφικές ανεπάρκειες, καθώς και από την κατανάλωση ορισμένων ουσιών, όπως το αλκοόλ και ορισμένα φάρμακα. Παρά τις προσπάθειες να προσδιοριστούν οι αιτίες πολλών συγγενών διαταραχών, όπως οι συγγενείς καρδιοπάθειες και το σχιστό χείλος, η πλήρης κατανόηση των αιτίων παραμένει αδιευκρίνιστη¹.

2. Σκοπός

Ο σκοπός της παρούσας πτυχιακής εργασίας είναι να διερευνήσει τις αιτίες, τις συνέπειες και τις στρατηγικές παρέμβασης για τις συγγενείς διαταραχές, εστιάζοντας στις σοβαρές επιπτώσεις που αυτές έχουν στη δημόσια υγεία και στην ποιότητα ζωής των οικογενειών. Η εργασία επιδιώκει να αναδείξει την πολυπλοκότητα των αιτιών αυτών των διαταραχών, οι οποίες περιλαμβάνουν γενετικούς, περιβαλλοντικούς και διατροφικούς παράγοντες, και να τονίσει τη σημασία της πρόληψης μέσω της εκπαίδευσης και της πληροφόρησης των γονέων. Επιπλέον, η εργασία εξετάζει τη διαδικασία λήψης αποφάσεων από τους γονείς που αντιμετωπίζουν την πρόκληση των συγγενών ανωμαλιών, εστιάζοντας στις ανάγκες τους για πληροφορίες, υποστήριξη και καθοδήγηση. Τέλος, η εργασία επισημαίνει τη σημασία της εφαρμογής ηθικών αρχών στην παροχή φροντίδας και την υποστήριξη των γονέων, προκειμένου να εξασφαλιστεί η καλύτερη δυνατή ποιότητα ζωής για τα παιδιά τους και τις οικογένειές τους.

3. Συγγενείς Διαταραχές

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας (ΠΟΥ) περιγράφει τις συγγενείς ανωμαλίες (CAs) ως δομικές, λειτουργικές ή μεταβολικές ανωμαλίες που εμφανίζονται κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης και μπορούν να διαταράξουν τις φυσιολογικές λειτουργίες του σώματος. Αυτές οι ανωμαλίες προκύπτουν λόγω προβληματικής εμβρυογένεσης ή ενδογενών προβλημάτων στη διαδικασία ανάπτυξης. Οι συγγενείς ανωμαλίες μπορούν να κατηγοριοποιηθούν με διάφορους τρόπους, συμπεριλαμβανομένης της σοβαρότητας, διακρίνοντάς τις είτε ως μεγάλες είτε ως μικρές ανωμαλίες^{3,4}.

Εναλλακτικά, η Διεθνής Ταξινόμηση Νόσων (ICD) κατηγοριοποιεί τις συγγενείς ανωμαλίες με βάση το επηρεαζόμενο σύστημα του σώματος. Μεταξύ αυτών, οι ανωμαλίες του εγκεφάλου έχουν την υψηλότερη συχνότητα, παρατηρούμενες σε 10 από τις 1000 γεννήσεις, ακολουθούμενες από ανωμαλίες της καρδιάς σε συχνότητα 8/1000, ανωμαλίες των νεφρών σε συχνότητα 4/1000 και ανωμαλίες των άκρων σε συχνότητα 1/1000, ενώ όλες οι άλλες ανωμαλίες συνολικά έχουν συχνότητα 6/1000 γεννήσεις. Οι CAs μπορούν επίσης να κατηγοριοποιηθούν σε τρεις ομάδες με βάση την αιτία τους: γενετική, περιβαλλοντική και πολυπαραγοντική. Ωστόσο, η ακριβής αιτία είναι άγνωστη σε περίπου 40-60% των περιπτώσεων. Και οι γενετικοί και οι περιβαλλοντικοί παράγοντες εντοπίζονται σε περίπου 25% των περιπτώσεων, με περίπου 15% των συγγενών ανωμαλιών να αποδίδονται αποκλειστικά σε γενετικούς παράγοντες⁵.

Η ακριβής αιτία πολλών ανωμαλιών στην κατηγορία των πολυπαραγοντικών παραμένει ασαφής, αλλά πιστεύεται ότι οφείλεται σε αλληλεπιδράσεις μεταξύ γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων⁶. Οι ανωμαλίες που προκύπτουν από γνωστές περιβαλλοντικές εκθέσεις, όπως τα τερατογόνα ή οι μητρικές λοιμώξεις, αντιμετωπίζονται ξεχωριστά. Τα τερατογόνα μπορούν να προκαλέσουν διάφορες αλλαγές κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης, όπως ζημιές στα χρωμοσώματα, μεταλλάξεις γονιδίων ή αναστολή ενζύμων. Η επίδραση αυτών των τερατογόνων επηρεάζεται από παράγοντες όπως η δόση τους, η συχνότητα έκθεσης και το στάδιο της εμβρυϊκής ανάπτυξης. Οι ανωμαλίες που συνδέονται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες κατατάσσονται σύμφωνα με τα αντίστοιχα χρωμοσωμικά σύνδρομα, ενώ εκείνες που σχετίζονται με διαταραχές ενός μόνο γονιδίου, γενετικά σύνδρομα ή γονική συγγένεια κατατάσσονται ως κληρονομικές διαταραχές. Αυτό αφήνει έναν σημαντικό αριθμό

συγγενών ανωμαλιών με πολυπαραγοντικές ή άγνωστες αιτίες. Παράγοντες που ενδέχεται να αυξήσουν τον κίνδυνο συγγενών ανωμαλιών περιλαμβάνουν γενετικές διαταραχές, κοινωνικοοικονομικές και δημογραφικές παραμέτρους όπως η γονική συγγένεια, οι λοιμώξεις της μητέρας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, η κατάχρηση φαρμάκων, η έκθεση σε ιονίζουσα ακτινοβολία και η ρύπανση. Καταστάσεις που σχετίζονται με την εγκυμοσύνη, όπως ο διαβήτης τύπου 1 και η υπέρταση, έχουν επίσης συσχετιστεί με υψηλότερη επίπτωση συγγενών ανωμαλιών. Εθνοτικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες επηρεάζουν την επικράτηση ορισμένων μη σύνδρομων και ανωμαλιών, όπως τα ελαττώματα του νευρικού σωλήνα και οι σχισμές του προσώπου. Η μεταβλητότητα και η σχετικά σταθερή επίπτωση γέννησης αυτών των ανεξήγητων ανωμαλιών υποδηλώνουν ότι πολλές ενδέχεται να προκύπτουν από τυχαία γεγονότα κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης, μια έννοια που υποστηρίζεται από μαθηματική ανάλυση⁷.

Καταστάσεις που σχετίζονται με την εγκυμοσύνη, όπως ο διαβήτης εξαρτώμενος από ινσουλίνη, η υπέρταση, η προγεννητική αιμορραγία, οι δίδυμες εγκυμοσύνες, το ολιγοϋδράμνιο και το πολυϋδράμνιο, έχουν συνδεθεί με αυξημένη επίπτωση συγγενών ανωμαλιών. Για παράδειγμα, το ολιγοϋδράμνιο περιορίζει την κίνηση του εμβρύου, κάτι που μπορεί να προκαλέσει μια σειρά από αναπτυξιακά προβλήματα που οδηγούν σε ανωμαλίες του εμβρύου. Ορισμένες συγγενείς ανωμαλίες μπορούν να προληφθούν με την αντιμετώπιση των παραγόντων κινδύνου ή την εφαρμογή προστατευτικών μέτρων. Σημαντικές προγεννητικές παρεμβάσεις περιλαμβάνουν την εξασφάλιση επαρκούς πρόσληψης βασικών βιταμινών και μετάλλων, ιδιαιτέρως φυλλικού οξέος, την αποφυγή επιβλαβών ουσιών όπως ο καπνός και τη μείωση της έκθεσης σε επικίνδυνες ουσίες όπως βαρέα μέταλλα, φυτοφάρμακα, τερατογόνους παράγοντες και ακτινοβολία⁸.

Η τρισωμία 21 είναι η πιο κοινή γενετική αιτία μέτριας νοητικής αναπηρίας. Διάφοροι τύποι χρωμοσωμικών λαθών οδηγούν στο σύνδρομο Down. Οι παράγοντες που σχετίζονται με την αύξηση του κινδύνου διαχωρισμού του χρωμοσώματος 21 περιλαμβάνουν την προχωρημένη ηλικία της μητέρας και τη συνδυασμένη αναπαραγωγή. Η επίπτωση του συνδρόμου Down στις γεννήσεις είναι περίπου 1 στις 733 με την επίπτωση κατά τη σύλληψη να είναι περισσότερες από δύο φορές υψηλότερη, όπου η διαφορά οφείλεται στις πρώιμες αποβολές. Τα άτομα που επηρεάζονται είναι πιο επιρρεπή σε συγγενείς καρδιοπάθειες (50%) όπως τα διαλείμματα του κοιλιοκοιλιακού

διαφράγματος ή τα διαλείμματα του ενδοκαρδιοειδούς μαξιλαριού, τα απομονωμένα ελαττώματα του διαφράγματος του δευτερεύοντος κόλπου, ο ανοιχτός αρτηριακός πόρος (όταν ο πόρος που συνδέει την αορτή με την πνευμονική αρτηρία δεν κλείνει μετά τη γέννηση) και η τετραλογία του Fallot⁹.

Η γαστρεντερική ατρησία, συμπεριλαμβανομένης της δωδεκαδακτυλικής ή της οισοφαγικής ατρησίας, και των σπονδυλικών ανωμαλιών παρατηρούνται επίσης συχνά. Η αυχενική διαφάνεια (NT) αναφέρεται στη μέτρηση με υπερηχογράφημα της συγκέντρωσης υγρού κάτω από το δέρμα στο πίσω μέρος του αυχένα του εμβρύου κατά το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης. Για την αξιολόγηση της συχνότητας των συγγενών καρδιοπαθειών (CHD) που είναι ανιχνεύσιμες με υπερηχογράφημα σε έμβρυα με τρισωμία 21 και για την εξερεύνηση της σχέσης τους με την αυχενική διαφάνεια, το φύλο του εμβρύου και την εθνοτική καταγωγή, πραγματοποιήθηκε μελέτη από την ερευνητική ομάδα του Mogra το 2011. Η μελέτη διαπίστωσε ότι η πλειονότητα των εμβρύων με τρισωμία 21 (66–76%) είχε καρδιά με φυσιολογική δομή με βάση τα στοιχεία του υπερηχογραφήματος. Οι δομικές CHD δεν συνδέθηκαν με αυξημένες μετρήσεις NT. Η έρευνα αυτή επιβεβαίωσε επίσης υψηλότερη επίπτωση του ελλείμματος του κολποκοιλιακού διαφράγματος (AVSD) στις γυναίκες, αν και δεν μπορούσαν να επιβεβαιωθούν εθνοτικές διαφορές¹⁰.

