



ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ  
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ  
ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΗΘΙΚΗ ΣΤΙΣ ΒΙΟΪΑΤΡΙΚΕΣ ΕΠΙΣΤΗΜΕΣ



*Μεταπτυχιακή Διπλωματική Εργασία*

**"ΗΘΙΚΑ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ ΚΑΙ ΝΟΜΙΚΑ ΖΗΤΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗ  
ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ"**

υπό

**ΒΑΣΙΛΕΙΟΥ Π. ΤΑΝΤΟΥ**

Πτυχιούχος Τεχνολόγος Ιατρικών Εργαστηρίων

Υπεβλήθη για την εκπλήρωση μέρους των  
απαιτήσεων για την απόκτηση του  
Μεταπτυχιακού Διπλώματος Ειδίκευσης  
«*Δεοντολογία και Ηθική στις Βιοϊατρικές Επιστήμες*»

Λάρισα, 2020

**Επιβλέπων:** Γεώργιος Ανυφαντής, *Επ. Καθηγητής Εμβρυολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας*

**Τριμελής Συμβουλευτική Επιτροπή:**

1. Γεώργιος Ανυφαντής, *Επ. Καθηγητής Εμβρυολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας - (Επιβλέπων),*
2. Δαπόντε Αλέξανδρος, *Καθηγητής Μαιευτικής – Γυναικολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας,*
3. Τσέζου Ασπασία, *Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας*

**"ETHICAL DILEMMAS AND LEGAL ISSUES IN PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS"**

## Πίνακας περιεχομένων

Περίληψη.....	4
Abstract.....	5
Εισαγωγή.....	6
Σκοπός.....	6
Μεθοδολογία.....	7
Κεφάλαιο 1: Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.....	7
1.1 Γενικά στοιχεία προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης.....	7
1.2 Εφαρμογές της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης.....	9
1.2.1 Έλεγχος για πολυπαραγοντικά και όψιμης εμφάνισης νοσήματα.....	11
1.2.2 Έλεγχος για HLA ιστοσυμβατότητα.....	11
1.2.3 Επιλογή φύλου.....	12
1.2.4 Επιλογή φαινοτυπικών χαρακτηριστικών.....	13
Κεφάλαιο 2: Ηθικά και νομικά ζητήματα.....	14
2.1 Επιλογή των υγιέστερων εμβρύων και εφαρμογή ευγονικής.....	14
2.2 Η απόρριψη παθολόγων εμβρύων.....	15
2.3 Επιλογή εμβρύου.....	16
2.4 Γενετικές ασθένειες και προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.....	17
Κεφάλαιο 3: Νομοθετικό πλαίσιο.....	18
3.1 Νομοθετικό πλαίσιο στην Ελλάδα.....	18
3.2 Νομοθετικό πλαίσιο στην Ευρώπη.....	21
3.3 Διεθνείς οργανισμοί.....	28
Αποτελέσματα.....	29
Συζήτηση.....	30
Βιβλιογραφικές αναφορές.....	36

## Περίληψη

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ) χρησιμοποιείται κυρίως σε ζευγάρια που εμφανίζουν υψηλό κίνδυνο μετάδοσης μιας συγκεκριμένης γενετικής ασθένειας και περιλαμβάνει τον γενετικό έλεγχο των εμβρύων που παράγονται *in vitro*, με σκοπό τον εντοπισμό και την επιλογή των υγιών εμβρύων και τη μεταφορά τους στη μήτρα.

Σκοπός της εργασίας αυτής είναι η διεπιστημονική προσέγγιση της εφαρμογής της μεθόδου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης και η ανάλυση των ηθικών διλημμάτων και των νομικών ζητημάτων που προκύπτουν από την εφαρμογή της.

Η μεθοδολογία που ακολουθήθηκε περιλαμβάνει τη βιβλιογραφική ανασκόπηση, την έρευνα της σχετικής βιβλιογραφίας και αρθρογραφίας, καθώς και την αναζήτηση σε ιστοσελίδες κρατικών και διεθνών φορέων.

Αν και η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης έχει θεραπευτικό χαρακτήρα με την έννοια της πρόληψης και σκοπός της εφαρμογής της είναι να προλάβει τη γέννηση παιδιού που θα πάσχει από μία σοβαρή γενετική ασθένεια, ελλοχεύει πάντα ο κίνδυνος να χρησιμοποιηθεί για λόγους ευγονικής.

Η εφαρμογή της μεθόδου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης θα πρέπει να έχει όρια και να υφίσταται περιορισμούς σύμφωνα με τις αρχές της βιοηθικής και το νομικό πλαίσιο της κάθε χώρας, με σκοπό να προστατεύονται οι ηθικές αρχές και οι ανθρώπινες αξίες.

**Λέξεις-κλειδιά:** προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, βιοηθική, προγεννητικός έλεγχος, νομικό πλαίσιο.

## **Abstract**

Preimplantation genetic diagnosis (PGD) is mainly used in couples who are at high risk of transmitting a specific genetic disease and includes genetic testing of embryos produced in vitro, in order to identify and select healthy embryos and transfer them to the uterus.

The purpose of this paper is the interdisciplinary approach to the application of the method of preimplantation genetic diagnosis and the analysis of ethical dilemmas and legal issues arising from its application.

The methodology followed includes the bibliographic review, the research of the relevant bibliography and articles, as well as the search on the websites of state and international organizations.

In spite the fact that the method of preimplantation genetic diagnosis has a therapeutic character in the sense of prevention and the purpose of its application is to prevent the birth of a child suffering from a serious genetic disease, there is always a risk of exploitation for eugenic purposes.

The application of the method of preimplantation genetic diagnosis should have limits and restrictions in accordance with the principles of bioethics and the legal framework of each country, in order to protect ethical principles and human values.

**Keywords:** preimplantation genetic diagnosis, bioethics, prenatal testing, legal framework.

## Εισαγωγή

Η εξέλιξη των μεθόδων της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής παρέχει τη δυνατότητα σε ζευγάρια που αντιμετωπίζουν προβλήματα γονιμότητας να αποκτούν απογόνους. Ωστόσο, σε ορισμένες περιπτώσεις τα επιτεύγματα της επιστήμης χρησιμοποιούνται καταχρηστικά, γεγονός που αυξάνει σημαντικά τον κίνδυνο να υπάρξουν περιστατικά «παραγγελίας» απογόνων με συγκεκριμένα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά.

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση αποτελεί μια μέθοδο διάγνωσης ασθενειών και συνδρόμων, η χρήση της οποίας έχει πολλαπλά πλεονεκτήματα για τον άνθρωπο. Από την άλλη πλευρά, η μη συνετή χρήση της μπορεί να οδηγήσει στην εφαρμογή της ευγονικής γεγονός που παραβιάζει τις αρχές της βιοηθικής και τα νομικά πλαίσια που ισχύουν σε κάθε χώρα.

Τα νομικά πλαίσια που έχουν θεσπιστεί σχετικά με τις μεθόδους της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής θέτουν συγκεκριμένα κριτήρια και περιορισμούς για τη ρύθμιση των επιστημονικών πράξεων.

Στην παρούσα εργασία γίνεται η παρουσίαση της μεθόδου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης και αναλύονται τα ηθικά διλήμματα, καθώς και τα νομικά ζητήματα που εμπλέκονται στην εφαρμογή της.

## **Σκοπός**

Η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης συμβάλει στη διάγνωση ενός γενετικά παθολογικού εμβρύου, εγείροντας παράλληλα διλήμματα ηθικής και νομικά ζητήματα, όπως για παράδειγμα αν το έμβryo θεωρείται πρόσωπο, τον χρόνο έναρξης της ανθρώπινης ζωής και αν επιτρέπεται η τεχνητή διακοπή της κύησης στη περίπτωση που διαπιστωθεί πως το έμβryo πάσχει από σοβαρή γενετική ανωμαλία.

Στόχος της παρούσας εργασίας είναι η διεπιστημονική προσέγγιση της εφαρμογής της μεθόδου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης και των ζητημάτων που προκύπτουν τόσο από την ηθική αλλά και από τη νομική προσέγγιση του θέματος.

## **Μεθοδολογία**

Η μεθοδολογία που ακολουθήθηκε περιλάμβανε τη βιβλιογραφική ανασκόπηση και την έρευνα της σχετικής βιβλιογραφίας και αρθρογραφίας, την αναζήτηση σε ιστοσελίδες κρατικών και διεθνών φορέων που σχετίζονται με τις μεθόδους της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και των επιτροπών βιοηθικής.

Η βιβλιογραφική ανασκόπηση έγινε και σε επιστημονικές βάσεις δεδομένων, όπως Pubmed, Google Scholar, Ncbi και Scopus, με λέξεις κλειδιά και κριτήρια εμφάνισης πλήρους κειμένου και χρονικού περιορισμού από το 2000 και έπειτα.

## Κεφάλαιο 1: Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση

### 1.1 Γενικά στοιχεία προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση αποτελεί μια μέθοδο διάγνωσης γενετικών παθήσεων, η οποία χρησιμοποιείται στην υποβοηθούμενη αναπαραγωγή. Εφαρμόζεται σε ζευγάρια τα οποία αντιμετωπίζουν αυξημένο κίνδυνο μετάδοσης κληρονομικών παθήσεων, σε άτομα με ιστορικό πολλαπλών αποβολών, σε άτομα με ιστορικό ανεπιτυχών προσπαθειών εξωσωματικής γονιμοποίησης, καθώς και σε γυναίκες προχωρημένης αναπαραγωγικής ηλικίας.<sup>[1]</sup>

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση ξεκινά με τη δημιουργία ενός μικρού πληθυσμού εμβρύων από εξωσωματική γονιμοποίηση (IVF), τα οποία μελετώνται σε γενετικό επίπεδο. Στη συνέχεια και ανάλογα με τη νομοθεσία που ισχύει σε κάθε κράτος σχετικά με την εμφύτευση εμβρύων, μόνο τα υγιή γενετικά έμβρυα εμφυτεύονται στη μήτρα.<sup>[1]</sup>

Η χρήση της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης καθιστά μη αναγκαία την χρήση μεθόδων προγεννητικού ελέγχου όπως η αμνιοπαρακέντηση (λήψη αμνιακών κυττάρων) ή η δειγματοληψία της χοριακής λάχνης (λήψη εμβρυϊκής τροφοβλάστης), μέθοδοι που εφαρμόζονται μόνο σε προχωρημένη κύηση στο διάστημα 11<sup>ης</sup> με 15<sup>ης</sup> εβδομάδας και συχνά προκαλούν δυσφορία στη μητέρα και το έμβρυο, ενώ αυξάνουν τον κίνδυνο της αποβολής.<sup>[2]</sup>

Θα πρέπει να σημειωθεί πως η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση δεν αποτελεί μια θεραπευτική διαδικασία για τα έμβρυα, καθώς δεν προκαλεί αλλαγές στο DNA ή σε άλλες γενετικές δομές. Είναι αποκλειστικά μια διαγνωστική διαδικασία που μπορεί να προσδιορίσει εάν ένα συγκεκριμένο έμβρυο φέρει μια μόνο γονιδιακή διαταραχή για την οποία το ζευγάρι κινδυνεύει ή μια χρωμοσωμική ανωμαλία που θα μπορούσε να οδηγήσει είτε σε αποτυχημένη εμφύτευση, επακόλουθη αποβολή ή στη γέννηση ενός παιδιού με σωματική και/ή αναπτυξιακή αναπηρία. Αυτές οι πληροφορίες χρησιμοποιούνται από το ζευγάρι και το ιατρικό προσωπικό για τη λήψη αποφάσεων σχετικά με το έμβρυο που πρέπει να μεταφερθεί στη μήτρα, έτσι ώστε να προκύψει μια φυσιολογική εγκυμοσύνη.<sup>[3]</sup>

Δεδομένου ότι δημιουργούνται πολλαπλά έμβρυα στην εξωσωματική γονιμοποίηση, η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έχει ένα ξεχωριστό αριθμητικό πλεονέκτημα σε σχέση με τον έλεγχο μιας και μόνο συνεχιζόμενης εγκυμοσύνης. Όσο μεγαλύτερος είναι ο αριθμός των



εμβρύων που δημιουργούνται, τόσο μεγαλύτερη είναι η πιθανότητα να εντοπιστούν γενετικά φυσιολογικά έμβρυα. Επιλέγονται ποια έμβρυα μπορούν να μεταφερθούν σε έναν νέο κύκλο εξωσωματικής γονιμοποίησης ή να κρυοσυντηρηθούν για μελλοντική χρήση, έναντι εκείνων που προβλέπεται να επηρεαστούν από κάποια ανωμαλία. Αυτό έρχεται σε αντίθεση με τη δειγματοληψία χοριακών λαχνών ή την αμνιοπαρακέντηση, όπου πρέπει να αποφασιστεί εάν θα τερματιστεί μια συνεχιζόμενη επηρεαζόμενη εγκυμοσύνη, καθιστώντας για πολλά ζευγάρια, την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση ως την πιο αποδεκτή επιλογή.<sup>[3]</sup>

Η πρώτη εφαρμογή της μεθόδου ξεκίνησε το 1989 από την ομάδα του Handyside, στο νοσοκομείο του Hammersmith στο Λονδίνο, στην περίπτωση δύο ζευγαριών που είχαν ξεκινήσει τη διαδικασία της εξωσωματικής γονιμοποίησης και αντιμετώπιζαν τον κίνδυνο να μεταβιβάσουν στους απογόνους τους φυλοσύνδετο νόσημα.<sup>[2]</sup>

Στην εξωσωματική γονιμοποίηση τα έμβρυα που έχουν επιλεγεί για την εμφύτευση διατηρούνται δύο ημέρες στο δοκιμαστικό σωλήνα πριν από τη διαδικασία της εμφύτευσης. Στην περίπτωση, όμως, που διατηρηθούν για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα, περίπου 3 έως 6 ημέρες, τα κύτταρα του εμβρύου έχουν πολλαπλασιαστεί σε τέτοιο βαθμό που επιτρέπεται η εφαρμογή ελέγχου της ποιότητας του γενετικού υλικού του εμβρύου με ακρίβεια. Τα έμβρυα θα υποβληθούν σε βιοψία και τα κύτταρα που θα απομονωθούν θα υποβληθούν στη συνέχεια σε γενετικές εξετάσεις. Με τον τρόπο αυτό, εμφυτεύονται μόνο τα υγιή έμβρυα, γεγονός που οδηγεί στη μείωση των αποβολών από εξωσωματική γονιμοποίηση.<sup>[4]</sup>

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εφαρμόζεται ήδη στην Αγγλία απ' όπου ξεκίνησε, στη Γαλλία, στις ΗΠΑ, αλλά σε πολύ περιορισμένο βαθμό στην Ελλάδα. Στη Γερμανία, την Αυστρία και την Ελβετία απαγορεύεται.<sup>[5]</sup>

## 1.2 Εφαρμογές της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης

Οι εφαρμογές της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης περιλαμβάνουν τον έλεγχο ολόκληρου του γονιδιώματος του εμβρύου με σκοπό τον εντοπισμό πιθανών ανωμαλιών ολόκληρων χρωμοσωμάτων, μικρότερων δομικών ανωμαλιών και τον εντοπισμό κοινών μεταλλάξεων των πιο συχνών μονογονιδιακών νοσημάτων, όπως για παράδειγμα τον εντοπισμό της β-θαλασσαιμίας και της ινοκυστικής νόσου στο ίδιο κύτταρο.<sup>[6]</sup>

Πιο αναλυτικά, η συγκεκριμένη μέθοδος εφαρμόζεται σε φορείς αυτοσωματικών μονογονιδιακών ανωμαλιών σε ποσοστό 40%, σε χρωμοσωμικές ανισορροπίες όπως

ανευπλοειδίες, αυξήσεις, ελλείψεις, ανταλλαγές και μεταθέσεις σε ποσοστό 35% και στοχεύει στον καθορισμό του φύλου του εμβρύου για την αποφυγή φυλοσύνδετης ασθένειας σε ποσοστό 25%.

Στην πρώτη επιτυχημένη εφαρμογή της μεθόδου στον άνθρωπο από τον Handyside και τους συναδέλφους του το 1990, πραγματοποιήθηκε έλεγχος με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) για την παρουσία της αλληλουχίας χρωμοσωμάτων Y για την αποφυγή αρσενικών εμβρύων που επηρεάστηκαν από αδρενολευκοδυστροφία συνδεδεμένη με X και X-συνδεδεμένη διανοητική καθυστέρηση. Λίγο μετά, αναφέρθηκε επιτυχής προεμφυτευτική διάγνωση για κυστική ίνωση, ανεπάρκεια α-1 αντιθρυψίνης και πολλές άλλες διαταραχές ενός μόνο γονιδίου.<sup>[6]</sup>

Ο άλλος τομέας όπου η μέθοδος έχει διαδραματίσει σημαντικό ρόλο στην υποβοηθούμενη αναπαραγωγή είναι για την ανίχνευση ανωμαλιών των χρωμοσωμάτων στα έμβρυα λόγω κληρονομικών δομικών αναδιατάξεων, όπως μετατοπίσεις, αναστροφές ή διπλές/διαγραφές, καθώς και ανευπλοειδία που σχετίζεται με την ηλικία, με στόχο τη βελτίωση του αποτελέσματος της εξωσωματικής γονιμοποίησης.<sup>[3]</sup>

Αυτό έγινε εφικτό με τη χρήση φθορίζουσας υβριδοποίησης *in situ* (FISH) σε βιοψία βλαστομερών από τους Griffin και Griffo, οι οποίοι αρχικά χρησιμοποίησαν ανιχνευτές για το χρωμόσωμα X και Y για τον προσδιορισμό του φύλου και αργότερα από τον Munne, ο οποίος ανέπτυξε πρωτόκολλα για υβριδισμό πολύχρωμου φθορισμού *in situ* για ταυτόχρονη διαλογή έως και πέντε χρωμοσωμάτων. Η μέθοδος FISH, ως επί το πλείστον, έχει αντικατασταθεί από μοριακές τεχνολογίες για την εύρεση ανευπλοειδίας, όπως η συγκριτική γονιδιωματική υβριδοποίηση σε συστοιχία (aCGH), ο πολυμορφισμός μονού νουκλεοτιδίου (SNP), η ποσοτική PCR (qPCR) και, πιο πρόσφατα με την αλληλούχιση επόμενης γενιάς (NGS). Οι πιθανές εφαρμογές της προεμφυτευτικής διάγνωσης έχουν επεκταθεί με τη διαθεσιμότητα πληροφοριών που βασίζονται σε ακολουθίες DNA για παθολογικές αλλαγές, έτσι μαζί με την αξιοσημείωτη ικανότητα των τρεχουσών πλατφορμών αλληλουχίας δημιουργούν γρήγορα μεγάλες ποσότητες δεδομένων ακολουθίας.<sup>[3]</sup>

Σχεδόν όλες οι γενετικά κληρονομικές διαταραχές ενός γονιδίου όπου είναι γνωστές οι πληροφορίες αλληλουχίας σχετικά με τη μετάλλαξη, μπορούν να ανιχνευθούν από την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Έχουν αναφερθεί διαγνωστικά πρωτόκολλα για περισσότερες από 200 διαφορετικές διαταραχές ενός γονιδίου, με τα πιο κοινά να είναι για

κυστική ίνωση, νωτιαία μυϊκή ατροφία, διαταραχές αιμοσφαιρίνης, όπως β-θαλασσαιμία, νόσος Huntington, εύθραυστο σύνδρομο X και μυοτονική δυστροφία.<sup>[3]</sup>

Σε αντίθεση με την ανάλυση του DNA από δείγματα αίματος ή βιοψία χοριακής λάχνης (CVS), η PCR στην προεμφυτευτική διάγνωση ξεκινά συνήθως από πολύ περιορισμένες ποσότητες DNA που βρίσκονται σε βιοψίες βλαστομεριδίων. Τα μεμονωμένα κύτταρα περιέχουν περίπου έξι πικογραμμάρια DNA, και για πολλές δοκιμές PCR, απαιτούνται 250 νανογραμμάρια ή περισσότερο DNA ως αρχικό υλικό. Αυτό συνεπάγεται ότι απαιτείται περίπου 40.000 φορές ενίσχυση στη συγκέντρωση DNA.

Ένα πρόβλημα που έγινε εμφανές ήταν ότι ο μεγάλος αριθμός κύκλων PCR που απαιτούνται για τη δημιουργία ενός προϊόντος οδήγησε σε αυξανόμενο ρυθμό εισαγωγής σφαλμάτων στο DNA. Αυτό ξεπεράστηκε από την ανάπτυξη του «ένθετου» PCR από τους Holding και Monk. Αυτή η τεχνική χρησιμοποιεί έναν πρώτο γύρο ενίσχυσης με ένα εξωτερικό σετ εκκινητών, ακολουθούμενο από έναν δεύτερο γύρο χρησιμοποιώντας ένα σύνολο εσωτερικών εκκινητών, ο οποίος όταν χρησιμοποιεί το προϊόν του πρώτου γύρου ως πρότυπο, ενισχύει ένα μικρότερο προϊόν PCR μέσα στους εξωτερικούς εκκινητές, το οποίο παράγεται με μεγάλη ακρίβεια.<sup>[3]</sup>

### **1.2.1 Έλεγχος για πολυπαραγοντικά και όψιμης εμφάνισης νοσήματα**

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εφαρμόζεται σε ζευγάρια τα οποία εμφανίζουν ιδιαίτερα υψηλό κίνδυνο εμφάνισης πολυπαραγοντικών νοσημάτων ή νοσημάτων όψιμης εμφάνισης, με σκοπό να μη μεταδοθούν στους απογόνους τους.<sup>[5]</sup>

Αν και το γεγονός πως υπάρχει μια γενετική προδιάθεση δεν σημαίνει κατ' ανάγκη ότι το νόσημα τελικά θα εκδηλωθεί. Ο έλεγχος όμως είναι αποδεκτός αν ληφθούν υπόψη στοιχεία όπως η βαρύτητα της νόσου και η επίπτωσή της στην ποιότητα ζωής του παιδιού.

Η Αμερικανική Επιτροπή Βιοηθικής για την Αναπαραγωγική Ιατρική δέχεται ότι πολυπαραγοντικές ασθένειες πρέπει να εξετάζονται, με ευθύνη του γιατρού, εφόσον υπάρχει οικογενειακό ιστορικό εκδήλωσής τους, ενώ δεν θεωρεί αναγκαία την εξέταση του αναπτυσσόμενου εμβρύου για γενετικές ασθένειες, οι οποίες εκδηλώνονται στην ενήλικη ζωή ή σε προχωρημένη ηλικία του ατόμου.<sup>[5]</sup>

## 1.2.2 Έλεγχος για HLA ιστοσυμβατότητα

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση εφαρμόζεται και σε περιπτώσεις όπου το έμβρυο επιλέγεται για την προστασία όχι του ίδιου του εμβρύου, αλλά για άλλο πρόσωπο της οικογένειας. Ο έλεγχος για HLA ιστοσυμβατότητα χρησιμοποιείται σε ζευγάρια που έχουν ήδη ένα παιδί που πάσχει από αναιμία Fanconi, β-μεσογειακή και δρεπανοκυτταρική αναιμία ή λευχαιμίες, με σκοπό να επιτευχθεί εγκυμοσύνη με υγιές ιστοσυμβατό έμβρυο, το οποίο θα χρησιμεύσει μετά τη γέννησή του, ως δότης πολυδύναμων αιμοποιητικών βλαστοκυττάρων. Τα πολυδύναμα αυτά αιμοποιητικά βλαστοκύτταρα απομονώνονται από τον ομφάλιο λώρο και στη συνέχεια αξιοποιούνται ως μόσχευμα για το πάσχον μέλος της οικογένειας.<sup>[1,6]</sup>

Πιο αναλυτικά, τα «αδέρφια-σωτήρες» είναι τα έμβρυα που γεννιούνται έχοντας επιλεγμένο γονιδίωμα μετά από προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, με σκοπό να απομονωθεί το ομφαλοπλακουντιακό αίμα τους και να μεταβιβαστεί στο πάσχον άτομο για να βελτιωθεί η πρόγνωση ή για να θεραπευτεί ο αδερφός ή η αδερφή από τη συγκεκριμένη σοβαρή γενετική ασθένεια από την οποία πάσχει.<sup>[1,6]</sup>