3.1 Διαγνωστικές μέθοδοι

Οι συγγενείς διαταραχές μπορούν να διαγνωστούν πριν από τη γέννηση μέσω διαφόρων εξετάσεων. Η απόφαση για το αν θα υποβληθεί κανείς σε διαγνωστικές εξετάσεις κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης είναι προσωπική. Μερικοί γονείς μπορεί να θέλουν να μάθουν αν το μωρό τους έχει κάποιο πρόβλημα υγείας πριν από τη γέννηση, ενώ άλλοι μπορεί να προτιμούν να μην το γνωρίζουν. Ωστόσο, εάν επιλέξει κανείς να κάνει εξετάσεις, αυτές μπορεί να παρέχουν σημαντικές πληροφορίες για την υγεία του μωρού. Η γνώση της κατάστασης του μωρού επιτρέπει να προετοιμαστεί κανείς καλύτερα για τη φροντίδα του μετά τη γέννηση και, εάν είναι απαραίτητο, να κανονίσει τη γέννα σε νοσοκομείο που μπορεί να προσφέρει εξειδικευμένη ιατρική φροντίδα. Οι διαγνωστικές εξετάσεις συνιστώνται ιδιαίτερα σε ορισμένες κατηγορίες γυναικών, ειδικά σε εκείνες που διατρέχουν υψηλότερο κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με συγγενή διαταραχή. Αυτό περιλαμβάνει γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω, γυναίκες που είχαν προηγούμενη εγκυμοσύνη που επηρεάστηκε από κάποιο γενετικό ελάττωμα και γυναίκες

με χρόνιες παθήσεις όπως ο λύκος, ο διαβήτης ή η επιληψία. Οι γυναίκες που λαμβάνουν συγκεκριμένα φάρμακα που μπορεί να επηρεάσουν την εγκυμοσύνη καλούνται επίσης να εξετάσουν το ενδεχόμενο διαγνωστικών εξετάσεων. Επιπλέον, εάν μια προληπτική εξέταση αποκαλύψει μη φυσιολογικά αποτελέσματα, ο πάροχος υγειονομικής περίθαλψης μπορεί να προτείνει πρόσθετες διαγνωστικές εξετάσεις για να ξεκαθαρίσει την κατάσταση της υγείας του μωρού. Υπάρχουν διάφοροι τύποι εξετάσεων που είναι διαθέσιμοι για τη διάγνωση συγγενών διαταραχών κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Ένα κοινό διαγνωστικό εργαλείο είναι το υπερηχογράφημα υψηλής ευκρίνειας. Αυτή η εξέταση χρησιμοποιεί ηχητικά κύματα για να δημιουργήσει λεπτομερείς εικόνες του μωρού στη μήτρα και συνήθως γίνεται μεταξύ της 18ης και 22ης εβδομάδας της εγκυμοσύνης. Βοηθά στον εντοπισμό πιθανών γενετικών ελαττωμάτων ή άλλων αναπτυξιακών ανησυχιών. Μια άλλη διαγνωστική εξέταση είναι η δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS), η οποία περιλαμβάνει τη λήψη ενός μικρού δείγματος από τον πλακούντα για την εξέταση των χρωμοσωμάτων και του γενετικού υλικού του μωρού. Αυτή η εξέταση γίνεται συνήθως μεταξύ της 10ης και 12ης εβδομάδας της εγκυμοσύνης και χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό χρωμοσωμικών ή γενετικών διαταραχών. Η αμνιοπαρακέντηση είναι μια άλλη προγεννητική διαγνωστική εξέταση που πραγματοποιείται μεταξύ της 15ης και 18ης εβδομάδας της εγκυμοσύνης. Σε αυτή τη διαδικασία, λαμβάνεται δείγμα αμνιακού υγρού γύρω από το μωρό, το οποίο εξετάζεται για συγκεκριμένες πρωτεΐνες που μπορεί να υποδεικνύουν γενετικά ελαττώματα. Για παράδειγμα, ένα υψηλό επίπεδο της άλφα-εμβρυϊκής πρωτεΐνης (AFP) στο υγρό μπορεί να υποδεικνύει την παρουσία ενός ελαττώματος του νευρικού σωλήνα, όπως η δισχιδής ράχη ή η ανεγκεφαλία, ή ενός ελαττώματος του τοιχώματος του σώματος, όπως η ομφαλοκήλη ή η γαστροσχισση. Η αμνιοπαρακέντηση μπορεί επίσης να ανιχνεύσει χρωμοσωμικές διαταραχές, όπως το σύνδρομο Down, και γενετικές καταστάσεις όπως η κυστική ίνωση. Σε ορισμένες περιπτώσεις, εξετάζεται επίσης η ακετυλοχολινεστεράση (AChE), ένα ένζυμο που παράγεται από το μωρό. Αυτό το ένζυμο μπορεί να περάσει στο αμνιακό υγρό εάν υπάρχει άνοιγμα στον νευρικό σωλήνα, γεγονός που υποδεικνύει ένα πιθανό ελάττωμα του νευρικού σωλήνα. Μετά τη γέννηση του μωρού, είτε η διάγνωση γίνει πριν είτε μετά τη γέννηση, το παιδί μπορεί να χρειαστεί ειδική φροντίδα καθώς μεγαλώνει. Οι γονείς μπορούν να προετοιμαστούν καλύτερα για τις ανάγκες του παιδιού τους μαθαίνοντας για την κατάστασή του, γεγονός που τους βοηθά να κάνουν ενημερωμένες επιλογές για την υγειονομική περίθαλψη του παιδιού τους. Για τα παιδιά με ειδικές ανάγκες, μια εξατομικευμένη προσέγγιση γνωστή ως "ιατρικό σπίτι" μπορεί

να είναι ιδιαίτερα ωφέλιμη. Αυτή η προσέγγιση διασφαλίζει ότι όλες οι ιατρικές και μη ιατρικές ανάγκες του παιδιού και της οικογένειάς του ικανοποιούνται, με έμφαση στη συντονισμένη φροντίδα και την υποστήριξη κατά την ανάπτυξη του παιδιού ¹¹.

3.1.1 Προληπτικός Έλεγχος Κατά την Εγκυμοσύνη

Κατά την εγκυμοσύνη, οι έγκυες υποβάλλονται σε εξετάσεις ρουτίνας, όπως εξετάσεις αίματος και ούρων, για τον έλεγχο του διαβήτη, των λοιμώξεων και των επιπλοκών της εγκυμοσύνης, όπως η προεκλαμψία. Οι εξετάσεις αίματος μετρούν επίσης τα επίπεδα συγκεκριμένων ουσιών στο αίμα, που βοηθούν στον προσδιορισμό του κινδύνου του εμβρύου για χρωμοσωμικές ανωμαλίες και ελαττώματα του νευρικού σωλήνα. Οι υπερηχογραφικές εξετάσεις, που χρησιμοποιούν ηχητικά κύματα για τη δημιουργία εικόνων, επιτρέπουν στους ιατρούς να δουν το αναπτυσσόμενο έμβρυο στη μήτρα. Ορισμένες συγγενείς ανωμαλίες, όπως η δισχιδής ράχη, μπορούν να ανιχνευτούν μέσω του υπερηχογραφήματος. Οι επαγγελματίες υγείας συνιστούν ορισμένες επιπλέον εξετάσεις προγεννητικού ελέγχου σε εγκύους ηλικίας άνω των 35 ετών ή με οικογενειακό ιστορικό ορισμένων καταστάσεων. Η προγεννητική ανίχνευση επιτρέπει την πρόωπη έναρξη θεραπείας για ορισμένες συγγενείς ανωμαλίες¹³.

3.1.2 Μη Επεμβατικός Προγεννητικός Έλεγχος (NIPT)

Ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (NIPT) δεν αποτελεί εξέταση ρουτίνας, αλλά χρησιμοποιείται όταν οι συνήθεις εξετάσεις υποδεικνύουν ότι το έμβρυο μπορεί να έχει μια χρωμοσωμική διαταραχή, όπως ένα επιπλέον χρωμόσωμα ή μια έλλειψη χρωμοσώματος σε κάθε κύτταρο, όπως στις περιπτώσεις του συνδρόμου Down, Patau ή Edwards. Ο NIPT αναλύει το DNA του πλακούντα στο αίμα της μητέρας, χωρίς να απαιτείται δείγμα από το εσωτερικό της μήτρας ¹⁴. Επί του παρόντος, οι ειδικοί συστήνουν τον NIPT μόνο για εγκυμοσύνες υψηλού κινδύνου. Αυτή η μέθοδος δεν ανιχνεύει ελαττώματα του νευρικού σωλήνα ούτε προβλέπει επιπλοκές στην ώριμη εγκυμοσύνη ¹³.

3.1.3 Αμνιοπαρακέντηση

Η αμνιοπαρακέντηση είναι μια εξέταση που χρησιμοποιείται συνήθως για να διαπιστωθεί εάν το έμβρυο έχει γενετική διαταραχή. Κατά τη διαδικασία αυτή, ο ιατρός

λαμβάνει μια μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού από τη μήτρα με τη χρήση μιας μακριάς βελόνας. Το υγρό αυτό περιέχει κύτταρα με γενετικό υλικό παρόμοιο με αυτό του εμβρύου. Τα κύτταρα αναπτύσσονται σε εργαστήριο και εξετάζονται για τυχόν γενετικά προβλήματα¹⁵. Η αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ανιχνεύσει καταστάσεις όπως το σύνδρομο Down και ορισμένες μορφές μυϊκής δυστροφίας. Υπάρχει μικρός κίνδυνος απώλειας της εγκυμοσύνης με την αμνιοπαρακέντηση, γι' αυτό οι έγκυες πρέπει να συζητήσουν τη διαδικασία με τον ιατρό τους πριν λάβουν κάποια απόφαση ¹³.