Ο έλεγχος της ιστοσυμβατότητας σε συνδυασμό με την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση δημιουργεί πολλά ηθικά και νομικά ερωτήματα. Αρχικά, προκύπτει το ερώτημα αν είναι επιτρεπτή η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, στην περίπτωση που στόχος δεν είναι μόνο η επιλογή ενός υγιούς εμβρύου, αλλά η επιλογή ενός εμβρύου το οποίο είναι συμβατός δότης με το ήδη πάσχον παιδί της οικογένειας.<sup>[7]</sup>

Επιπλέον, το γεγονός πως υπάρχει η πιθανότητα κανένα από τα έμβρυα να μην είναι ιστοσυμβατό με το πάσχον παιδί προκαλεί ηθικά ερωτήματα σχετικά με τη δημιουργία πολλών εμβρύων, τα οποία αν και είναι υγιή δεν χρησιμοποιούνται γιατί δεν είναι ιστοσυμβατά με το πάσχον παιδί.<sup>[8]</sup>

Το συγκεκριμένο ερώτημα φαίνεται ότι αναδεικνύει την ύπαρξη από τη μία πλευρά της αποδοχής της μεταχείρισης ενός μελλοντικού προσώπου ως «μέσου» για την εξυπηρέτηση θεραπευτικών σκοπών, προσβάλλοντας έτσι την ανθρώπινη αξία του. Από την άλλη πλευρά, ο σκοπός υπηρετεί την ανθρώπινη αξία του δότη, καθώς από τη δημιουργία του είναι υπεύθυνος για τη σωτηρία ενός συνανθρώπου του.<sup>[8]</sup>

Σύμφωνα με τη συγκεκριμένη άποψη, τα οφέλη για το παιδί που πάσχει, υπερτερούν των όποιων πιθανών κινδύνων που αφορούν το παιδί που θα γεννηθεί. Επιπλέον, η μέθοδος

θεωρείται αποδεκτή εάν το ζευγάρι επιθυμεί γενικότερα να αποκτήσει δεύτερο παιδί και όχι μόνο για χρήση του παιδιού ως δότη.<sup>[7]</sup>

Ακόμη, υπάρχει η άποψη πως εφόσον το παιδί δότης θα γεννηθεί, θα έχει τη δική του ζωή, δε θα ταλαιπωρηθεί από τη διαδικασία και θα βοηθήσει τον αδελφό ή την αδελφή του με βάση την αδελφική αλληλεγγύη, έτσι αποτελεί μια αποδεκτή διαδικασία η επιλογή του.<sup>[7]</sup>

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής υποστηρίζει πως η επιλογή εμβρύου, του οποίου έχει διαπιστωθεί η ιστοσυμβατότητα με άλλο πάσχον πρόσωπο, προκειμένου να χρησιμοποιηθεί βιολογικό υλικό για τη σωτηρία της ζωής του προσώπου αυτού, είναι ηθικά δικαιολογημένη, εφόσον δεν βλάπτεται η υγεία του εμβρύου. Επιπρόσθετα, το γεγονός ότι το έμβρυο θα συμβάλει με τη γέννησή του στη σωτηρία μιας ανθρώπινης ζωής, δεν προκαλεί την αντιμετώπιση του ως εργαλείο, αλλά ανυψώνει την αξία της ανθρώπινης ζωής.<sup>[8]</sup>

### 1.2.3 Επιλογή φύλου

Ένα άλλο αμφιλεγόμενο ζήτημα που αναδεικνύεται μέσω της εφαρμογής της προεμφυτευτικής διάγνωσης είναι η επιλογή φύλου. Στο σημείο αυτό θα πρέπει να διευκρινιστεί πως στην περίπτωση που η επιλογή φύλου γίνεται για να αποφευχθεί η μετάδοση φυλοσύνδετου νοσήματος στο παιδί που θα γεννηθεί αποτελεί μια επιλογή υγείας και δεν αποτελεί επιλογή φύλου για κοινωνικούς λόγους που γίνεται σύμφωνα με τις επιθυμίες και τις προτιμήσεις των γονέων.<sup>[9,10]</sup>

Ο πιο συνήθης λόγος για τον οποίο ένα ζευγάρι προχωρά σε επιλογή φύλου για κοινωνικούς λόγους είναι το “family balancing” ή αλλιώς «εξισορρόπηση της οικογένειας» στην περίπτωση που το ζευγάρι έχει ήδη ένα ή περισσότερα παιδιά του ίδιου φύλου και επιθυμεί να αποκτήσει παιδί του αντίθετου φύλου.<sup>[9]</sup>

Για το συγκεκριμένο θέμα επικρατούν δύο απόψεις. Σύμφωνα με τους πολέμιους της επιλογής φύλου θα πρέπει να ισχύσει ολοκληρωτική απαγόρευση της επιλογής φύλου, με μόνη εξαίρεση την ύπαρξη ιατρικών λόγων που συνδέονται με το φύλο του παιδιού και τον κίνδυνο φυλοσύνδετης κληρονομικής νόσου.<sup>[11]</sup>

Επιπλέον, οι πολέμοι της επιλογής φύλου υποστηρίζουν πως η επιλογή αυτή υποκρύπτει λόγους σεξισμού, που ενισχύουν τη φυλετική διάκριση και αναπαράγουν σεξιστικά πρότυπα, ενώ ενέχει τον κίνδυνο να διαταραχθεί η ισορροπία της αναλογίας ανδρών και γυναικών. [12] Ειδικά, σε περιοχές, όπως στην Αφρική και την Ινδία, όπου η

γυναίκα θεωρείται κατώτερη υπάρχει ο κίνδυνος δημιουργίας δημογραφικών προβλημάτων και διαιώνισης της υποτίμησης του γυναικείου φύλου. <sup>[13]</sup>

Σύμφωνα με τους υποστηρικτές της επιλογής φύλου, το ζευγάρι έχει το δικαίωμα να επιλέξει το φύλο του παιδιού που θα γεννηθεί για κοινωνικούς και όχι μόνο για ιατρικούς λόγους. Οι κοινωνικοί λόγοι αφορούν την εξασφάλιση της ποιότητας της οικογενειακής ζωής και τη μείωση του αριθμού των αμβλώσεων που γίνονται για λόγους φύλου. <sup>[12,14]</sup>

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής επιτρέπει την επιλογή του φύλου του εμβρύου μόνο για σοβαρούς λόγους υγείας, δηλαδή την αποφυγή της εκδήλωσης φυλοσύνδετων νοσημάτων, ενώ δε θεωρείται δικαιολογημένη η επιλογή φύλου για κοινωνικούς λόγους. Επιπρόσθετα, υποστηρίζει ότι η επιλογή εμβρύου με βάση το φύλο περικλείει τον κίνδυνο να επηρεαστεί μελλοντικά η αναλογία των δύο φύλων στον πληθυσμό, οδηγώντας σε διακρίσεις έναντι του ενός ή του άλλου φύλου με ανάλογες επιπτώσεις σε όλους τους τομείς της ζωής του ατόμου αλλά και της κοινωνίας γενικότερα. <sup>[15]</sup>

#### **1.2.4 Επιλογή φαινοτυπικών χαρακτηριστικών**

Το ζήτημα της επιλογής φαινοτυπικών χαρακτηριστικών αναφέρεται σε ζευγάρια που επιθυμούν να κάνουν χρήση της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, με σκοπό να επιλέξουν συγκεκριμένα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά του παιδιού που επιθυμούν να αποκτήσουν, όπως για παράδειγμα συγκεκριμένο χρώμα ματιών ή μαλλιών, ύψος, κ.ά. Το ηθικό ζήτημα που προκύπτει σε αυτή την περίπτωση είναι πως η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης χρησιμοποιείται για να υπηρετήσει την επιθυμία των γονιών, οι οποίοι έχουν ήδη αποφασίσει πως δε θα προχωρήσουν σε κυοφορία των εμβρύων που δεν έχουν τα επιθυμητά χαρακτηριστικά έστω και αν αυτά είναι υγιή. Επομένως, τίθεται το ηθικό ζήτημα «κατά παραγγελία παιδιά», αφού για να πραγματοποιηθεί η εμβρυομεταφορά θα πρέπει το έμβρυο να διαθέτει τα επιθυμητά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά. <sup>[16,17]</sup>

Η επιλογή φαινοτυπικών χαρακτηριστικών αποτελεί περίπτωση «θετικής ευγονικής», καθώς το έμβρυο που απορρίπτεται δεν αντιμετωπίζει κάποιο ιατρικό πρόβλημα ούτε υπάρχει κάποια ιατρική ένδειξη για την απόρριψή του. Η θετική ευγονική δεν έχει ως στόχο την προστασία της υγείας. Η προστασία της υγείας έχει ως στόχο τη διατήρηση της αυτονομίας του ατόμου απέναντι σε φυσικούς περιορισμούς, ενώ η επιλογή συγκεκριμένων

χαρακτηριστικών επιβαρύνει την αυτονομία του καθώς οι αποφάσεις που το αφορούν λαμβάνονται από άλλους. Επιπλέον, η θετική ευγονική ελλοχεύει τον κίνδυνο ενίσχυσης των κοινωνικών ανισοτήτων, κι επομένως δε γίνεται αποδεκτή, ενώ δεν είναι αποδεκτή ούτε από νομική άποψη, καθώς θέτει σε κίνδυνο την ανθρώπινη αξία. <sup>[10,11,13]</sup>

## **Κεφάλαιο 2: Ηθικά και νομικά ζητήματα**

### **2.1 Επιλογή των υγιέστερων εμβρύων και εφαρμογή ευγονικής**

Τα σημαντικότερα ζητήματα που προκύπτουν από την εφαρμογή της μεθόδου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης είναι αν η απόρριψη παθολόγων εμβρύων είναι δικαιολογημένη και αν είναι ηθικά αποδεκτή η καταστροφή τους. Το πρόβλημα δημιουργείται από τη στιγμή που το έμβρυο αναγνωρίζεται ως υπόσταση, καθώς αυτόματα του αναγνωρίζεται και το αναφαίρετο δικαίωμα στη ζωή. <sup>[18]</sup>

Σύμφωνα με την άποψη της Εκκλησίας, τόσο της Ορθόδοξης όσο και της Ρωμαιοκαθολικής, η εφαρμογή της προεμφυτευτικής διάγνωσης είναι αποδεκτή μόνο στην περίπτωση που δεν προκαλείται καταστροφή εμβρύων. Θεωρείται ότι εφόσον από τη στιγμή της σύλληψης αρχίζει η έναρξη της ζωής, το έμβρυο αποτελεί πλήρες «πρόσωπο» και θα πρέπει να προστατεύεται απόλυτα. Επομένως, σύμφωνα με την άποψη της Εκκλησίας δεν είναι αποδεκτή η καταστροφή εμβρύων. <sup>[18]</sup>

Από την άλλη πλευρά, προκύπτει το οξύμωρο ζήτημα κατά το οποίο αν και επιτρέπεται ο προγεννητικός έλεγχος του εμβρύου σε προχωρημένο στάδιο κύησης και η διακοπή της κύησης στην περίπτωση που το έμβρυο πάσχει, απαγορεύεται η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση στο γονιμοποιημένο ωάριο, που αποτελεί πρόωμη μορφή ζωής. <sup>[18]</sup>

Επιπλέον, θα πρέπει να τονιστεί πως ένα ζευγάρι που νοσεί ή είναι φορέας μιας γενετικής ανωμαλίας και επιθυμεί να αποκτήσει παιδί, διενεργεί έλεγχο προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης χωρίς να έχει στόχο την απόρριψη του εμβρύου, αλλά την αποφυγή μιας ανεπιθύμητη εγκυμοσύνης για τη γυναίκα και τη γέννηση ενός παιδιού που θα πάσχει από μια σοβαρή γενετική ασθένεια. <sup>[19]</sup>

Ακόμη, από τη στιγμή που επιτρέπονται οι προγεννητικές εξετάσεις για συγκεκριμένες γενετικές ασθένειες και η άμβλωση του εμβρύου σε περίπτωση που το έμβρυο πάσχει από κάποια γενετική ασθένεια, τότε θα πρέπει να είναι αποδεκτή και η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση με σκοπό τη αποφυγή μιας πιθανής άμβλωσης.<sup>[19]</sup>

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής υποστηρίζει πως η επιλογή εμβρύου είναι δικαίωμα των γονέων, καθώς η τεχνολογία που παρέχεται στη σημερινή εποχή μπορεί να αξιοποιηθεί για την εξάλειψη του πόνου, αλλά και την αποφυγή των κοινωνικών προκαταλήψεων που έχει να αντιμετωπίσει ένα παιδί που πάσχει από κάποιο γονιδιακό νόσημα.<sup>[15]</sup>

Επομένως, η επιλογή εμβρύου κρίνεται αποδεκτή όταν γίνεται με σκοπό την αποφυγή γέννησης παιδιών με σοβαρές παθήσεις και την εξασφάλιση της γέννησης παιδιών που θα ζήσουν μια αξιοπρεπή ζωή, σε περιβάλλον ελευθερίας και ισότητας.<sup>[15]</sup>

## 2.2 Η απόρριψη παθογόνων εμβρύων

Η επιλογή των εμβρύων που πραγματοποιείται στα εργαστήρια στο πλαίσιο της εξωσωματικής γονιμοποίησης, γίνεται με βάση συγκεκριμένα μορφολογικά χαρακτηριστικά των ζυγωτών, με σκοπό την αύξηση των πιθανοτήτων να εμφυτευτούν επιτυχώς στη μήτρα. Επομένως, η επιλογή των εμβρύων γίνεται με βάση κριτήρια που αποσκοπούν στην εξασφάλιση της εμφύτευσης και την αύξηση της βιωσιμότητας του εμβρύου στη μήτρα και όχι με βάση κριτήρια που αφορούν φαινοτυπικά χαρακτηριστικά του εμβρύου.<sup>[14]</sup>

Από την άλλη πλευρά, όταν η επιλογή του εμβρύου γίνεται για την αποφυγή φυλοσύνδετων νοσημάτων και παθολογικών καταστάσεων, λαμβάνει χώρα η λεγόμενη «αρνητική ευγονική», καθώς η επιλογή δεν γίνεται με σκοπό να προστατευτεί η υγεία ενός προσώπου που ήδη υπάρχει, αλλά με σκοπό να επιτευχθεί μια αποδεκτή ποιότητα ζωής.<sup>[14]</sup>

Οι πολέμοι της «αρνητικής ευγονικής» υποστηρίζουν πως η ζωή έχει αξία ανεξάρτητα από την ποιότητά της, ενώ δεν είναι ηθικά αποδεκτό να αποκλείεται η ύπαρξη ανθρώπων οι οποίοι εμφανίζουν παθολογικά προβλήματα εκ γενετής. Αντίθετα, η κοινωνία είναι ηθικά υποχρεωμένη να παρέχει τα απαραίτητα μέσα σε αυτά τα άτομα, έτσι ώστε να διευκολύνει την καθημερινότητά τους και να εξασφαλίσει την ισότιμη συμμετοχή τους στην κοινωνία.<sup>[14]</sup>

Αντιθέτως, οι υποστηρικτές της «αρνητικής ευγονικής» υποστηρίζουν πως η κοινωνία είναι ηθικά υποχρεωμένη μόνο απέναντι σε άτομα που βρέθηκαν τυχαία σε αυτή τη θέση,



ενώ στην περίπτωση που υπάρχει η δυνατότητα να προληφθούν και να εξαλειφθούν τα συγκεκριμένα παθολογικά προβλήματα, θα πρέπει να λαμβάνονται οι απαραίτητες ενέργειες.

[14]

Επιπρόσθετα, θα πρέπει να σημειωθεί πως η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έχει ως σκοπό την έγκαιρη διάγνωση συγκεκριμένων γενετικών ανωμαλιών και την αποφυγή γέννησης ενός παιδιού που θα πάσχει από αυτές και όχι την απόκτηση παιδιού με συγκεκριμένα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά. Με άλλα λόγια, η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έχει θεραπευτικό χαρακτήρα και δεν προωθεί τη ευγονική, αν και η μαζική απόρριψη εμβρύων προκαλεί ηθικά προβλήματα στην εφαρμογή και την αποδοχή της. [12]

### 2.3 Επιλογή εμβρύου

Η μέθοδος της εξωσωματικής γονιμοποίησης εφαρμόζει την επιλογή των εμβρύων που θα εμφυτευτούν στη μήτρα της μητέρας με βάση συγκεκριμένα μορφολογικά χαρακτηριστικά των ζυγωτών, έτσι ώστε να εξασφαλιστεί η επιτυχής εμφύτευση και η βιωσιμότητα του εμβρύου στη μήτρα και όχι με βάση φαινοτυπικά χαρακτηριστικά. [19]

Από την άλλη πλευρά, όταν η επιλογή του εμβρύου στο στάδιο της προεμφυτευτικής διάγνωσης γίνεται για την αποφυγή εκδήλωσης γενετικής ασθένειας, τότε τίθεται ζήτημα αρνητικής ευγονικής, καθώς σκοπός δεν είναι η προστασία της υγείας ενός ήδη υπάρχοντος προσώπου, αλλά ο προκαθορισμός μιας αποδεκτής κοινωνικά ποιότητας ζωής. [14]

Αν και η ζωή θα πρέπει να προστατεύεται ανεξάρτητα από την ποιότητά της, τίθεται η ηθική υποχρέωση να μην δεχόμαστε δυσμενείς φυσικές εξελίξεις οι οποίες μπορούν να αποφευχθούν. [14]

Οι μελλοντικοί γονείς έχουν το δικαίωμα επιλογής του εμβρύου, δικαίωμα το οποίο απορρέει από το δικαίωμα στην αναπαραγωγή. Το δικαίωμα στην αναπαραγωγή αναφέρεται στην ελευθερία του κάθε ατόμου να αποφασίζει για το αν θα αποκτήσει παιδιά, πότε, πόσα και πώς θα τα αποκτήσει. Επομένως, από βιοηθική άποψη οι μελλοντικοί γονείς, και ειδικά η μητέρα που κυοφορεί, είναι υπεύθυνοι για την επιλογή και το συμφέρον του παιδιού που θα γεννηθεί και μπορούν να επιλέξουν τη μη γέννηση ενός παιδιού που θα υποφέρει από σοβαρή αναπηρία. [11]

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής καθορίζει τους όρους σύμφωνα με τους οποίους οι μελλοντικοί γονείς μπορούν να αποφασίσουν για την επιλογή εμβρύου. Οι όροι αυτοί

περιλαμβάνουν την έγκαιρη και ακριβή πληροφόρηση των γονέων σχετικά με τα αποτελέσματα της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, τα ποσοστά επιτυχίας της μεθόδου και τις συνέπειες μιας πιθανής γενετικής ασθένειας στην υγεία του παιδιού που θα γεννηθεί.<sup>[15]</sup>

Συμπερασματικά, αν και η απόρριψη εμβρύων προκαλεί πολλά ηθικά διλήμματα, η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση έχει θεραπευτικό σκοπό και δεν έχει ευγονικό χαρακτήρα, με τους γονείς να αποφασίζουν για την γέννηση ή μη ενός εμβρύου που πάσχει.<sup>[19]</sup>

## 2.4 Γενετικές ασθένειες και προεμφυτευτική γενετική διάγνωση

Ένα άλλο σημαντικό ζήτημα που προκύπτει από την εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης είναι οι ασθένειες για τις οποίες θα πρέπει να εφαρμόζεται, καθώς είναι δύσκολος ο διαχωρισμός των ασθενειών με γενετική προδιάθεση σε σοβαρές και μη σοβαρές ασθένειες. Σε χώρες όπως το Ηνωμένο Βασίλειο, έχει δημιουργηθεί κατάλογος στον οποίο αναφέρονται οι ασθένειες που ελέγχονται με την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, ανάλογα με τη συχνότητα εμφάνισης και τη βαρύτητά τους.<sup>[15]</sup>

Σύμφωνα με την Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση θα πρέπει να εφαρμόζεται για την ανίχνευση γενετικής προδιάθεσης μόνο σοβαρών ασθενειών, όπως είναι οι χρωμοσωματικές ανωμαλίες και η μεσογειακή αναιμία, ενώ μονογονιδιακές ασθένειες ή πολυπαραγοντικές ασθένειες θα πρέπει να ανιχνεύονται μόνο εάν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό.<sup>[15]</sup>

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής έχει επισημάνει την ανάγκη δημιουργίας ενός καταλόγου ασθενειών για τις οποίες θα πρέπει να εφαρμόζεται η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, ενώ έχει προτείνει τη δημιουργία του συγκεκριμένου καταλόγου με βάση το πρότυπο της Αρχής για την Ανθρώπινη Αναπαραγωγή και Εμβρυολογία (HFEA) του Ηνωμένου Βασιλείου. Επιπλέον, έχει εισηγηθεί την ανάγκη να επικαιροποιούνται οι ασθένειες που θα εισαχθούν στον κατάλογο κάθε τρία έτη, ενώ ο προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος θα πρέπει να εφαρμόζεται σε έμβρυα μόνο για τις γενετικές ασθένειες που θα αναφέρονται στον συγκεκριμένο κατάλογο και μόνο αν υπάρχει γενετική προδιάθεση λόγω οικογενειακού ιστορικού.<sup>[15]</sup>

## Κεφάλαιο 3: Νομοθετικό πλαίσιο

### 3.1 Νομοθετικό πλαίσιο στην Ελλάδα

Στην Ελλάδα το άρθρο 304 ν. 4619/2019 δικαιολογεί τον τερματισμό της κύησης μέχρι την 12<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης ως ελεύθερη επιλογή της εγκύου. Για κοινωνικούς λόγους, όπως περιπτώσεις αιμομιξίας ή βιασμού, νομιμοποιείται έως την 19 εβδομάδα της κύησης. Επιπλέον, ο τερματισμός της εγκυμοσύνης για ιατρικούς λόγους, δηλαδή όταν υπάρχουν ενδείξεις ότι το έμβryo πάσχει από σοβαρή ανωμαλία που θα μπορούσε να οδηγήσει σε συγγενή ανωμαλία στο παιδί, είναι νόμιμος από το 1977 για εγκυμοσύνες που δεν έχουν προχωρήσει πέραν των 24 εβδομάδων.<sup>[14]</sup> Ενώ για την προστασία της ζωής ή της υγείας της εγκύου δεν υπάρχει χρονικός περιορισμός ως προς τον τερματισμό της κύησης.

Το άρθρο 10 ν. 3305/2005 για την ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή επιτρέπει την εφαρμογή προεμφυτευτικής διάγνωσης με σκοπό τη διάγνωση γενετικών διαταραχών στα έμβρυα, ύστερα από κατάλληλη γενετική συμβουλευτική και ενημερωμένη συγκατάθεση.<sup>[14]</sup>

Στην ελληνική νομοθεσία υπάρχουν διατάξεις με τις οποίες επιτρέπεται η εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης υπό όρους και προϋποθέσεις. Η Σύμβαση του Συμβουλίου της Ευρώπης για τα Ανθρώπινα Δικαιώματα και τη Βιοϊατρική, με την οποία επιτρέπεται η διενέργεια εξετάσεων με σκοπό την ανίχνευση και πρόβλεψη ασθενειών, επιλέγοντας έμβρυο που δεν θα πάσχει από σοβαρή κληρονομική ασθένεια, έχει ενσωματωθεί στον νόμο ν. 2619/1998.<sup>[14]</sup>

Επιπλέον, στο άρθρο 3 ν. 3305/2005 ορίζεται η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης και στο άρθρο 10 ν. 3305/2005 προβλέπονται οι προϋποθέσεις διενέργειας της, οι οποίες περιλαμβάνουν την ενημέρωση του ζευγαριού σχετικά με τη μέθοδο και τα ποσοστά ορθών αποτελεσμάτων που παρέχει, καθώς και την έγγραφη συγκατάθεσή τους.<sup>[20,21]</sup>

Σύμφωνα με το άρθρο 20 ν. 3305/2005 η Εθνική Αρχή Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής (Ε.Α.Ι.Υ.Α.) καταρτίζει τον ειδικό κώδικα δεοντολογίας για τα θέματα που σχετίζονται με την ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή (Ι.Υ.Α.) και ελέγχει την τήρησή

του. Ακόμη εκδίδει κανονιστικές πράξεις για τη ρύθμιση ειδικών τεχνικών και λεπτομερειακών θεμάτων, στα οποία αναφέρεται ο συγκεκριμένος νόμος.