3.1.4 Δειγματοληψία Χοριακών Λαχνών (CVS)

Η δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS) περιλαμβάνει τη λήψη κυττάρων από το εσωτερικό της μήτρας για τον έλεγχο πιθανής γενετικής διαταραχής στο έμβρυο. Ο ιατρός χρησιμοποιεί μακριά βελόνα για να πάρει κύτταρα από τους χοριακούς λάχνους, που είναι ιστοί του πλακούντα και έχουν γενετικό υλικό πανομοιότυπο με το έμβρυο. Όπως και η αμνιοπαρακέντηση, έτσι και η CVS μπορεί να ανιχνεύσει χρωμοσωμικές ανωμαλίες και άλλες γενετικές διαταραχές¹⁶. Αν και μπορεί να πραγματοποιηθεί νωρίτερα στην εγκυμοσύνη, συνδέεται με ελαφρώς υψηλότερο κίνδυνο αποβολής. Οι έγκυες που εξετάζουν την πιθανότητα να υποβληθούν σε CVS πρέπει να συζητήσουν τους κινδύνους με τον ιατρό τους ¹³.

3.1.5 Προληπτικός Έλεγχος Νεογνών

Ο προληπτικός έλεγχος νεογνών είναι μια διαδικασία που περιλαμβάνει την εξέταση του αίματος του βρέφους για διάφορες παθήσεις υγείας, συμπεριλαμβανομένων των συγγενών ανωμαλιών, με σκοπό την ανίχνευση πιθανών προβλημάτων. Ενώ αυτός ο έλεγχος δεν διαγιγνώσκει συγκεκριμένες καταστάσεις, υποδεικνύει την πιθανότητα ύπαρξης προβλήματος¹². Η έγκαιρη ανίχνευση επιτρέπει τη διάγνωση και θεραπεία των καταστάσεων πριν αποκτήσουν μακροχρόνιες επιπτώσεις. Επιπλέον, ο προληπτικός έλεγχος νεογνών περιλαμβάνει συχνά τεστ για προβλήματα ακοής, καθώς και μέτρησης του κορεσμού οξυγόνου στο αίμα (οξυμετρία), για την ανίχνευση κρίσιμων συγγενών καρδιακών ανωμαλιών. Τα νεογνά που έχουν υψηλότερο κίνδυνο για ορισμένες καταστάσεις, όπως λόγω οικογενειακού ιστορικού, μπορεί να υποβληθούν σε επιπλέον εξετάσεις κατά τη γέννηση για την ανίχνευση και, εάν είναι απαραίτητο, τη θεραπεία αυτών των καταστάσεων. Αυτή η διαδικασία έχει αποδειχθεί αποτελεσματική στην

ανίχνευση περιπτώσεων της νόσου Menkes, επιτρέποντας την έναρξη της θεραπείας πριν εμφανιστούν προβλήματα υγείας¹³.

4. Τεχνολογική Πρόοδος και Θεραπείες

Από την αρχή της, η γενετική εστίασε στη διάγνωση, τον έλεγχο και τη συμβουλευτική. Με τις περιορισμένες θεραπευτικές επιλογές για πολλές διαταραχές, δεν υπήρχε άλλη επιλογή παρά η φαινοτυπική ανάλυση και η χαρακτηριστική περιγραφή. Ωστόσο, καθώς γίνεται καλύτερα κατανοητή η υποκείμενη παθολογία των καταστάσεων, εμφανίζονται επιλογές θεραπειών που στοχεύουν σε συγκεκριμένες γενετικές βλάβες ή στις συνέπειές τους. Αυτή η θεραπευτική προσέγγιση δεν είναι καινούργια, καθώς η δίαιτα χαμηλής φαινυλαλανίνης, μία από τις πιο αποτελεσματικές θεραπείες για συγκεκριμένες διαταραχές προτάθηκε για πρώτη φορά το 1953 για τη φαινυλκετονουρία (PKU). Ωστόσο, με την πρόοδο της κατανόησης του μηχανισμού των ασθενειών σε μοριακό επίπεδο, ακόμη και διαταραχές όπως η PKU, που έχουν καθιερωμένες θεραπείες, γνωρίζουν νέες θεραπευτικές επιλογές¹⁷.

Ο προσανατολισμός πολλών κλινικών δοκιμών έχει μετατοπιστεί από την υποστηρικτική διαχείριση των συμπτωμάτων σε νέες θεραπείες που στοχεύουν στα υποκείμενα ελαττώματα που προκύπτουν από γενετικές μεταλλάξεις. Αυτές οι θεραπείες, είτε είναι φαρμακολογικές είτε γενετικές, περιλαμβάνουν την αντικατάσταση ελαττωματικών πρωτεϊνών, τη βελτίωση της λειτουργίας των πρωτεϊνών ή τη μείωση των αρνητικών συνεπειών ενός γενετικού ελαττώματος. Ωστόσο, υπάρχουν αρκετές προκλήσεις, ιδιαίτερα στον ασφαλή χειρισμό της γονιδιακής έκφρασης. Έχουν περάσει 15 χρόνια από τότε που επιπλοκές από έναν υικό φορέα σε μια γενετική δοκιμή οδήγησαν στον τραγικό θάνατο του Jesse Gelsinger. Αυτό το γεγονός και άλλα παρόμοια ώθησαν την ερευνητική κοινότητα να επανεξετάσει τη γονιδιακή θεραπεία και να αναζητήσει εναλλακτικές. Το αποτέλεσμα είναι μια τεράστια ποικιλία θεραπευτικών προσεγγίσεων, τόσο παραδοσιακών όσο και καινοτόμων, για την αντιμετώπιση των ποικίλων γενετικών παθολογιών¹⁷.

Οι θεραπευτικές στρατηγικές κυμαίνονται από τη νέα χρήση εγκεκριμένων φαρμάκων μέχρι τις βιοχημικά και μοριακά στοχευμένες θεραπείες. Πιο συναρπαστική είναι η πρόοδος στην ανάπτυξη διορθωτικών θεραπειών που χρησιμοποιούν τόσο το DNA όσο και το RNA για να ανατρέψουν τις διαδικασίες των γενετικών ασθενειών. Όλες αυτές οι νέες θεραπευτικές προσεγγίσεις εμφανίζουν υποσχέσεις αλλά και προκλήσεις¹⁷.

4.1 Εξέλιξη της ιατρικής τεχνολογίας

Καθώς η τεχνολογία εξελίσσεται και γίνεται πιο ευρέως διαθέσιμη, παρατηρείται αύξηση στην ανίχνευση υποκλινικών συγγενών ανωμαλιών. Σε μια μελέτη που περιλάμβανε μια ομάδα 1.780.156 εγκύων γυναικών και των παιδιών τους, που προήλθαν από το US Medicaid Analytic eXtract της περιόδου 2000–2013, εντοπίστηκαν άλλες ανωμαλίες που συνήθως δεν παρουσιάζουν εμφανή κλινικά συμπτώματα νωρίς στη ζωή και είναι πιο πιθανό να εντοπιστούν μέσω απεικονιστικών τεχνικών (το δευτερογενές διάφραγμα του κόλπου της καρδιάς, ο αγγειακός πόρος, το μεσοκοιλιακό διάφραγμα, οι ανωμαλίες της πνευμονικής αρτηρίας, η στένωση της πνευμονικής βαλβίδας και η υδροκεφαλία). Μετά από σύγκριση αυτών των παρατηρήσεων με άλλες ανωμαλίες που είναι λιγότερο πιθανό να διαφύγουν κλινικής διάγνωσης, χρησιμοποιήθηκε η λογιστική παλινδρόμηση για να ληφθούν υπόψη οι αλλαγές στους παράγοντες κινδύνου κατά την αξιολόγηση της επίδρασης στην αυξημένη έντασης άλλες εξέτασης. Η επικράτηση της διάγνωσης του δευτερογενούς διαφράγματος του κόλπου αυξήθηκε από 2,3% το 2000–2001 σε 7,5% το 2012–2013, του αγγειακού πόρου από 1,9% σε 4,1% και του κοιλιακού διαφράγματος από 3,6% σε 4,5%. Οι τάσεις αυτές δεν ερμηνεύτηκαν από αλλαγές στην επικράτηση των παραγόντων κινδύνου, αλλά ήταν λιγότερο έντονες όταν λήφθηκαν υπόψη οι εξετάσεις. Αυτά τα ευρήματα υποδηλώνουν ότι η αύξηση των προσπαθειών εξέτασης εξηγεί εν μέρει την παρατηρούμενη αύξηση στη διάγνωση ήπιων περιπτώσεων συγκεκριμένων κοινών ανωμαλιών ¹⁸.

4.2 Νέες θεραπείες και οι επιπτώσεις τους

Δεδομένου ότι τα συμπτώματα και τα προβλήματα που προκαλούνται από συγγενείς ανωμαλίες ποικίλλουν, οι θεραπείες επίσης διαφέρουν. Αυτές οι θεραπείες περιλαμβάνουν μια ευρεία γκάμα, όπως φάρμακα, θεραπείες, χειρουργικές επεμβάσεις και βοηθητικές συσκευές. Αυτές οι πληροφορίες επικεντρώνονται στις δομικές συγγενείς ανωμαλίες, τις αιτίες τους, την πρόληψη και τις θεραπείες τους. Οι λειτουργικές - αναπτυξιακές συγγενείς ανωμαλίες αντιμετωπίζονται πιο ολοκληρωμένα στο περιεχόμενο των διανοητικών και αναπτυξιακών αναπηριών και σε συγκεκριμένα θέματα σχετικά με αυτές τις καταστάσεις ^{19,20}.

Φαρμακευτικές αγωγές, όπως η πρεδνιζόνη, μπορούν να βοηθήσουν άτομα με μυϊκή δυστροφία να αυξήσουν τη μυϊκή τους δύναμη, την ικανότητα και τη λειτουργία της αναπνοής και να επιβραδύνουν την πρόοδο της αδυναμίας. Η φυσιοθεραπεία είναι

επίσης χρήσιμη για την ανάπτυξη της δύναμης και τη μείωση της αδυναμίας. Νεογνά με εγκεφαλική παράλυση μπορεί να λάβουν αισθητηριακή-κινητική θεραπεία χρησιμοποιώντας "κολλώδη γάντια" με ειδικό υλικό βέλκρο για να τους βοηθήσουν να "πιάσουν" και να εξερευνήσουν αντικείμενα που δεν μπορούν να κρατήσουν στο χέρι. Οι βοηθητικές συσκευές περιλαμβάνουν ορθοπαιδικούς νάρθηκες για να βοηθήσουν ασθενείς με ανωμαλίες άκρων να περπατούν και κοχλιακά εμφυτεύματα για άτομα με προβλήματα ακοής. Στη Μελέτη Διαχείρισης Μυελομηνιγγοκήλης (MOMS), που διεξήχθη μέσω του Δικτύου Μητρικής - Εμβρυακής Χειρουργικής του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας και Ανθρώπινης Ανάπτυξης (NICHD), οι ερευνητές δοκίμασαν μια χειρουργική διαδικασία για τη διόρθωση μιας σοβαρής μορφής σπονδυλικής δυσπλασίας ενώ το έμβρυο ήταν ακόμη στη μήτρα. Αν και η ίδια η χειρουργική επέμβαση ενέχει κινδύνους, μειώνει σημαντικά τις υγειονομικές επιπλοκές για τα νεογνά που την υποβλήθηκαν, συμπεριλαμβανομένης της αυξημένης πιθανότητας να μπορούν να περπατήσουν χωρίς βοήθεια ^{19,20}.