Στο άρθρο 4 του Κώδικα Δεοντολογίας Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής (Κ.Δ.Ι.Υ.Α.) αναφέρονται τα όρια της υποβοήθησης για την διενέργεια ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, στο άρθρο αυτό ορίζονται τα εξής :

- Οι μέθοδοι Ι.Υ.Α. εφαρμόζονται σε ενήλικα πρόσωπα μέχρι την ηλικία φυσικής ικανότητας αναπαραγωγής του υποβοηθούμενου προσώπου. Σε περίπτωση που το υποβοηθούμενο πρόσωπο είναι γυναίκα, ως ηλικία φυσικής ικανότητας αναπαραγωγής νοείται το πενητηκοστό έτος.
- Η εφαρμογή μεθόδων Ι.Υ.Α. σε ανήλικα πρόσωπα επιτρέπεται κατ' εξαίρεση λόγω σοβαρού νοσήματος που επισύρει κίνδυνο στειρότητας, για να εξασφαλιστεί η δυνατότητα τεκνοποίησης. Στην περίπτωση αυτή εφαρμόζονται οι όροι του άρθρου 7 ν. 3305/2005.
- Η ανθρώπινη αναπαραγωγή με τη μέθοδο της κλωνοποίησης απαγορεύεται απολύτως.
- Επιλογή του φύλου του τέκνου δεν είναι επιτρεπτή. Κατ' εξαίρεση επιτρέπεται εάν πρόκειται να αποφευχθεί σοβαρή κληρονομική νόσος που συνδέεται με το φύλο.
- Πριν από την υποβολή σε μεθόδους Ι.Υ.Α. διενεργείται σύμφωνα με το άρθρο 4 παρ. 2 ν. 3305/2005 υποχρεωτικός έλεγχος ιδίως για τους ιούς της ανθρώπινης ανοσοανεπάρκειας (HIV 1, HIV 2), την ηπατίτιδα Β και C και την σύφιλη.
- Αν τα πρόσωπα, που προτίθενται να μετάσχουν στην εφαρμογή των μεθόδων Ι.Υ.Α., είναι οροθετικοί για τον ιό της ανθρώπινης ανοσοανεπάρκειας, για την υποβολή σε μέθοδο Ι.Υ.Α. απαιτείται προηγούμενη ειδική προς τούτο άδεια από την Ε.Α.Ι.Υ.Α. Η ιατρική υποβοήθηση αναπαραγωγής σε άτομα οροθετικά διέπεται από τις διατάξεις της υπ" αρ. οικ. 2/2007 (ΦΕΚ Β'170/2008) κανονιστικής απόφασης της Ε.Α.Ι.Υ.Α.

Στον Κ.Δ.Ι.Υ.Α. και συγκεκριμένα στο άρθρο 7 καθορίζονται οι γενικές αρχές της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, ενώ το άρθρο 8 αναφέρεται στα εργαστήρια που δύναται να διενεργήσουν την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.

Η Απόφαση με αριθμό 978/2017-ΦΕΚ 4875/Β/29-12-2017 του προέδρου της Ε.Α.Ι.Υ.Α. αναφέρεται στα κριτήρια διενέργειας της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης. Πιο συγκεκριμένα στο άρθρο 1 ορίζεται η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση ως η διαγνωστική διαδικασία με σκοπό να διαπιστώσει εάν ένα γονιμοποιημένο ωάριο πάσχει από συγκεκριμένο μονογονιδιακό ή χρωμοσωμικό γενετικό νόσημα για το οποίο οι γονείς βρίσκονται σε κίνδυνο να το κληροδοτήσουν στους απογόνους τους. Ενώ στο άρθρο 2 καθορίζονται οι ενδείξεις για την εφαρμογή της μεθόδου. Τα άρθρα 4, 5 και 8 της ίδιας απόφασης αναφέρονται στη λειτουργία των εργαστηρίων της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, στις κτηριακές εγκαταστάσεις και τις περιβαλλοντικές συνθήκες αλλά και στον εξοπλισμό τους.

Θα πρέπει στο σημείο αυτό να τονιστεί πως η Ε.Α.Ι.Υ.Α. ελέγχει τις Μονάδες Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής, οι οποίες θα πρέπει να διαθέτουν τον κατάλληλο εξοπλισμό και το κατάλληλα εκπαιδευμένο προσωπικό, για να εφαρμόσουν τη μέθοδο της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης. <sup>[21]</sup>

Από τα παραπάνω προκύπτει πως η επιλογή εμβρύου είναι αποδεκτή από την ελληνική νομοθεσία μόνο στην περίπτωση που το έμβρυο πάσχει από σοβαρή φυλοσύνδετη κληρονομική ασθένεια, ενώ απαγορεύεται η επιλογή εμβρύου για λόγους εξισορρόπησης της σύνθεσης της οικογένειας (family balancing) και για λόγους προτιμήσεων των γονέων σχετικά με τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά. <sup>[20,21]</sup>

Αν και η επιλογή του εμβρύου σχετικά με τη δημιουργία αδελφών-σωτήρων δε ρυθμίζεται από το ελληνικό νομοθετικό πλαίσιο, θεωρείται ότι επιτρέπεται από την εφαρμογή του άρθρου 10 ν. 3305/2005, με το οποίο επιτρέπεται η διενέργεια προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης. <sup>[12,21]</sup>

### **3.2 Νομοθετικό πλαίσιο στην Ευρώπη**

Στο Βέλγιο ο νόμος περί τερματισμού της εγκυμοσύνης άλλαξε στις 3 Απριλίου 1990. Ο τερματισμός της εγκυμοσύνης παραμένει στον ποινικό κώδικα, αλλά δεν τιμωρείται υπό τις εξής προϋποθέσεις, η γυναίκα πρέπει να υποβληθεί σε τουλάχιστον δύο διαβουλεύσεις με μια αναμονή στο μεταξύ και να δηλώσει ότι βρίσκεται σε «κρίσιμη κατάσταση». Μετά από 14 εβδομάδες, η εγκυμοσύνη μπορεί να τερματιστεί μόνο εάν η ζωή της μητέρας κινδυνεύει ή εάν είναι σαφές ότι το αγέννητο παιδί θα υποφέρει από ανίατη ασθένεια. Σε αυτή την

περίπτωση, η θεραπεία πρέπει να χορηγείται σε νοσοκομείο και ένας δεύτερος γιατρός πρέπει να γνωμοδοτήσει.<sup>[22]</sup>

Στην περίπτωση της προγεννητικής διάγνωσης, κανένας γιατρός δεν έχει διωχθεί ποτέ για τον τερματισμό της εγκυμοσύνης σε περιπτώσεις γενετικών ελαττωμάτων, ενώ δεν υπάρχει ειδικός κανονισμός για την εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης. Ωστόσο, αρκετοί κανονισμοί που αφορούν πεδία όπως η έρευνα εμβρύων, η εξωσωματική γονιμοποίηση και η παροχή γενετικών υπηρεσιών επηρεάζουν την πρακτική της μεθόδου.<sup>[22]</sup>

Ειδικότερα, ο νόμος για την έρευνα εμβρύων απαγορεύει ρητά την επιλογή φύλου για κοινωνικούς λόγους ενώ καθορίζει και τον αριθμό των εμβρύων που μπορούν να μεταφερθούν μετά από έναν κύκλο εξωσωματικής γονιμοποίησης.<sup>[22]</sup>

Στην περίπτωση της Γαλλίας ο τερματισμός της κύησης είναι νόμιμος έως τη 12<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Αυτός ο νόμος ήταν σε ισχύ από το 1974 και τροποποιήθηκε το 2001 για να αυξηθεί το χρονικό όριο από τις 10 στις 12 εβδομάδες κύησης.<sup>[23]</sup>

Στη Γαλλία υπάρχει νομοθετικό πλαίσιο για τη διενέργεια προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, σύμφωνα με το οποίο ορίζεται ότι η προγεννητική διάγνωση διενεργείται μόνο σε ειδικά κέντρα εξουσιοδοτημένα από ειδική επιτροπή, ενώ οι γονείς έχουν τη δυνατότητα να αποφασίσουν αν θα διακόψουν ή όχι την κύηση.<sup>[23]</sup>

Η προγεννητική διάγνωση επιτρέπεται εντός ενός αυστηρού νομικού πλαισίου, καθώς θα πρέπει να υπάρχει μεγάλη πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού που πάσχει από μια ασθένεια ιδιαίτερης σοβαρότητας και να αναγνωρίζεται ως ανίατη την περίοδο της προγεννητικής διάγνωσης. Ο νόμος αυτός ισχύει από το 1970 και έχει τροποποιηθεί δύο φορές, μία το 1994 και μία το 2004.<sup>[22]</sup>

Η εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης στη Γαλλία συνδέεται με την πρακτική της προγεννητικής διάγνωσης και όχι με τους νόμους για την έρευνα εμβρύων. Τα κέντρα στα οποία παρέχεται η μέθοδος θα πρέπει να έχουν άδεια και η δραστηριότητά τους θα πρέπει να παρακολουθείται, ενώ τα ζευγάρια που επιθυμούν εφαρμογή της μεθόδου θα πρέπει να έχουν υψηλή πιθανότητα γέννησης προσβεβλημένου παιδιού με γενετικό ελάττωμα ιδιαίτερης σοβαρότητας.<sup>[22]</sup>

Ο γερμανικός νόμος για την προστασία των εμβρύων του 1990 είναι ποινικός νόμος και δηλώνει ότι όσα έμβρυα δημιουργηθούν in vitro θα μεταφερθούν στον ίδιο κύκλο

θεραπείας, και ο αριθμός τους θα είναι μέχρι τρία. Στην περίπτωση της Γερμανίας δεν υπάρχει συγκεκριμένος νόμος που να καθορίζει το εάν και για ποιους λόγους θα πρέπει να πραγματοποιείται η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.<sup>[22]</sup>

Από τα μέσα της δεκαετίας του 1970, όμως, η συγκεκριμένη μέθοδος αναγνωρίζεται από τους νόμους και καλύπτεται από το ασφαλιστικό σύστημα, ενώ το Ομοσπονδιακό Επιμελητήριο Ιατρών έχει εκδώσει κατευθυντήριες οδηγίες σχετικά με την εφαρμογή της προγεννητικής διάγνωσης και την τεχνητή διακοπή της κύησης σε περίπτωση που διαπιστωθεί πως το έμβρυο πάσχει από σοβαρή γενετική ανωμαλία. Θα πρέπει, όμως, να σημειωθεί πως οι οδηγίες αυτές δεν έχουν δεσμευτική ισχύ για το ιατρικό προσωπικό και για τις μέλλουσες μητέρες που επιθυμούν να διενεργήσουν προγεννητικό έλεγχο.<sup>[22]</sup>

Η εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης δεν ρυθμίζεται ειδικά στην Ιρλανδία. Το άρθρο 40 παράγραφος 3 του ιρλανδικού συντάγματος προστατεύει το δικαίωμα των αγέννητων στη ζωή. Το «αγέννητο» είναι απροσδιόριστο και ως εκ τούτου έχει προκύψει αβεβαιότητα στο σημείο στο οποίο το έμβρυο γίνεται «αγέννητο» και συνεπώς απαιτεί προστασία κάτω από το σύνταγμα. Εάν ισχύει το άρθρο 40 παράγραφος 3, τότε δεν θα επιτρεπόταν να τερματιστεί η ζωή ενός εμβρύου που έχει διαγνωστεί με γενετική διαταραχή μετά την εφαρμογή της μεθόδου. Υπό αυτές τις συνθήκες, η προεμφυτευτική διάγνωση δεν παρέχεται προς παρόν στην Ιρλανδία και όλοι οι ασθενείς που επιθυμούν την εφαρμογή της παραπέμπονται σε κλινικές εκτός Ιρλανδίας.<sup>[22]</sup>

Στην Ολλανδία ο τερματισμός της κύησης επιτρέπεται έως την 24<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Αυτός ο νόμος ισχύει από την 1η Μαΐου 1981, ενώ ο προγεννητικός έλεγχος διενεργείται από το επάγγελμα των κλινικών γενετιστών. Στην Ευρώπη η Ολλανδία ήταν μία από τις πρωτοπόρες χώρες στην προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, η οποία προσφέρεται εκεί από τη δεκαετία του 1970.<sup>[22]</sup>

Το συμβούλιο Υγειονομικής Περίθαλψης και το Υπουργείο Υγείας ρυθμίζουν την εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης και την έχουν επιτρέψει σε ένα κέντρο (Μάαστριχτ), με πιθανή επέκταση σε δεύτερο κέντρο στο μέλλον.<sup>[22]</sup>

Στην περίπτωση της Ισπανίας η ανάγκη για ρύθμιση της υποβοηθούμενης ανθρώπινης αναπαραγωγής χρονολογείται από την ανάπτυξη των τεχνικών για τη θεραπεία της