Οι προσεγγίσεις γονιδιακής θεραπείας, στις οποίες ένα γονίδιο που έχει υποστεί μετάλλαξη ή λείπει αντικαθίσταται από μια κανονική έκδοση του γονιδίου, δοκιμάζονται για διάφορες γενετικές διαταραχές. Ορισμένα παραδείγματα διαταραχών που αντιμετωπίζονται επιτυχώς με γονιδιακή θεραπεία περιλαμβάνουν γενετικές διαταραχές του ανοσοποιητικού συστήματος, των μυών και των ματιών. Πρόσφατη έρευνα που υποστηρίχθηκε από το NICHD σχετικά με τη μυϊκή δυστροφία Duchenne χρησιμοποίησε τεχνικές επεξεργασίας γονιδιώματος για τη βελτίωση της δύναμης του πιασίματος των ποδιών σε ένα μοντέλο ποντικού, "ενεργοποιώντας" ένα γονίδιο για μια συγκεκριμένη πρωτεΐνη που χρησιμοποιείται στους μύες ^{19,20}.

5. Ηθικά Διλήμματα στις Συγγενείς Διαταραχές

Ο όρος «γενικές ηθικές αρχές» αναφέρεται στα θεμελιώδη κριτήρια που υποστηρίζουν την διατύπωση και δικαιολόγηση των περισσότερων κανονισμών που αφορούν την «καλή πρακτική» στην Ιατρική. Αυτές οι αρχές θα πρέπει επίσης να χρησιμεύουν ως καθοδηγητική αναφορά για τους νομοθέτες. Είναι σημαντικό να προσαρμόζονται στις διάφορες πολιτισμικές παραδόσεις που υπάρχουν σε κάθε χώρα. Οι αρχές αυτές μπορούν να κατηγοριοποιηθούν σε τέσσερις κύριες κατηγορίες:

1. **Αρχή της Ευεργεσίας:** Αυτή η αρχή ορίζεται ως η υποχρέωση να προτεραιοποιηθεί η ευημερία του ασθενούς (σε αυτή την περίπτωση, του εμβρύου - νεογνού), μεγιστοποιώντας τα οφέλη των αποφάσεων, ενώ ταυτόχρονα ελαχιστοποιείται η πιθανότητα της βλάβης ή του τραυματισμού. Αντικατοπτρίζει τη σοφία με την φράση «primum non nocere», που σημαίνει «πρώτον, μη βλάπτεις».
2. **Αρχή της Αυτονομίας:** Αυτή η αρχή επιβάλλει στους ιατρούς να σέβονται την ακεραιότητα των αξιών και των πεποιθήσεων των ασθενών τους, να εξετάζουν την προοπτική τους σχετικά με τα δικά τους συμφέροντα και να εφαρμόζουν μόνο τις κλινικές στρατηγικές που έχουν αποδεχτεί. Για να συμμορφωθούν με τις απαιτήσεις αυτής της αρχής, είναι απαραίτητο ο ασθενής να διαβάσει και να υπογράψει ένα έγγραφο «ενημερωμένης συγκατάθεσης» που προσδιορίζει ρητά τον τύπο της εξέτασης και τους πιθανούς κινδύνους ή τραυματισμούς που μπορεί να προκύψουν. Στις περιπτώσεις όπου ο ασθενής έχει περιορισμένη νομική ικανότητα (όπως τα παιδιά ή άτομα με ψυχικές αναπηρίες) ή θεωρείται νομικά ανίκανος (όπως το έμβρυο - νεογνό), αυτή η αρχή πρέπει να διασφαλίσει ότι οι αξίες αυτές δεν παραβιάζονται.
3. **Αρχή της Δικαιοσύνης:** Η εισαγωγή αυτής της αρχής στην Ιατρική βασίζεται στην έννοια της «ισότητας», σύμφωνα με την οποία κάθε άτομο έχει το δικαίωμα να λαμβάνει την καλύτερη δυνατή θεραπεία προσαρμοσμένη στις ιδιαίτερες και συγκεκριμένες ανάγκες του.
4. **Αρχή της αποφυγής βλάβης και πόνου:** Η επιδίωξη του καλού για τον ασθενή και η αποφυγή της βλάβης του είναι οι βασικοί άξονες κάθε δεοντολογίας περί την ιατρική και όποια άλλη επιστήμη σχετίζεται με τα ζητήματα υγείας ²¹.

Η ηθική συνιστά μια ζωτική διάσταση στη διαχείριση των περιγεννητικών τοκετών. Ένα ηθικό πλαίσιο περιλαμβάνει τις επαγγελματικές ευθύνες των μαιών και των νεογνολόγων, απορρίπτοντας τη στενή προσέγγιση βάσει δικαιωμάτων, που αναφέρεται σε στενές και μονομερείς προσεγγίσεις σε σύνθετα ζητήματα. Αυτό το πλαίσιο αγκαλιάζει την ηθική αρχή του «νεογνό ως ασθενής». Οι επαγγελματίες υγείας φέρουν ευθύνες προς την έγκυο, βασισμένες στην ευεργεσία και τον σεβασμό της αυτονομίας της, καθώς και υποχρεώσεις προς το νεογνό που επίσης θεμελιώνονται στην ευεργεσία. Αυτό υποδηλώνει ότι το νεογνό δεν πρέπει να θεωρείται ως ανεξάρτητος ασθενής, αποσυνδεδεμένος από την έγκυο γυναίκα ^{22,23}.

Οι αρχές της ευεργεσίας («πράξη καλού») και της μη κακοποίησης («μη βλάβη») κατατάσσονται ανάμεσα στους παλαιότερους ηθικούς κανόνες στην ιατρική ηθική, όπως ορίζεται στον Όρκο του Ιπποκράτη. Αυτές οι αρχές υποχρεώνουν τους ιατρούς να βρουν τη βέλτιστη ισορροπία μεταξύ των κλινικών οφελών και των πιθανών βλαβών για τον ασθενή. Η ευεργεσία χρησιμεύει ως η κύρια καθοδηγητική αρχή στις προσπάθειες διάσωσης παιδιών που δεν διαθέτουν την ικανότητα ανεξάρτητης ζωής. Αντίθετα, η αρχή της μη κακοποίησης είναι κρίσιμη όταν εξετάζεται η παράταση της ζωής σε περιπτώσεις που συνοδεύονται από σημαντική ταλαιπωρία ²².

Ο σεβασμός για την αυτονομία («αναγνώριση της βούλησης και επιλογής του ατόμου») παρουσιάζει μια πιο περίπλοκη κατάσταση, καθώς τα έμβρυα και τα νεογνά δεν διαθέτουν την ικανότητα αυτόνομης λήψης αποφάσεων. Οι γονείς και οι κλινικοί γιατροί κατέχουν τόσο ηθικά δικαιώματα όσο και νομικές υποχρεώσεις να λαμβάνουν αποφάσεις θεραπείας που εξυπηρετούν το καλύτερο συμφέρον του παιδιού. Είναι ουσιώδους σημασίας οι φορείς υγειονομικής περίθαλψης να παρέχουν στις έγκυες γυναίκες πλήρεις πληροφορίες σχετικά με τα αναμενόμενα οφέλη και τους κινδύνους που σχετίζονται με τις πιθανές ιατρικές παρεμβάσεις. Εξοπλίζοντας την έγκυο (και συχνά τον σύντροφό της) με πλήρεις πληροφορίες, της δίνουμε τη δυνατότητα να λαμβάνει ενημερωμένες αποφάσεις και να εξασφαλίσει τη συγκατάθεσή της για να προχωρήσει ή να διακόψει τις θεραπείες ²².

Η τρίτη ηθική αρχή είναι η δικαιοσύνη, που σημαίνει ότι δεν πρέπει μόνο να αντιμετωπίζουμε παρόμοιες περιπτώσεις ασθενών ισότιμα, αλλά και να χρησιμοποιούμε τους διαθέσιμους πόρους αποτελεσματικά (ισότητα στην κατανομή πόρων). Η επιθετική θεραπεία ενός εξαιρετικά πρόωρου βρέφους με πολύ χαμηλές πιθανότητες επιβίωσης μπορεί συχνά να είναι η ακατάλληλη χρήση πόρων. Η ανισότητα ή ακόμα και η εκμετάλλευση συμβαίνει όταν ένα μικρό ποσοστό ασθενών απολαμβάνει κλινικά οφέλη, ενώ μια πολύ μεγαλύτερη αναλογία δεν το κάνει, απλώς και μόνο επειδή δεν είχαν την ευκαιρία να λάβουν την ίδια κλινική θεραπεία ²².