στεριρότητας στη δεκαετία του 1970 και του '80. Η Ισπανία ήταν μία από τις πρώτες Ευρωπαϊκές χώρες που νομοθέτησε σχετικά με αυτό το θέμα και ο πρώτος νόμος που εγκρίθηκε από το ισπανικό κοινοβούλιο (Cortes Generales) ήταν στις 22 Νοεμβρίου 1988 (νόμος 35/1988). Αυτός ο νόμος ανέφερε ότι αυτές οι τεχνικές θα μπορούσαν να εφαρμοστούν για την πρόληψη και τη θεραπεία γενετικών ή κληρονομικών ασθενειών και έθετε όρια για έρευνα και πειραματισμό με ανθρώπινους γαμέτες ή ωοκύτταρα. Ο νόμος καθόρισε το έμβρυο ή το προεμφυτευμένο προέμβρυο ως την ομάδα κυττάρων που προκύπτει από την προοδευτική διαίρεση των ωαρίων μετά τη γονιμοποίηση έως και 14 ημέρες αργότερα. Αυτός ο νόμος κατέστησε δυνατή την προσφορά κλινικών λύσεων σε ζευγάρια με προβλήματα γονιμότητας και την ανάπτυξη της αναπαραγωγικής ιατρικής στην Ισπανία. <sup>[22]</sup>

Μετά τις επιστημονικές εξελίξεις και τις κλινικές αλλαγές, ένας νέος νόμος που τροποποιεί ορισμένες πτυχές του νόμου 35/1988 εγκρίθηκε από το ισπανικό κοινοβούλιο τον Νοέμβριο του 2005 (νόμος 45/2003). Ο νόμος αυτός είναι περιοριστικός καθώς ορίζει τα εξής <sup>[22]</sup>:

- μόνο τα προέμβρυα που έχουν καταψυχθεί πριν από το Νοέμβριο του 2003 μπορούν να χρησιμοποιηθούν για έρευνα.
- ο μέγιστος αριθμός γονιμοποιημένων ωαρίων ανά κύκλο αναπαραγωγής είναι τρία.

Τον Μάιο του 2006, το ισπανικό κοινοβούλιο ενέκρινε έναν νέο νόμο που βελτιώνει αυτά τα δύο σημεία και επίσης εξετάζει διάφορες πτυχές που σχετίζονται με την κλινική γενετική στην αναπαραγωγική ιατρική. Το προέμβρυο ορίζεται τώρα ως «το in vitro έμβρυο» που σχηματίζεται από μια ομάδα κυττάρων ως αποτέλεσμα της προοδευτικής διαίρεσης του ωαρίου από τη στιγμή που γονιμοποιείται έως 14 ημέρες αργότερα». Αυτός ο νόμος επιτρέπει τη γενετική επιλογή εμβρύων για θεραπευτική χρήση για άρρωστους συγγενείς, που απαγορεύτηκε από τον προηγούμενο νόμο. <sup>[22]</sup>

Επιπρόσθετα, ο νόμος απαγορεύει την κλωνοποίηση ανθρώπων με αναπαραγωγικό στόχο. Οι κύριοι στόχοι αυτού του νέου νόμου είναι να βοηθήσει τα ζευγάρια ή τις γυναίκες με προβλήματα γονιμότητας να αποκτήσουν βιολογικά παιδιά και να ρυθμίζει την εφαρμογή γενετικών δοκιμών για πρόληψη γενετικών ασθενειών, αυξάνοντας έτσι την ασφάλεια για τα άτομα και τα ζευγάρια που κινδυνεύουν.

Κατά συνέπεια, τα κύρια σημεία που εξετάζει ο νέος νόμος είναι τα εξής <sup>[22]</sup>:



- ο νόμος καταργεί το όριο των τριών ωοκυττάρων σε κάθε κύκλο αναπαραγωγής, με τον αριθμό να ορίζεται από την κλινική διακριτική ευχέρεια του ιατρού.
- αυτά τα προέμβρυα μπορούν να χρησιμοποιηθούν για έρευνα μετά από ενημερωμένη συγκατάθεση του ζευγαριού.
- η γενετική προεμφύτευση διάγνωση θα είναι δυνατή για την αποφυγή σοβαρών γενετικών διαταραχών και ως θεραπευτικό εργαλείο για τα υπάρχοντα παιδιά που έχουν προσβληθεί, δηλαδή η μέθοδος θα εφαρμοστεί για τη διάγνωση μιας μετάλλαξης στο προέμβρυο και για την ιστοσυμβατότητα του συστήματος HLA με ένα άρρωστο παιδί.

Ο νόμος δημιούργησε ένα Μητρώο για τις Δραστηριότητες των Κέντρων Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής, στο οποίο καταγράφονται οι τεχνικές και τα ποσοστά επιτυχίας, ο αριθμός των διατηρητέων εμβρύων και άλλες πτυχές που σχετίζονται με τα συστήματα ποιότητας. Τα δεδομένα πρέπει να δημοσιεύονται κάθε χρόνο και είναι απαραίτητη προϋπόθεση η απόκτηση εξουσιοδότησης και διαπίστευσης από το Υπουργείο Υγείας.<sup>[22]</sup>

Ο νέος νόμος απαγορεύει επίσης ρητώς το ρόλο της «μισθωμένης μητέρας» και της κλωνοποίησης ανθρώπων με αναπαραγωγικούς στόχους. Από την άλλη πλευρά, ο νόμος προβλέπει κυρώσεις εάν αποκαλυφθεί η ταυτότητα των δοτών, σε περιπτώσεις αθέμιτης εφαρμογής της μεθόδου και χειρισμού βιολογικών δειγμάτων, εάν τα συμφέροντα των δοτών ή των ασθενών βλάπτονται ή εάν κληρονομικές ή συγγενείς διαταραχές που θα μπορούσαν να αποφευχθούν μεταδίδονται στους απογόνους.<sup>[22]</sup>

Εξαιτίας της ισχύουσας φιλελεύθερης νομοθεσίας της, η Ισπανία έγινε μία από τις ευρωπαϊκές χώρες που δέχονται ζευγάρια από άλλες χώρες για εφαρμογές ιατρικών υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, ειδικά από τη Γερμανία και την Ιταλία, δύο χώρες που έχουν περιοριστικούς νόμους.<sup>[22]</sup>

Η Ελβετία έχει μια από τις πιο περιοριστικές νομοθεσίες στον κόσμο για την ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή, ενώ απαγορεύεται η εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης. Ο ομοσπονδιακός νόμος για την ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή («RPMA»), που ίσχυε από το 2001, αναπτύχθηκε μετά την αποδοχή από

δημοψήφισμα για την υποβοηθούμενη αναπαραγωγή το 1992 και μαζική απόρριψη, το 2000, ενός δημοψηφίσματος για την «ανθρώπινη αξιοπρέπεια» με στόχο την απαγόρευση της γονιμοποίησης in vitro. Ο νόμος, ο οποίος βασίζεται στο άρθρο 119 του Ομοσπονδιακού Συντάγματος, απαγορεύει τα εξής <sup>[22]</sup>:

- την ανάπτυξη περισσότερων από τριών εμβρύων έξω από το σώμα της μητέρας.
- την κρυοσυντήρηση εμβρύων στο κυτταρικό στάδιο.
- την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση.
- τη δωρεά ωαρίων.
- τη δωρεά εμβρύων.
- τις παρένθετες μητέρες.
- την ανάπτυξη εμβρύων για ερευνητικούς σκοπούς.
- τη δημιουργία εμβρύων για άλλους λόγους εκτός από την εγκυμοσύνη.
- την επιλογή φύλου.
- την τροποποίηση του γενετικού υλικού γαμετών ή εμβρύων.
- την κλωνοποίηση ή δημιουργία χμαιρών ή υβριδίων.

Ο νόμος εξετάζει συγκεκριμένα την κατάσταση του εμβρύου, ενώ η διατύπωσή του επιτρέπει την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση με ανάλυση πολικού σώματος, η οποία εξετάζει έμμεσα μόνο τη γενετική σύσταση του εμβρύου. Επομένως μόνο η ανάλυση πολικού σώματος είναι νόμιμη στην Ελβετία. <sup>[22]</sup>

Δεδομένου ότι επιτρέπεται τόσο η προγεννητική διάγνωση όσο και ο τερματισμός της εγκυμοσύνης, η απαγόρευση της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης προκαλεί αντιδράσεις από τους επαγγελματίες υγείας. <sup>[22]</sup>

Σε αντίθεση με την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, ο προγεννητικός έλεγχος επιτρέπεται και υπόκειται σε πολύ λιγότερους περιορισμούς. Ρυθμίζεται από τον ομοσπονδιακό νόμο για την ανθρώπινη γενετική ανάλυση («LAGH») της 8<sup>ης</sup> Οκτωβρίου 2004, που απαγορεύει τον προσδιορισμό χαρακτηριστικών που δεν επηρεάζουν άμεσα την υγεία του εμβρύου και τον προσδιορισμό του φύλου, εκτός από διαγνωστικούς λόγους. <sup>[22]</sup>

Ο νόμος δεν παρέχει άλλες ενδείξεις καταστάσεων στις οποίες η προγεννητική διάγνωση είναι αποδεκτή και επικεντρώνεται στον καθορισμό των απαιτήσεων παροχής

πληροφοριών που επιτρέπουν στη γυναίκα να λάβει μια ελεύθερη και ενημερωμένη απόφαση. Αυτές οι προϋποθέσεις περιλαμβάνουν <sup>[22]</sup>:

- γενετική συμβουλευτική από εξειδικευμένο άτομο και γραπτή συναίνεση κατόπιν ενημέρωσης.
- η γυναίκα πρέπει να ενημερωθεί για το δικαίωμά της στην αυτοδιάθεση πριν και μετά τον προγεννητικό έλεγχο, εάν δεν υπάρχει πιθανότητα θεραπείας και σχετικά με τη δυνατότητα επικοινωνίας με κέντρο προγεννητικής ενημέρωσης και παροχής συμβουλών.
- εάν εντοπιστεί σοβαρή, ανίατη ανωμαλία, η γυναίκα πρέπει να ενημερωθεί σχετικά με τις πιθανές λύσεις που υπάρχουν εκτός από τη διακοπή κύησης και την ύπαρξη ομάδων αυτοβοήθειας και ομάδων γονέων με παιδιά με ειδικές ανάγκες.

Ο τερματισμός της κύησης δεν νομιμοποιήθηκε στην Ελβετία μέχρι το 2002, όταν το 72% των ψηφοφόρων επέλεξαν να αντικαταστήσουν έναν περιοριστικό νόμο που χρονολογούνταν από το 1942. Ο τερματισμός είναι πλέον νόμιμος έως τη 12<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης, κατόπιν γραπτού αιτήματος και σε περίπτωση «κατάστασης κινδύνου», που ορίζεται από τη γυναίκα. Μετά από αυτήν την περίοδο, μια ιατρική γνώμη από έναν μόνο γιατρό απαιτείται, υποδεικνύοντας ότι ο τερματισμός της εγκυμοσύνης είναι απαραίτητος για την αποφυγή «του κινδύνου σοβαρής απειλής για τη σωματική ακεραιότητα ή της κατάστασης σοβαρής δυσφορίας της εγκύου». Ούτε η προγεννητική διάγνωση ούτε το έμβρυο αναφέρονται σε αυτόν τον νόμο. <sup>[22]</sup>

Στην Αυστρία δεν έχει θεσπιστεί ειδική νομοθεσία για την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, όμως η εφαρμογή της καλύπτεται εμμέσως από τις διατάξεις του νόμου για την αναπαραγωγική ιατρική. Σύμφωνα με τις διατάξεις αυτές η διενέργεια προεμφυτευτικής διάγνωσης είναι επιτρεπτή, μόνο στην περίπτωση που πρόκειται για εξέταση βιώσιμων κυττάρων απαραίτητη για να επιφέρει κύηση. <sup>[22]</sup>

Η Ιταλία είναι μια από τις τελευταίες χρονικά χώρες που απέκτησε ειδική νομοθεσία σχετικά με την ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή. Ο νόμος N 40/19.2.2004 με τίτλο «Κανόνες σχετικοί με την ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή» (*“Norme in materia di procreazione medicalmente assistita”*, Gazzetta Ufficiale n. 45/24.2.2004), περιέχει 18

άρθρα, και ρυθμίζει το νομοθετικό πλαίσιο για τις τεχνικές της εξωσωματικής γονιμοποίησης.  
[23]

Με τον συγκεκριμένο νόμο ορίζεται ότι η μητέρα, ο πατέρας και το έμβρυο έχουν ίσα δικαιώματα, ενώ ο επιτρεπόμενος αριθμός των εμβρύων που μπορούν να δημιουργηθούν σε συνθήκες *in vitro* οριοθετείται σε τρία, τα οποία μεταφέρονται για εμφύτευση κατά τον πρώτο κύκλο θεραπείας. Με τον συγκεκριμένο νόμο απαγορεύεται η κρυοσυντήρηση γονιμοποιημένων ωαρίων για μελλοντική χρήση, ενώ απαγορεύεται τόσο η διενέργεια προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης όσο και η έρευνα σε έμβρυα.<sup>[22]</sup>

Οι βασικές κατευθύνσεις του νόμου Ν 40/2004 είναι συνοπτικά οι εξής<sup>[23]</sup>:

- ρητή αναφορά στο έμβρυο («concepito», δηλαδή «συλληφθέν» κατά το νόμο) ως υποκείμενο – φορέα δικαιωμάτων τα οποία προστατεύει ο νόμος (άρθρο 1).
- χρήση του όρου «έμβρυο» για όλα τα στάδια ανάπτυξης του γονιμοποιημένου ωαρίου, δηλαδή από την πρώτη χρονική στιγμή μετά τη γονιμοποίηση.
- παροχή της δυνατότητας προσφυγής σε μεθόδους υποβοηθούμενης αναπαραγωγής μόνο σε ενήλικα ετερόφυλα ζευγάρια (έγγαμα ή συμβιώντα) με πρόβλημα υπογονιμότητας ή στειρότητας (άρθρα 4 και 5).
- απαγόρευση της ετερόλογης τεχνητής γονιμοποίησης και της παρένθετης μητρότητας (άρθρα 4, 5 και 12).
- δυνατότητα ανάκλησης της συναίνεσης για εφαρμογή της υποβοηθούμενης αναπαραγωγής μέχρι το χρονικό σημείο της γονιμοποίησης (άρθρο 6).
- απαγόρευση της έρευνας στα ανθρώπινα έμβρυα, με εξαίρεση την περίπτωση της έρευνας με σκοπό διαγνωστικό ή θεραπευτικό για το ίδιο το έμβρυο και η απαγόρευση επιλογής εμβρύου με σκοπούς ευγονικούς.
- απαγόρευση της κρυοσυντήρησης εμβρύων.

Στην Τσεχική Δημοκρατία ο τερματισμός της εγκυμοσύνης ρυθμίζεται από τον νόμο του 1986 για την τεχνητή διακοπή της εγκυμοσύνης. Ο τερματισμός είναι νόμιμος έως την 12<sup>η</sup> εβδομάδα της εγκυμοσύνης, ενώ τερματισμός μετά από την 12<sup>η</sup> εβδομάδα επιτρέπεται μόνο όταν κινδυνεύει η ζωή της μητέρας ή όταν υπάρχει κίνδυνος σοβαρής βλάβης ή «αστάθειας» του εμβρύου. Σε περίπτωση γενετικών ενδείξεων η εγκυμοσύνη μπορεί να τερματιστεί έως την 24<sup>η</sup> εβδομάδα της ενδομήτριας ζωής, ενώ οι γενετικές ενδείξεις μπορεί να είναι είτε σοβαρές κληρονομικές ασθένειες του εμβρύου που έχουν διαγνωστεί από

προγεννητική διάγνωση ή υψηλός κίνδυνος σοβαρής κληρονομικής νόσου που καθορίζεται από γενετική εξέταση των γονέων. Πρόσθετες ενδείξεις γενετικού κινδύνου είναι η έκθεση κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης σε παράγοντες με αποδεδειγμένα τερατογόνα ή μεταλλαξιογόνα αποτελέσματα.<sup>[22]</sup>

Σύμφωνα με νόμο που ψηφίστηκε το 2006, ο προεμφυτευτικός έλεγχος του εμβρύου επιτρέπεται μόνο για συγκεκριμένες ενδείξεις, προκειμένου να αποκλειστεί ο κίνδυνος σοβαρών γενετικών ασθενειών, ενώ η επιλογή φύλου για κοινωνικούς λόγους δεν είναι νόμιμη και επιτρέπεται μόνο για την πρόληψη σοβαρών σχετικών με το φύλο γενετικών ασθενειών που είτε είναι ασυμβίβαστες με τη μεταγεννητική ζωή ή που μειώνουν σημαντικά τον χρόνο επιβίωσης ή που προκαλούν πρόωρη αναπηρία και δεν θεραπεύονται με τις τρέχουσες γνώσεις.<sup>[22]</sup>

Ο νόμος περιορίζει επίσης τον αριθμό των γονιμοποιημένων και εμφυτευμένων ωαρίων, ενώ τα έμβρυα που προκύπτουν μπορούν να χρησιμοποιηθούν μόνο για εμφύτευση στη γυναίκα που υποβλήθηκε σε θεραπεία. Ωστόσο, εάν δεν χρησιμοποιηθούν όλα τα έμβρυα για εμφύτευση και το ζευγάρι δηλώσει ότι δεν σκοπεύει να τα χρησιμοποιήσει στο μέλλον, μπορεί να γίνει δωρεά τους για εμφύτευση σε άλλες γυναίκες ή να χρησιμοποιηθούν για ερευνητικούς σκοπούς.<sup>[22]</sup>

### 3.3 Διεθνείς οργανισμοί

Η Ευρωπαϊκή Εταιρεία Ανθρώπινης Αναπαραγωγής και Εμβρυολογίας (European Society of Human Reproduction and Embryology - ESHRE) ιδρύθηκε στα μέσα της δεκαετίας του 1980 με σκοπό τη δημιουργία ενός διεθνούς οργανισμού, ο οποίος θα ενεργοποιούσε την έρευνα στους τομείς της αναπαραγωγικής ιατρικής.<sup>[21]</sup>

Ο κύριος στόχος της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Ανθρώπινης Αναπαραγωγής και Εμβρυολογίας είναι η προώθηση του ενδιαφέροντος και της κατανόησης της αναπαραγωγικής βιολογίας και της ιατρικής, μέσω της διευκόλυνσης της έρευνας και της επακόλουθης διάδοσης των ερευνητικών ευρημάτων στην ανθρώπινη αναπαραγωγή και εμβρυολογία στο ευρύ κοινό.<sup>[21]</sup>

Επίσης, προωθεί βελτιώσεις στην κλινική πρακτική μέσω της οργάνωσης δραστηριοτήτων διδασκαλίας και κατάρτισης, την ανάπτυξη και συντήρηση μητρώων

δεδομένων και την παροχή καθοδήγησης για τη βελτίωση της ασφάλειας και της διασφάλισης ποιότητας σε κλινικές και εργαστηριακές διαδικασίες.<sup>[21]</sup>

Πιο αναλυτικά, για τον τομέα της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης έχει δημιουργηθεί το ESHRE PGD Consortium, το οποίο έχει την ευθύνη παρακολούθησης της εφαρμογής της μεθόδου και τη συλλογή αναλυτικών στατιστικών στοιχείων από διάφορες χώρες. Επιπλέον, ο διεθνής αυτός οργανισμός διενεργεί έρευνες για τις κτήσεις και τα παιδιά που έχουν γεννηθεί μετά από την χρήση της μεθόδου και δημιουργεί κατευθυντήριες γραμμές για τις χρήσεις της προεμφυτευτικής διάγνωσης γενικότερα.<sup>[21]</sup>

## **Αποτελέσματα**

Η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης που εφαρμόζεται στην εξωσωματική γονιμοποίηση, είναι ένα από τα σημαντικότερα επιστημονικά επιτεύγματα, καθώς παρέχει τη δυνατότητα να ανιχνευθούν γενετικά νοσήματα και χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε έμβρυα που δημιουργούνται *in vitro*, πριν τη μεταφορά και εμφύτευσή τους στη μήτρα. Η εφαρμογή της συγκεκριμένης μεθόδου αυξάνει τα ποσοστά επιτυχημένης κύησης σε ζευγάρια που αντιμετωπίζουν προβλήματα γονιμότητας ή σε ζευγάρια που είναι φορείς ενός γενετικού νοσήματος ή χρωμοσωμικής ανωμαλίας, που μπορεί να μεταφερθεί στα έμβρυα.

Αν και η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης έχει θεραπευτικό χαρακτήρα και σκοπός της εφαρμογής της είναι να προλάβει τη γέννηση παιδιού που θα πάσχει από μία σοβαρή γενετική ασθένεια, ελλοχεύει πάντα ο κίνδυνος να χρησιμοποιηθεί για λόγους ευγονικής.

Η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης συνεχώς εξελίσσεται τα τελευταία χρόνια, παρέχοντας τη δυνατότητα διάγνωσης και πρόληψης πολλών σοβαρών ασθενειών σε έμβρυα που παρουσιάζουν γενετική προδιάθεση. Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση σε συνδυασμό με την επιλογή φύλου εφαρμόζεται σε περιπτώσεις που οι μελλοντικοί γονείς είναι φορείς μιας φυλοσύνδετης κληρονομικής ασθένειας, ενώ στόχος είναι μέσω των τεχνικών της υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης να προληφθεί η μετάδοση της νόσου στο παιδί.

Από την άλλη πλευρά, όμως η εφαρμογή της συγκεκριμένης μεθόδου προγεννητικού ελέγχου προκαλεί σε πολλές περιπτώσεις ηθικά διλήμματα και ζητήματα

νομικής φύσης. Η απόρριψη των εμβρύων που πάσχουν, η επιλογή φύλου του εμβρύου και η επιλογή του εμβρύου με βάση συγκεκριμένα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά αποτελούν περιπτώσεις που προκαλούν αντιδράσεις και απαγορεύονται από την ελληνική νομοθεσία.

Από την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας είναι κατανοητό ότι η ζωή του εμβρύου προστατεύεται συνταγματικά ως αυτοτελές έννομο αγαθό, ενώ απαιτείται η προστασία του απέναντι στις συνεχείς επιστημονικές εξελίξεις στον τομέα της βιοϊατρικής.

Επομένως, το συμπέρασμα στο οποίο καταλήγουμε στην παρούσα εργασία είναι ότι η εφαρμογή της μεθόδου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης θα πρέπει να έχει όρια και να υφίσταται περιορισμούς σύμφωνα με τις αρχές της βιοηθικής και το νομικό πλαίσιο της κάθε χώρας, με σκοπό να προστατεύονται οι ηθικές αρχές και οι ανθρώπινες αξίες.