Το όριο βιωσιμότητας αναφέρεται στο πρώιμο στάδιο της εμβρυϊκής ανάπτυξης - συνήθως μεταξύ 22 και 24 εβδομάδων κύησης - όταν υπάρχει μια εφικτή, αλλά όχι απαραίτητα υψηλή πιθανότητα επιβίωσης του νεογνού. Ο όρος αυτός συνδέεται συχνά με καταστάσεις όπως το εξαιρετικά χαμηλό βάρος γέννησης, η εξαιρετικά πρόωρη γέννηση και η οριακή βιωσιμότητα. Σύμφωνα με την Παγκόσμια Ένωση Περιγεννητικής

Ιατρικής (WAPM), ένα έμβρυο θεωρείται βιώσιμο αν είναι αρκετά ώριμο για να επιβιώσει στην νεογνική περίοδο με διαθέσιμη ιατρική παρέμβαση. Για να θεωρηθεί ένα έμβρυο ασθενής, η εγκυμονούσα γυναίκα πρέπει να λαμβάνει περιγεννητική φροντίδα²⁴. Η καθιέρωση ενός σαφούς κατώτερου ορίου γονικής ηλικίας για τη βιωσιμότητα, όπως 22-23 εβδομάδες, απαιτεί συνεπή κριτήρια, αλλά τα τρέχοντα κριτήρια συχνά αμφισβητούνται. Ανακύπτουν ερωτήματα σχετικά με το αν οι ρυθμοί επιβίωσης ή τα επίπεδα νοσηρότητας πρέπει να καθορίζουν τη βιωσιμότητα και αν ναι ποιοι τύποι βλαβών, αν αφορά τον εγκέφαλο, τους πνεύμονες ή άλλα όργανα, πρέπει να έχουν τη μεγαλύτερη βαρύτητα στην εκτίμηση αυτή²⁵;

Η γέννηση ενός νεογνού με σοβαρή συγγενή καρδιοπάθεια αποτελεί μια δύσκολη κατάσταση και απαιτεί την επιλογή ανάμεσα σε αρκετές λιγότερο επιθυμητές εναλλακτικές. Επειδή τα νεογνά δεν μπορούν να ασκήσουν αυτονομία, η ευθύνη πέφτει στους γιατρούς και τους γονείς, έτσι ώστε να συνεργαστούν για να λάβουν αποφάσεις προς το συμφέρον του βρέφους. Όπως προτείνουν οι Ross και Frader, το «πρότυπο βέλτιστου συμφέροντος» δεν απαιτεί το ιδανικό αλλά αυτό που είναι λογικό. Ο στόχος της κοινής λήψης αποφάσεων (SDM) σε τέτοιες περιπτώσεις είναι η προώθηση της συνεργασίας μεταξύ γονέων και επαγγελματιών υγείας για τη λήψη ιατρικών αποφάσεων, ειδικά όταν δεν είναι ξεκάθαρη η βέλτιστη πορεία δράσης. Σήμερα, η κοινή λήψη αποφάσεων εφαρμόζεται ευρέως στην υγειονομική περίθαλψη και υποστηρίζεται από πολλές ιατρικές οργανώσεις και πρωτοβουλίες πολιτικής. Ωστόσο, προκύπτουν ηθικά διλήμματα όταν υπάρχουν πολλαπλές βιώσιμες επιλογές για τις καρδιακές παθήσεις της περιγεννητικής και νεογνικής περιόδου. Είναι ζωτικής σημασίας να αναγνωρίζεται τότε η κοινή λήψη αποφάσεων είναι κατάλληλη και πότε όχι. Η SDM δεν πρέπει να δημιουργεί την ψευδαίσθηση της επιλογής όταν υπάρχει μόνο μία ηθικά αποδεκτή επιλογή. Επιπλέον, η SDM δεν αποτελεί ένα μεμονωμένο γεγονός, αλλά μια συνεχιζόμενη συζήτηση μεταξύ γιατρών και γονέων. Αυτή η διαδικασία ξεκινά με την προγεννητική διάγνωση και περιλαμβάνει αποφάσεις σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις, τις χειρουργικές παρεμβάσεις και σε σοβαρές περιπτώσεις, τον χρονισμό της συμμετοχής της παρηγορητικής φροντίδας. Καθώς η ασθένεια εξελίσσεται ή προκύπτουν επιπλοκές, αυτές οι αποφάσεις μπορεί να γίνουν πιο περίπλοκες και να επηρεάζονται περισσότερο από αξίες ²⁶.

Οι γιατροί πρέπει να εξετάσουν ορισμένες βασικές ερωτήσεις όταν εμπλέκονται στη SDM για την καρδιακή νόσο των νεογνών ²⁶:

1. **Ποια είναι η κατανόηση των γονέων για την κατάσταση του μωρού τους;** Η αποτελεσματική SDM υπερβαίνει την απλή ανταλλαγή πληροφοριών. Απαιτεί την εκτίμηση της κατανόησης των γονέων σχετικά με την απόφαση και τις επιπτώσεις της. Η δημιουργία μιας σχέσης φροντίδας, είναι απαραίτητη, θέτοντας στην άκρη τις προσωπικές αξίες για να εστιάσει στις ανάγκες του βρέφους.

2. **Πώς επιθυμούν οι γονείς να συμμετέχουν στη λήψη αποφάσεων;** Οι γιατροί πρέπει να αναγνωρίσουν ότι οι διαφορετικές οικογένειες έχουν διαφορετικές προτιμήσεις ως προς τη συμμετοχή τους σε πολύπλοκες αποφάσεις. Μια προσέγγιση που εφαρμόζεται σε όλους δεν είναι κατάλληλη. Η αληθινή συνεργασία στην κοινή λήψη αποφάσεων απαιτεί την αναγνώριση και υποστήριξη αυτών των διαφορών, καθώς ο ρόλος των γονέων μπορεί να αλλάξει ανάλογα με τη σοβαρότητα της απόφασης και την ασάφεια των αποτελεσμάτων. Οι γιατροί πρέπει να διασφαλίζουν ότι όλες οι οικογένειες νιώθουν υποστηριζόμενες και περιλαμβάνονται στη διαδικασία λήψης αποφάσεων στο επίπεδο που επιλέγουν.

3. **Πώς μπορούν οι γιατροί να επικοινωνούν με διαφάνεια όταν υπάρχει αβεβαιότητα;** Η κοινή λήψη αποφάσεων γίνεται πιο δύσκολη όταν δεν υπάρχει σταθεροποιημένη προσέγγιση μεταξύ των κέντρων υγείας και όταν τα αποτελέσματα είναι αβέβαια. Οι γιατροί πρέπει να είναι έτοιμοι να συζητήσουν όχι μόνο τα ποσοστά θνησιμότητας, αλλά και τις νευροαναπτυξιακές επιπτώσεις, τις μακροχρόνιες επιπτώσεις στην οικογένεια και την ποιότητα ζωής, τόσο για όσους επιλέγουν χειρουργική επέμβαση όσο και για εκείνους που προτιμούν άλλες θεραπείες. Οι οικογένειες που βρίσκονται αντιμέτωπες με δύσκολες αποφάσεις πρέπει να ενημερώνονται όταν δεν υπάρχει συμφωνία στον ευρύτερο τομέα ή ανάμεσα στα κέντρα σχετικά με την προτεινόμενη πορεία διαχείρισης. Οι γιατροί δεν πρέπει να προτείνουν αποκλειστικά χειρουργική επέμβαση εάν η παρηγορητική φροντίδα είναι μια λογική επιλογή.

4. **Πώς να αναγνωρίζονται οι προκαταλήψεις των γιατρών στην πράξη;** Όλοι, συμπεριλαμβανομένων των γιατρών και των επαγγελματιών υγείας, έχουν έμφυτες ή υποσυνείδητες προκαταλήψεις που επηρεάζουν τις αλληλεπιδράσεις τους με άλλους. Η αποτελεσματική λήψη αποφάσεων απαιτεί αμερόληπτη προσέγγιση, κάτι που είναι συχνά δύσκολο να επιτευχθεί. Για παράδειγμα, μόνο το 44% των γιατρών θα επέλεγαν υποθετικά χειρουργική επέμβαση για το δικό τους παιδί με σύνδρομο υποπλαστικής

αριστερής καρδιάς. Οι προσωπικές εμπειρίες μπορούν να επηρεάσουν τις επαγγελματικές απόψεις, όπως φαίνεται από νοσηλεύτριες μονάδων εντατικής νεογνικής φροντίδας (NICU) που, αφού γέννησαν πρόωρα βρέφη, ανέφεραν ότι οι αποφάσεις τους άλλαξαν σε σχέση με το παρελθόν. Οι γιατροί πρέπει επίσης να είναι προσεκτικοί στη χρήση γλώσσας που μπορεί να εισάγει προκατάληψη στη συζήτηση. Η εκπαίδευση σχετικά με τις υποσυνείδητες προκαταλήψεις και η χρήση διερμηνέων γλώσσας και πολιτισμικών διαμεσολαβητών είναι κρίσιμη για την προώθηση ισορροπημένης, συμπεριληπτικής λήψης αποφάσεων.

5. Πώς να δίνονται οι συστάσεις; Οι γιατροί έχουν ηθική υποχρέωση να καθοδηγούν τις οικογένειες στη λήψη αποφάσεων που ευθυγραμμίζονται με τους στόχους τους. Η ειλικρινής και σαφής επικοινωνία, χωρίς την υπερβολική χρήση επιστημονικής γλώσσας, είναι το κλειδί για την οικοδόμηση εμπιστοσύνης και σύνδεσης με τις οικογένειες. Μια σειρά από ηθικά δικαιολογημένες προσεγγίσεις είναι διαθέσιμες για να βοηθήσουν τους γιατρούς να καθοδηγήσουν τις οικογένειες και η αποτυχία να δοθούν συστάσεις μπορεί να οδηγήσει σε ανεπαρκή κοινή λήψη αποφάσεων.

6. Αποφάσεις για Συνέχιση ή Διακοπή Θεραπειών

Σε μια πρόσφατα εργασία, συνολικά πενήντα έξι γονείς συμμετείχαν σε 10 συζητήσεις ομάδων μελέτης. Η μέση ηλικία των συμμετεχόντων ήταν 34 ετών (εύρος 20–52 έτη), ενώ το διάμεσο επίπεδο εκπαίδευσης αντιστοιχούσε σε πτυχίο τετραετούς φοίτησης. Η πλειονότητα ήταν γυναίκες (80,3%) και οι περισσότεροι αυτοπροσδιορίστηκαν ως λευκοί. Τέσσερα βασικά θέματα προέκυψαν, αντιπροσωπεύοντας διάφορες προσεγγίσεις για τη λήψη της αρχικής απόφασης θεραπείας: 1) λήψη της "σωστής" απόφασης, 2) ρασιοναλιστική-αναλυτική, 3) διαισθητική-εμπειρική και 4) εξαρτημένη-συμβουλευτική. Οι συμμετέχοντες αναγνώρισαν την πολυπλοκότητα και την πολυδιάστατη φύση της απόφασης, με τους περισσότερους να συμφωνούν ότι δεν υπήρχε μια σαφής σωστή ή λανθασμένη επιλογή και ότι οι προτιμήσεις λήψης αποφάσεων μπορεί να διαφέρουν μεταξύ γονέων. Ένας συμμετέχων τόνισε την "ψευδαίσθηση της επιλογής", υπονοώντας ότι όταν δεν υπάρχει σαφής "σωστή" επιλογή, μπορεί να μην αισθάνεται σαν μια πραγματική απόφαση ²⁷.

Πολλές προσεγγίσεις λήψης αποφάσεων συζητήθηκαν στις ομάδες εστίασης, ευθυγραμμισμένες με αυτές που έχουν αναγνωριστεί στη υπάρχουσα βιβλιογραφία. Ορισμένοι συμμετέχοντες περιέγραψαν μια ρασιοναλιστική-αναλυτική μέθοδο,

επικεντρωμένη σε στατιστικά, πιθανότητες και αριθμητικά δεδομένα. Οι γονείς συζήτησαν διάφορες προσεγγίσεις για τη λήψη της απόφασης, που κυμαίνονταν από την εμπιστοσύνη στο «ένστικτό» τους έως την επιθυμία για στατιστικά και πιθανότητες. Κάποιες αντιπροσωπευτικές απαντήσεις των γονέων στις Ερωτήσεις 4 και 5 ήταν: «Είμαι άνθρωπος των αριθμών, οπότε χρειάζομαι εκείνα τα στατιστικά για την βιωσιμότητα αυτού...» και «αν επιλέγαμε να κρατήσουμε το μωρό, ποια θα ήταν η διαδικασία, στατιστικά μιλώντας, ποια θα ήταν η σοβαρότητα του καρδιακού προβλήματος;». Άλλοι τόνισαν μια διαισθητική-εμπειρική προσέγγιση, βασιζόμενοι σε ενστικτώδεις αντιδράσεις και "εσωτερικά" αισθήματα. Επιπλέον, ορισμένοι περιέγραψαν μια εξαρτημένη-συμβουλευτική προσέγγιση, όπου ζητούσαν συμβουλές από επαγγελματίες υγείας ή άλλους γονείς που είχαν αντιμετωπίσει παρόμοιες αποφάσεις. Αυτές οι προσεγγίσεις δεν ήταν αμοιβαία αποκλειστικές, με ορισμένους συμμετέχοντες να χρησιμοποιούν έναν συνδυασμό μεθόδων. Στον τομέα των αξιών και των πεποιθήσεων, τρία βασικά θέματα αναδείχθηκαν ως κρίσιμοι παράγοντες στις αποφάσεις θεραπείας: 1) θρησκευτικές και πνευματικές πεποιθήσεις, 2) η ποιότητα ζωής του παιδιού και 3) η ποιότητα ζωής της οικογένειας. Οι θρησκευτικές και πνευματικές πεποιθήσεις αναφέρθηκαν συχνά σε όλες τις ομάδες εστίασης. Για ορισμένους, αυτές οι πεποιθήσεις ήταν καθοδηγητικός παράγοντας στην απόφαση να μην τερματίσουν την εγκυμοσύνη. Ανεξάρτητα από τις διαφορές στις αποφάσεις θεραπείας, οι θρησκευτικές και πνευματικές πεποιθήσεις προσέφεραν υποστήριξη και προοπτική στους γονείς για τον σχηματισμό των αξιών τους σχετικά με τις επιλογές τους ²⁷.

Η ποιότητα ζωής ήταν μια κρίσιμη παράμετρος σε όλες τις συζητήσεις. Οι συμμετέχοντες πρώτα σκέφτηκαν την βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη ποιότητα ζωής για το παιδί τους με σοβαρή συγγενή καρδιοπάθεια, ανάλογα με κάθε επιλογή θεραπείας. Κοινοί παράγοντες περιλάμβαναν τον πόνο, την ταλαιπωρία, τις γνωστικές και φυσικές ικανότητες, την παρακολούθηση του σχολείου, την ανεξαρτησία και την ενηλικίωση. Οι συμμετέχοντες επίσης σκέφτηκαν πώς η απόφασή τους θα επηρεάσει την ποιότητα ζωής της οικογένειάς τους, περιλαμβάνοντας το πώς η φροντίδα ενός παιδιού με συγγενή καρδιοπάθεια μπορεί να επηρεάσει άλλα παιδιά, τον γάμο, την καριέρα ή τα οικονομικά ²⁷.

Στον τομέα των προκλήσεων λήψης αποφάσεων, αναγνωρίστηκαν τέσσερα κυρίαρχα θέματα, με την επικοινωνία με τους κλινικούς ιατρούς να είναι ένα σημαντικό γενικό ζήτημα: 1) ικανοποίηση από τους επαγγελματίες υγείας, 2) μη συμβατές συζητήσεις σχετικά με τις επιλογές θεραπείας και την επεξεργασία πληροφοριών, 3)

συναισθηματικές προκλήσεις, και 4) γνωστικές προκλήσεις. Ενώ ορισμένοι συμμετέχοντες εξέφρασαν ικανοποίηση από την επικοινωνία με τους κλινικούς ιατρούς, άλλοι ανέφεραν ελλείψεις στον τρόπο επικοινωνίας των διαγνώσεων και των επιλογών θεραπείας. Σε όλες τις ομάδες εστίασης, οι συμμετέχοντες ένιωθαν ότι οι κλινικοί ιατροί δεν έδιναν ίση προσοχή στις διάφορες διαθέσιμες επιλογές θεραπείας. Πολλοί ανέφεραν ότι οι χειρουργικές επιλογές λάμβαναν την περισσότερη προσοχή, ενώ η διακοπή της εγκυμοσύνης συζητήθηκε λιγότερο και η παρηγορητική φροντίδα συχνά δεν αναφερόταν καθόλου. Ένας συμμετέχων πρότεινε ότι οι ειδικότητες των κλινικών ιατρών επηρεάζουν την ασυνέπεια στην παρουσίαση των επιλογών θεραπείας ²⁷.

Οι συμμετέχοντες και στις δύο ομάδες εστίασης συζήτησαν τη δυσκολία επεξεργασίας πληροφοριών σχετικά με τη διάγνωση και τη θεραπεία. Ειδικότερα, ανέφεραν τις προκλήσεις κατανόησης κρίσιμων πληροφοριών λόγω των εντονότερων συναισθημάτων, του άγχους που σχετίζεται με τη διάγνωση και του περιορισμένου χρόνου που είναι διαθέσιμος για τη λήψη αποφάσεων (π.χ., προ- και μεταγεννητική διάγνωση, κρατικοί νόμοι σχετικά με τη διακοπή της εγκυμοσύνης). Επιπλέον, οι συμμετέχοντες σημείωσαν ότι ο τρόπος που οι κλινικοί ιατροί παρουσίασαν τη διάγνωση και τις επιλογές θεραπείας ήταν δύσκολος στην κατανόηση. Ακόμα και αν κατανοούσαν τις πληροφορίες κατά τη διάρκεια του ραντεβού, συχνά τις ξεχνούσαν μέχρι να επιστρέψουν σπίτι ²⁷.

7. Υποστήριξη των Γονέων

Η σημασία της καθοδήγησης και πληροφόρησης των γονέων με προσεκτικό και περιεκτικό τρόπο παραμένει σημαντική και αποκτά νέα σημασία μετά τη γέννηση, περιλαμβάνοντας τη νεογνολογία με ηθικά και νομικά διλήμματα που περιβάλλουν τις αποφάσεις σε περιπτώσεις παιδιών με συγγενείς ανωμαλίες. Για να ελαχιστοποιηθούν οι δυσκολίες και οι αρνητικές επιπτώσεις που μπορεί να προκαλέσει η ανεπαρκής επικοινωνία κακών ειδήσεων στους ασθενείς και τις οικογένειες, έχουν αναπτυχθεί πρωτόκολλα καθοδήγησης που αποσκοπούν στην εκπαίδευση της ομάδας υγείας. Το πιο γνωστό είναι το πρωτόκολλο Spikes, που δημοσιεύθηκε το 1992 από τον Buckman, το οποίο είναι ένα ακρόνυμο στα αγγλικά που συνοψίζει τα έξι βήματα που πρέπει να παρακολουθούνται: προετοιμασία, αντίληψη, πρόσκληση, γνώση, συναισθήματα και στρατηγική - περίληψη ²⁸.

Το πρώτο βήμα αναφέρεται στην αρχική προσέγγιση του ασθενούς και στον τρόπο που ο επαγγελματίας προετοιμάζει το περιβάλλον, διατηρώντας την εμπιστευτικότητα και την ιδιωτικότητα, με σκοπό να υποδεχθεί και να υποστηρίξει. Το δεύτερο βήμα συνιστά την ανάλυση της αντίληψης του ατόμου σχετικά με την υγειονομική του κατάσταση και τις μελλοντικές του δυνατότητες. Στο τρίτο βήμα, είναι απαραίτητο να εκτιμηθεί πόσο επιθυμεί ο ενδιαφερόμενος να γνωρίζει για την ασθένεια, ώστε στο τέταρτο βήμα τα νέα να μεταδοθούν με γλώσσα κατανοητή για τον ασθενή, με ρεαλισμό, ενσυναίσθηση και φιλικότητα. Στο πέμπτο βήμα, μετά τη λήψη των νέων, ο γιατρός πρέπει να υποστηρίξει τα συναισθήματα του ασθενούς, ανεξαρτήτως της αντίδρασής τους. Το έκτο και τελευταίο βήμα αναφέρεται στις στρατηγικές που μπορούν να υιοθετηθούν για τη διενέργεια της θεραπείας του ασθενούς και για την ελαχιστοποίηση του πόνου, του φόβου και της ανησυχίας που προκαλούν τα νέα. Ένα από τα πιο δύσκολα βήματα για τον ιατρό είναι η πέμπτη φάση του πρωτοκόλλου Spikes, όταν πρέπει να υποστηρίξει τις πιο ποικιλόμορφες συναισθηματικές αντιδράσεις του ασθενούς και να τις ευθυγραμμίσει με τα δικά του συναισθήματα και εμπειρίες. Σε αυτή τη φάση, δεν είναι ασυνήθιστο ο ασθενής να αντιδρά με θυμό προς τον γιατρό, που είναι ο φορέας των κακών ειδήσεων, και να αρχίσει να βλέπει αυτό το άτομο, τουλάχιστον στην αρχική στιγμή, ως προδότη και όχι ως σύμμαχο. Για να ελαχιστοποιηθεί αυτή η αντίδραση, η ενσυναίσθηση, η αλήθεια και η γλώσσα είναι θεμελιώδεις, καθώς είναι απαραίτητο να διασφαλιστεί ότι ο ασθενής κατάλαβε την ασθένεια ώστε να συμμετάσχει στη διαδικασία κοινής λήψης αποφάσεων ²⁸.

Στην επικοινωνία με τους γονείς, πρέπει να επικρατεί η ενσυναίσθηση και η κατανόηση του τεράστιου ψυχολογικού φορτίου που αντιμετωπίζουν. Η απόφαση για τη συνέχιση ή τη διακοπή της θεραπείας δεν πρέπει να βασίζεται στην αυθεντία του γιατρού, αλλά στην αντικειμενική απόδειξη της κακής πρόγνωσης του βρέφους. Αυτή η προσέγγιση μπορεί να βοηθήσει τους γονείς να αποδεχθούν μια δυσάρεστη πρόγνωση και να μειώσει τις συγκρούσεις που μπορεί να προκύψουν.

Σε περιπτώσεις όπου η πρόγνωση είναι καταστροφική και δεν υφίσταται ηθικό δίλημμα, μπορεί να προκύψουν σοβαρά δεοντολογικά προβλήματα, ιδίως αν υπάρχουν διαφωνίες ανάμεσα στους γιατρούς και τους γονείς. Χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι η περίπτωση νεογνού που γεννήθηκε στο Houston με θανατηφόρα μορφή νανισμού και υποπλαστικούς πνεύμονες. Παρά την προοδευτική επιδείνωση της κατάστασής του, με

τελικό αποτέλεσμα τον θάνατο από αναπνευστική ανεπάρκεια, η μητέρα του αρνήθηκε την απόσυρση της υποστηρικτικής θεραπείας λόγω ψυχολογικών προβλημάτων. Το δικαστήριο τελικά ενέκρινε τη διακοπή της θεραπείας, παρά τις οικογενειακές αντιρρήσεις, σε μια από τις πρώτες τέτοιες περιπτώσεις διεθνώς.

Η εφαρμογή αυτών των συστάσεων στη νεογνολογία – που αποσκοπούν στην παροχή ενός υγιούς περιβάλλοντος για τον ασθενή ώστε να λάβει και να αφομοιώσει τις κακές ειδήσεις – φέρνει στο προσκήνιο έναν επιβαρυντικό παράγοντα: την αδυναμία του δικαιούχου, του προβληματικού νεογέννητου με συγγενή βλάβη να ασκήσει την αυτονομία του. Για το λόγο αυτό, στην καθημερινή πρακτική στη νεογνολογία, οι διαφορές είναι κοινές μεταξύ της θέλησης των γονέων, στην άσκηση της γονικής εξουσίας, και αυτού που η ιατρική ομάδα κατανοεί ως την καλύτερη θεραπευτική εναλλακτική για το νεογέννητο, ειδικά όταν η οικογένεια δεν έχει ενημερωθεί σωστά σχετικά με την ασθένεια που πλήττει το παιδί. Εάν η πρόγνωση υποδεικνύει ότι ο θάνατος του παιδιού είναι επικείμενος, η επικοινωνία των ειδήσεων και η προετοιμασία των γονέων στην νεογνική περίοδο θα πρέπει να υποστηρίξουν και να καθοδηγήσουν τους γονείς σχετικά με την παρηγορητική φροντίδα. Σε αυτή τη φάση, οι περιστάσεις της ασθένειας μπορεί να απειλήσουν την αυτονομία, ενθαρρύνοντας τον πατερναλισμό και την υπερπροστασία από τους επαγγελματίες υγείας, χωρίς η οικογένεια να έχει ακουστεί σωστά σχετικά με τις επιθυμίες τους για το τέλος της ζωής του παιδιού. Είναι σημαντικό να εκτιμάται η υποκειμενικότητα και ο τρόπος με τον οποίο το ζευγάρι προετοιμάζεται για το θάνατο του παιδιού τους με ενσυναίσθηση. Ο αξιοπρεπής θάνατος ή η αδυναμία του, σε χώρες όπου η αυτονομία δεν καθοδηγείται από τον θεμελιώδη κανόνα των ιατρικών σχέσεων – είναι ένα θέμα που αξίζει να προβληματιστούμε στο πλαίσιο αυτής της εργασίας ^{28,29}.

Συμπεράσματα

Οι συγγενείς διαταραχές αποτελούν σοβαρή αιτία θνησιμότητας στα νεογνά και στα παιδιά κάτω των 5 ετών, με 240.000 θανάτους ετησίως για νεογνά και 170.000 για παιδιά ηλικίας έως 5 ετών. Οι διαταραχές αυτές συχνά οδηγούν σε μακροχρόνιες αναπηρίες, προκαλώντας σημαντικά βάρη στις οικογένειες και στα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης, ιδιαίτερα σε χώρες χαμηλού και μεσαίου εισοδήματος. Υπάρχουν διάφορες μέθοδοι πρόληψης για ορισμένες συγγενείς διαταραχές, όπως ο εμβολιασμός και η επαρκής πρόσληψη φυλλικού οξέος κατά την εγκυμοσύνη, οι οποίες μπορεί να μειώσουν τη συχνότητα εμφάνισης τέτοιων καταστάσεων. Οι αιτίες των συγγενών διαταραχών είναι συχνά πολύπλοκες και περιλαμβάνουν γενετικούς, περιβαλλοντικούς και διατροφικούς παράγοντες, με την ακριβή αιτία να παραμένει άγνωστη για ένα μεγάλο ποσοστό των περιπτώσεων (40-60%). Δημογραφικοί παράγοντες, όπως η κοινωνικοοικονομική κατάσταση, η ηλικία της μητέρας και η γονική συγγένεια, αποτελούν σημαντικούς παράγοντες κινδύνου για την ανάπτυξη συγγενών ανωμαλιών. Η προχωρημένη ηλικία της μητέρας σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο χρωμοσωμικών ανωμαλιών, όπως το σύνδρομο Down.

Οι συγγενείς ανωμαλίες έχουν σοβαρές επιπτώσεις στη δημόσια υγεία και απαιτούν την ανάπτυξη στρατηγικών παρέμβασης και υποστήριξης για τις οικογένειες που πλήττονται. Η ανάγκη για περισσότερη έρευνα σχετικά με τις αιτίες και τις προληπτικές στρατηγικές είναι επιτακτική, καθώς η κατανόηση των αιτιών των συγγενών διαταραχών μπορεί να οδηγήσει σε αποτελεσματικότερες παρεμβάσεις. Πολλές συγγενείς ανωμαλίες παραμένουν ανεξήγητες και ενδέχεται να προκύπτουν από τυχαία γεγονότα κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης, γεγονός που υποδηλώνει την ανάγκη για πολυδιάστατες προσεγγίσεις στην κατανόηση και την πρόληψή τους. Ο προληπτικός έλεγχος νεογνών και η εγκυμοσύνη αποτελούν θεμελιώδεις διαδικασίες για την πρόωπη διάγνωση και παρέμβαση σε γενετικές ή συγγενείς ανωμαλίες. Η εκτέλεση ελέγχων, όπως η αμνιοπαρακέντηση και η δειγματοληψία χοριακών λαχνών, παρέχει τη δυνατότητα ανίχνευσης πιθανών προβλημάτων, επιτρέποντας τη θεραπεία πριν από την εμφάνιση σοβαρών επιπλοκών. Ωστόσο, αυτές οι διαδικασίες ενέχουν ρίσκα, και οι έγκυες γυναίκες οφείλουν να ενημερώνονται πλήρως για τις πιθανές συνέπειες.

Η τεχνολογική πρόοδος στην ιατρική παρέχει νέες θεραπείες, όπως η γονιδιακή θεραπεία και η χρήση φαρμάκων για την υποστήριξη ατόμων με γενετικές διαταραχές.

Αυτές οι θεραπείες προσφέρουν ελπίδα και βελτίωση της ποιότητας ζωής, αλλά συνοδεύονται από προκλήσεις, καθώς η ποικιλία των συμπτωμάτων απαιτεί εξατομικευμένες προσεγγίσεις. Αναφορικά με τα ηθικά διλήμματα, οι επαγγελματίες υγείας αντιμετωπίζουν την ανάγκη να ισορροπήσουν την ευεργεσία προς τους ασθενείς και την αποφυγή βλάβης. Οι αρχές της ευεργεσίας και της μη κακοποίησης είναι καθοριστικές για τη λήψη αποφάσεων, ενώ η αναγνώριση της αυτονομίας των γονέων και η δίκαιη κατανομή πόρων είναι κρίσιμα στοιχεία στην παροχή φροντίδας. Η βιωσιμότητα του εμβρύου και η σωστή διαχείριση των πόρων είναι επίσης σημαντικά θέματα, καθώς οι αποφάσεις για την υγειονομική περίθαλψη πρέπει να είναι δίκαιες και αποτελεσματικές. Συνολικά, η διαχείριση των συγγενών ανωμαλιών απαιτεί συνδυασμένη προσέγγιση, που συνδυάζει την τεχνολογία, την επιστημονική γνώση και τις ηθικές αρχές, ώστε να εξασφαλιστεί η καλύτερη δυνατή φροντίδα για τις μητέρες και τα νεογνά τους.

Παρά το σοβαρό αυτό ηθικό δίλημμα, η ισχύουσα νομοθεσία στην πλειοψηφία των περιπτώσεων επιβάλλει τη συνέχιση της εντατικής νοσηλείας, εκτός από περιπτώσεις εξαιρετικά σοβαρών καταστάσεων, όπως ο εγκεφαλικός θάνατος ή θανατηφόρες συγγενείς ανωμαλίες που οδηγούν σε θάνατο εντός δύο μηνών (π.χ., Σύνδρομο 18). Σε αυτές τις περιπτώσεις, οι νομικές διαδικασίες επιτρέπουν τη διακοπή της θεραπείας. Ωστόσο, για τις περιπτώσεις όπου η πρόγνωση ενός νεογνού, όπως με υποξική-ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια, είναι αβέβαιη, οι γονείς έρχονται αντιμέτωποι με αδυναμία λήψης σαφών και ακριβών πληροφοριών για το μελλοντικό αποτέλεσμα. Αυτό επιβαρύνει ψυχολογικά τόσο τους γονείς όσο και το προσωπικό των Μονάδων Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών (MENN), προκαλώντας συχνά διαφωνίες και συγκρούσεις.

Η μελέτη που διεξήχθη με τη συμμετοχή γονέων που αντιμετωπίζουν την απόφαση για συνέχιση ή διακοπή θεραπειών για παιδιά με συγγενείς ανωμαλίες αναδεικνύει τη σύνθετη φύση των διαδικασιών λήψης αποφάσεων. Οι γονείς εκφράζουν την ανάγκη για μια ποικιλία προσεγγίσεων, όπως η ρασιοναλιστική-αναλυτική, η διαισθητική-εμπειρική και η εξαρτημένη-συμβουλευτική, επισημαίνοντας ότι η απόφαση δεν είναι πάντοτε σαφώς καθορισμένη ως "σωστή" ή "λανθασμένη". Η έρευνα αναγνωρίζει τη σημασία των θρησκευτικών και πνευματικών πεποιθήσεων, οι οποίες συχνά διαμορφώνουν τις αξίες των γονέων και επηρεάζουν τις επιλογές τους. Η ποιότητα ζωής του παιδιού, καθώς και της οικογένειας στο σύνολό της, αποτελεί έναν κρίσιμο παράγοντα στις αποφάσεις

αυτές. Οι γονείς εξετάζουν τις βραχυπρόθεσμες και μακροπρόθεσμες συνέπειες των θεραπειών, συμπεριλαμβάνοντας πτυχές όπως ο πόνος, η ταλαιπωρία και η κοινωνική τους ένταξη. Επίσης, οι προκλήσεις στην επικοινωνία με τους κλινικούς ιατρούς αποτελούν έναν σημαντικό παράγοντα, καθώς οι γονείς αναφέρουν συχνά ελλείψεις στην παρουσίαση των θεραπευτικών επιλογών και την κατανόηση των πληροφοριών.

Στο πλαίσιο της υποστήριξης των γονέων, η εφαρμογή του πρωτοκόλλου Spikes μπορεί να ενισχύσει τη διαδικασία επικοινωνίας, εξασφαλίζοντας ότι οι γονείς λαμβάνουν τις πληροφορίες με ενσυναίσθηση και κατανόηση. Ωστόσο, η πρόκληση του να διασφαλιστεί η αυτονομία των γονέων και η καλή ενημέρωση, ειδικά σε περιπτώσεις παρηγορητικής φροντίδας, αναδεικνύει τις ηθικές και πρακτικές δυσκολίες που προκύπτουν σε συνθήκες κρίσης. Έτσι, καθίσταται σημαντική η σημασία της προσεκτικής καθοδήγησης και της υποστήριξης των γονέων στη διαδικασία λήψης αποφάσεων, προκειμένου να ελαχιστοποιηθούν οι αρνητικές επιπτώσεις και να προαχθεί η ποιότητα ζωής των παιδιών και των οικογενειών τους.

Βιβλιογραφία

- (1) *Congenital disorders*. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects> (accessed 2024-09-28).
- (2) Kazemi, M.; Salehi, M.; Kheirollahi, M. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med* **2016**, 5 (3), 125.
- (3) Modell, B.; Darlison, M. W.; Malherbe, H.; Moorthie, S.; Blencowe, H.; Mahaini, R.; El-Adawy, M. Congenital Disorders: Epidemiological Methods for Answering Calls for Action. *J Community Genet* **2018**, 9 (4), 335. <https://doi.org/10.1007/S12687-018-0390-4>.
- (4) Francine, R.; Pascale, S.; Aline1a, H. Congenital Anomalies: Prevalence and Risk Factors. *Univers J Public Health* **2014**, 2 (2), 58–63. <https://doi.org/10.13189/UJPH.2014.020204>.
- (5) Mohammed, Y. A.; Shawky, R. M.; Soliman, A. A. S.; Ahmed, M. M. Chromosomal Study in Newborn Infants with Congenital Anomalies in Assiut University Hospital: Cross-Sectional Study. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics* **2011**, 12 (1), 79–90. <https://doi.org/10.1016/J.EJMHG.2011.02.003>.
- (6) Moorthie, S.; Blencowe, H.; Darlison, M. W.; Lawn, J.; Morris, J. K.; Modell, B.; Bittles, A. H.; Blencowe, H.; Christianson, A.; Cousens, S.; Darlison, M. W.; Gibbons, S.; Hamamy, H.; Khoshnood, B.; Howson, C. P.; Mastroiacovo, P.; Modell, B.; Moorthie, S.; Mossey, P. A.; Neville, A. J.; Petrou, M.; Povey, S.; Rankin, J.; Schuler-Faccini, L.; Wren, C.; Yunnis, K. A. Estimating the Birth Prevalence and Pregnancy Outcomes of Congenital Malformations Worldwide. *J Community Genet* **2018**, 9 (4), 387–396. <https://doi.org/10.1007/S12687-018-0384-2>.
- (7) Feldkamp, M. L.; Carey, J. C.; Byrne, J. L. B.; Krikov, S.; Botto, L. D. Etiology and Clinical Presentation of Birth Defects: Population Based Study. *BMJ* **2017**, 357. <https://doi.org/10.1136/BMJ.J2249>.
- (8) Rasmussen, S. A.; Erickson, J. D.; Reef, S. E.; Ross, D. S. Teratology: From Science to Birth Defects Prevention. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* **2009**, 85 (1), 82–92. <https://doi.org/10.1002/BDRA.20506>.
- (9) Sherman, S. L.; Allen, E. G.; Bean, L. H.; Freeman, S. B. Epidemiology of Down Syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* **2007**, 13 (3), 221–227. <https://doi.org/10.1002/MRDD.20157>.
- (10) Mogra, R.; Zidere, V.; Allan, L. D. Prenatally Detectable Congenital Heart Defects in Fetuses with Down Syndrome. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* **2011**, 38 (3), 320–324. <https://doi.org/10.1002/UOG.8977>.
- (11) *Diagnosing Birth Defects | Birth Defects | CDC*. <https://www.cdc.gov/birth-defects/diagnosis/index.html> (accessed 2024-09-28).
- (12) Ding, S.; Han, L. Newborn Screening for Genetic Disorders: Current Status and Prospects for the Future. *Pediatr Investig* **2022**, 6 (4), 291. <https://doi.org/10.1002/PED4.12343>.
- (13) *How do health care providers diagnose congenital anomalies? | NICHD - Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development*. <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/congenital-anomalies/conditioninfo/diagnosed> (accessed 2024-09-27).
- (14) Allyse, M.; Minear, M. A.; Berson, E.; Sridhar, S.; Rote, M.; Hung, A.; Chandrasekharan, S. Non-Invasive Prenatal Testing: A Review of International Implementation and Challenges. *Int J Womens Health* **2015**, 7, 113. <https://doi.org/10.2147/IJWH.S67124>.

- (15) Jindal, A.; Sharma, M.; Karena, Z. V.; Chaudhary, C. Amniocentesis. *Obstetric Imaging: Fetal Diagnosis and Care, 2nd Edition* **2023**, 473-475.e1. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-44548-1.00111-X>.
- (16) Alfievic, Z.; Navaratnam, K.; Mujezinovic, F. Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling for Prenatal Diagnosis. *Cochrane Database Syst Rev* **2017**, 2017 (9), CD003252. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD003252.PUB2>.
- (17) Rajabi, F.; Picker, J. D. New Innovations: Therapies for Genetic Conditions. *Current Genetic Medicine Reports* **2014**, 2 (3), 113–123. <https://doi.org/10.1007/S40142-014-0043-9>.
- (18) Straub, L.; Huybrechts, K. F.; Bateman, B. T.; Mogun, H.; Gray, K. J.; Holmes, L. B.; Hernandez-Diaz, S. The Impact of Technology on the Diagnosis of Congenital Malformations. *Am J Epidemiol* **2019**, 188 (11), 1892. <https://doi.org/10.1093/AJE/KWZ153>.
- (19) Long, C.; Amoasii, L.; Mireault, A. A.; McAnally, J. R.; Li, H.; Sanchez-Ortiz, E.; Bhattacharyya, S.; Shelton, J. M.; Bassel-Duby, R.; Olson, E. N. Postnatal Genome Editing Partially Restores Dystrophin Expression in a Mouse Model of Muscular Dystrophy. *Science (1979)* **2016**, 351 (6271), 400–403. https://doi.org/10.1126/SCIENCE.AAD5725/SUPPL_FILE/LONG-SM.PDF.
- (20) Chorna, O.; Heathcock, J.; Key, A.; Noritz, G.; Carey, H.; Hamm, E.; Nelin, M. A.; Murray, M.; Needham, A.; Slaughter, J. C.; Maitre, N. L. Early Childhood Constraint Therapy for Sensory/Motor Impairment in Cerebral Palsy: A Randomised Clinical Trial Protocol. *BMJ Open* **2015**, 5 (12). <https://doi.org/10.1136/BMJOPEN-2015-010212>.
- (21) Carrera, J. M. Ethics and Law in Congenital Defects.
- (22) Kornhauser Cerar, L.; Lucovnik, M. Ethical Dilemmas in Neonatal Care at the Limit of Viability. *Children* **2023**, Vol. 10, Page 784 **2023**, 10 (5), 784. <https://doi.org/10.3390/CHILDREN10050784>.
- (23) Schnall, J.; Hayden, D.; Wilkinson, D. Newborns in Crisis: An Outline of Neonatal Ethical Dilemmas in Humanitarian Medicine. *Dev World Bioeth* **2019**, 19 (4), 196–205. <https://doi.org/10.1111/DEWB.12214>.
- (24) Saugstad, O. D.; Stokkerei, I. Children's Right to Health: Implications for Decision-Making in Newborn Medical Care. *Pediatrics* **2016**, 138 (1). <https://doi.org/10.1542/PEDS.2015-4195>.
- (25) Saugstad, O. D. The Newborn at the Edge of Viability. *Acta Paediatr* **2016**, 105 (11), 1249–1251. <https://doi.org/10.1111/APA.13564>.
- (26) Madrigal, V. N.; Feltman, D. M.; Leuthner, S. R.; Kirsch, R.; Hamilton, R.; Dokken, D.; Needle, J.; Boss, R.; Lelkes, E.; Carter, B.; MacIas, E.; Bhombal, S. Bioethics for Neonatal Cardiac Care. *Pediatrics* **2022**, 150 (Supplement 2). <https://doi.org/10.1542/PEDS.2022-056415N/189885>.
- (27) Delaney, R. K.; Pinto, N. M.; Ozanne, E. M.; Brown, H.; Stark, L. A.; Watt, M. H.; Karasawa, M.; Patel, A.; Donofrio, M. T.; Steltzer, M. M.; Miller, S. G.; Zickmund, S. L.; Fagerlin, A. Parents' Decision Making For Their Fetus or Neonate with a Severe Congenital Heart Defect. *Cardiol Young* **2022**, 32 (6), 896. <https://doi.org/10.1017/S1047951121003218>.
- (28) Bioética, R.; De, L.; Lima Gazzola, P.; Leite, H. V.; Gonçalves, G. M. Communicating Bad News about Congenital Abnormalities: Bioethical and Legal Considerations. *Rev. Bioét* **28** (1). <https://doi.org/10.1590/1983-80422020281365>.
- (29) Marcus, E.; Latos-Bielenska, A.; Jamry-Dziurla, A.; Barišić, I.; Cavero-Carbonell, C.; Den Hond, E.; Garne, E.; Genard, L.; Santos, A. J.; Lutke, Lr. R.; Matias Dias, C.; Neergaard Pedersen, C.; Neville, A. J.; Niemann, A.; Odak, L.; Pierini, A.; Rico, J.; Rissmann, A.; Rankin, J.; Morris, J. K. Information Needs of Parents of Children with

Congenital Anomalies across Europe: A EUROLinkCAT Survey. *BMC Pediatr* **2022**, 22 (1), 657. <https://doi.org/10.1186/S12887-022-03734-Z>.