## Συζήτηση

Όπως προαναφέρθηκε, η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση χρησιμοποιείται κυρίως σε ζευγάρια που εμφανίζουν υψηλό κίνδυνο μετάδοσης μιας συγκεκριμένης γενετικής ασθένειας και περιλαμβάνει τον γενετικό έλεγχο των εμβρύων που παράγονται *in vitro*, με σκοπό τον εντοπισμό και την επιλογή των υγιών εμβρύων και τη μεταφορά τους στη μήτρα.<sup>[1]</sup>

Η εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης για την ανίχνευση νοσημάτων όψιμης εμφάνισης θεωρείται δικαιολογημένη σε σοβαρές ασθένειες και σε περιπτώσεις όπου δεν υπάρχει αποτελεσματική θεραπευτική προσέγγιση.<sup>[1,2]</sup>

Είναι σημαντικό, όμως, να ενημερώνονται οι γονείς και το ιατρικό προσωπικό σχετικά με το γεγονός πως δεν υπάρχουν επαρκή επιστημονικά δεδομένα για τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα της βιοψίας σε αναπτυσσόμενο έμβρυο. Αν και η επιστημονική κοινότητα υποστηρίζει πως δεν υπάρχουν σοβαρές ανεπιθύμητες παρενέργειες, η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης θα πρέπει να επιλέγεται αφού γίνει στάθμιση όλων των πιθανών κινδύνων έναντι του αναμενόμενου οφέλους της.<sup>[24]</sup>

Η εφαρμογή προγεννητικού ελέγχου και η διακοπή της κύησης σε περίπτωση παθολογικού αποτελέσματος χρησιμοποιήθηκαν για να αντιμετωπιστούν μονογονιδιακά νοσήματα όψιμης εμφάνισης. Στην περίπτωση εφαρμογής της προεμφυτευτικής γενετικής

διάγνωσης η επιλογή της άμβλωσης μπορεί να αποφευχθεί με τον εντοπισμό των εμβρύων που πάσχουν και την απόρριψή τους πριν αυτά εμφυτευτούν στη μήτρα. [24]

Επιπρόσθετα, η προεμφυτευτική διάγνωση χρησιμοποιείται για την ανίχνευση σοβαρών μονογονιδιακών ασθενειών που εμφανίζονται μετά την ενηλικίωση του ατόμου, όπως για παράδειγμα για την ανίχνευση της νόσου του Huntington, την ανίχνευση γονιδίων προδιάθεσης καρκίνου, όπως τα BRCA1 και BRCA2 για τον καρκίνο του μαστού, κα. [25]

Αν και η χρήση της συγκεκριμένης μεθόδου αυξάνεται συνεχώς, η παρουσία συγκεκριμένων γονιδίων στο έμβryo που έχουν συνδεθεί με συγκεκριμένες ασθένειες δεν βεβαιώνει με ακρίβεια ότι το άτομο θα αναπτύξει την ασθένεια μελλοντικά, ούτε ότι η ασθένεια θα προκαλέσει τελικά το θάνατό του. [24]

Η χρήση της συγκεκριμένης μεθόδου στην περίπτωση ανίχνευσης σοβαρών νοσημάτων όψιμης εμφάνισης προκαλούν νομικά και ηθικά ζητήματα, σύμφωνα με τα δεδομένα που διαθέτουμε σχετικά με το ανθρώπινο γονιδίωμα, την αιτιολογία της νόσου και τις τεχνικές βιοψίας του εμβρύου. Αν και τα ως τώρα επιστημονικά δεδομένα δείχνουν πως η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης δεν προκαλεί εμβρυϊκές δυσπλασίες ή άλλα προβλήματα υγείας στα μελλοντικά παιδιά, είναι σημαντική η συνεχής παρακολούθησή τους για την ανίχνευση μακροπρόθεσμων προβλημάτων. [26,27,28] Θα πρέπει να σημειωθεί πως η εφαρμογή της μεθόδου έχει συσχετιστεί με μειωμένα ποσοστά κύησης και γέννησης στην εξωσωματική γονιμοποίηση κι επομένως δεν μπορεί να αποκλεισθεί η πιθανότητα να υπάρξουν μακροπρόθεσμα προβλήματα στο μέλλον. [26,27, 29]

Στην περίπτωση νοσημάτων όψιμης εμφάνισης, οι μελλοντικοί γονείς έχουν το δικαίωμα να επιλέξουν την συγκεκριμένη μέθοδο για την ανίχνευση σοβαρών γενετικών ασθενειών στα έμβρυα σύμφωνα με το δικαίωμα της αναπαραγωγής. Επιπλέον, υπάρχει και η άποψη πως αν και το κόστος εφαρμογής της συγκεκριμένης μεθόδου είναι αρκετά υψηλό, το κόστος αντιμετώπισης των προβλημάτων υγείας ενός παιδιού που θα γεννηθεί με γενετικό νόσημα είναι σημαντικά υψηλότερο. [26]

Όσον αφορά την εφαρμογή της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης για τη δημιουργία «σωτήρα αδερφού», τα επιστημονικά δεδομένα δείχνουν πως η πιθανότητα να βρεθεί συμβατός δότης για ένα παιδί σε μία οικογένεια με έναν αδερφό είναι 25%, ενώ αν υπάρχει και δεύτερος αδερφός η πιθανότητα αυτή κυμαίνεται σε ποσοστό 40-45%. Σε γενικές γραμμές, η πιθανότητα να βρεθεί συμβατός αδερφός σε μια οικογένεια κυμαίνεται



από 13% έως 51%, ποσοστό που εξαρτάται από την ηλικία, αλλά και την εθνικότητα των ασθενών. <sup>[30]</sup>

Στην περίπτωση που δεν βρεθεί συμβατός αδερφός, θα αναζητηθεί συμβατός δότης στα μητρώα δωρητών, στα οποία είναι εγγεγραμμένοι πάνω από 30 εκατομμύρια εθελοντές δότες παγκοσμίως, γεγονός που αυξάνει την πιθανότητα να βρεθεί συμβατό μόσχευμα για τον ασθενή που πάσχει. <sup>[30]</sup> Η μεταμόσχευση από συμβατούς συγγενείς δότες χαρακτηρίζεται από καλύτερα ποσοστά επιτυχίας και με λιγότερες πιθανότητες να εμφανιστούν επιπλοκές όπως η απόρριψη του μοσχεύματος, συγκριτικά με μεταμόσχευση από δότη που δεν είναι συγγενής. <sup>[30]</sup> Το γεγονός αυτό, καθώς και ότι η προσπάθεια εύρεσης συμβατού δότη δεν ήταν πάντα επιτυχής, οδήγησε πολλούς γονείς να αποκτήσουν ένα παιδί συμβατό με το παιδί τους που έπασχε. <sup>[31,32]</sup>

Η πρώτη φορά που εφαρμόστηκε η μέθοδος της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης για την επίτευξη μιας HLA-συμβατής κύησης έγινε το 1990. Δημιουργήθηκε ένας σημαντικό αριθμός προεμφυτευτικών εμβρύων με την χρήση της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, τα οποία στη συνέχεια εξετάστηκαν με βιοψία και μεταφέρθηκαν στη μήτρα. <sup>[31,32]</sup>

Οι γονείς θα πρέπει να ενημερώνονται σχετικά με τους κινδύνους που εμπλέκονται στη διαδικασία της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και της προεμφυτευτικής διάγνωσης, αλλά και για τις επιλογές τους σχετικά με τα έμβρυα τα οποία δεν επιλέγονται για εμφύτευση στη μήτρα. <sup>[33]</sup>

Ακόμη, οι γονείς θα πρέπει να ενημερωθούν πως μόνο το 25% των εμβρύων θα βρεθούν συμβατά με το παιδί που νοσεί, ενώ θα πρέπει να ενημερώνονται για το υψηλό κόστος της συγκεκριμένης διαδικασίας, αλλά και τον απαιτούμενο χρόνο για την επίτευξη επιτυχούς κύησης και τη γέννηση του συμβατού παιδιού. <sup>[33]</sup>

Θα πρέπει, επίσης, να ληφθεί υπόψη το γεγονός πως σε ορισμένες ασθένειες, όπως για παράδειγμα στην αναιμία Fanconi, όπου η ασθένεια εμφανίζεται περίπου στην ηλικία των 7 ετών και η διάγνωσή της μπορεί να γίνει μετά από μεγάλο χρονικό διάστημα, ο χρόνος δεν αποτελεί σύμμαχο για την προσπάθεια επίτευξης κύησης με συμβατό αδερφό. <sup>[34,35]</sup>

Δυστυχώς, οι καθυστερήσεις που μπορεί να σημειωθούν σε πολλά στάδια της διαδικασίας, έχουν ως αποτέλεσμα σε πολλές περιπτώσεις να μην προλάβει να γίνει η

μεταμόσχευση, καθώς αρκετά παιδιά πεθαίνουν από την ασθένεια πριν ή μετά τη γέννηση του συμβατού «αδελφού-σωτήρα». <sup>[35]</sup>

Σε γενικές γραμμές οι μελέτες δείχνουν πως η πλειοψηφία των γονέων που επιλέγουν την κύηση με «αδερφό-σωτήρα» θα αποκτούσαν νέο μέλος στην οικογένειά τους ούτως ή άλλως κάποια στιγμή, ενώ δηλώνουν πως θα αγαπούν το παιδί που θα γεννηθεί. Επίσης, θα πρέπει να τονιστεί πως δεν είναι μικρός ο αριθμός των γονέων που αποφασίζουν να χρησιμοποιήσουν ένα μη συμβατό υγιές έμβρυο για να επιτευχθεί μία κύηση. Ωστόσο, η όλη διαδικασία, ιδίως σε περίπτωση που δεν επιτευχθεί το επιθυμητό αποτέλεσμα, αποτελεί πρόκληση για την οικογένεια και τις σχέσεις των μελών της. <sup>[36]</sup>

Όσον αφορά την επιλογή φύλου θεωρείται αποδεκτή όταν εφαρμόζεται για ιατρικούς λόγους με σκοπό να αποφευχθεί ο κίνδυνος μετάδοσης ασθενειών στο παιδί που θα γεννηθεί, ενώ απαγορεύεται να εφαρμόζεται σύμφωνα με τις επιθυμίες των μελλοντικών γονέων. <sup>[37]</sup>

Θα πρέπει στο σημείο αυτό να αναφερθεί και η περίπτωση όπου η επιλογή φύλου εφαρμόζεται για λόγους διαγενεακής υγείας. <sup>[38]</sup> Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ένα ζευγάρι όπου ο άνδρας νοσεί από αιμορροφιλία και παρόλο που ο ίδιος δεν θα αποκτήσει ασθενή παιδιά, οι κόρες του που είναι φορείς μπορεί να μεταδώσουν τη νόσο στα εγγόνια του. <sup>[37]</sup>

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση σε συνδυασμό με την επιλογή φύλου εφαρμόζεται σε περιπτώσεις που οι μελλοντικοί γονείς είναι φορείς μιας φυλοσύνδετης κληρονομικής ασθένειας, ενώ στόχος είναι μέσω των τεχνικών της υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης να προληφθεί η μετάδοση της νόσου στο παιδί. <sup>[39]</sup>

Σε χώρες όπου δεν είναι διαθέσιμη η υποβοηθούμενη αναπαραγωγή ή/και η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, η προγεννητική διάγνωση είναι η μόνη διαθέσιμη μέθοδος για τη γνώση του φύλου και ακολούθως την ενδεχόμενη διακοπή της κύησης για ιατρικούς λόγους βάσει φύλου, προς αποφυγή απόκτησης παιδιού με φυλοσύνδετες κληρονομικές ασθένειες. <sup>[40]</sup>

Πριν την εξέλιξη στον τομέα της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής και την εφαρμογή της μεθόδου προεμφυτευτικής διάγνωσης, ο προσδιορισμός του φύλου προγεννητικά γινόταν με το υπερηχογράφημα, που όμως δεν θεωρείται αξιόπιστη μέθοδος, ή με την χρήση επεμβατικών διαδικασιών, όπως τη λήψη χοριακών λαχνών και την

αμνιοπαρακέντηση, οι οποίες όμως έχουν πιθανότητα αποβολής 0,3-0,5%. Η εξέλιξη, όμως, των μεθόδων προγεννητικού ελέγχου μείωσε σημαντικά την ανάγκη προσδιορισμού του φύλου χρησιμοποιώντας επεμβατικές διαδικασίες.<sup>[37]</sup>

Τα άτομα που υποστηρίζουν την επιλογή φύλου για μη ιατρικούς λόγους αναφέρουν το δικαίωμα του ατόμου στην αυτονομία και την αναπαραγωγική ελευθερία, ενώ υποστηρίζουν πως η ανατροφή ενός παιδιού συγκεκριμένου φύλου για εξισορρόπηση της οικογένειας αποτελεί ζήτημα αναπαραγωγικής ελευθερίας.<sup>[37]</sup>

Αντίθετα, οι επικριτές της επιλογής φύλου υποστηρίζουν ότι μια τέτοια πρακτική μπορεί να αυξήσει τον πληθυσμό του ενός φύλου εις βάρος του άλλου σε μερικές περιοχές, ενώ υπάρχει κίνδυνος να δημιουργηθούν ανισορροπίες μεταξύ των φύλων στην κοινωνία.<sup>[37]</sup>

Η ποιότητα και η ασφάλεια τεχνολογιών όπως η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση δεν μπορούν να αξιολογηθούν σωστά χωρίς δεδομένα σχετικά με το αποτέλεσμα της θεραπείας, όχι μόνο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, αλλά και στο νεογνικό στάδιο, μεσοπρόθεσμα και μακροπρόθεσμα. Αυτή η παρακολούθηση παρέχει πληθώρα πληροφοριών σχετικά με την ασφάλεια και την αποτελεσματικότητα της μεθόδου, τόσο από κλινική άποψη όσο και από απόδοση κόστους. Επίσης, η επιτήρηση αυτή μπορεί να βοηθήσει στη βελτίωση της κατανόησης του αντίκτυπου που έχει η χρήση της συγκεκριμένης μεθόδου στις οικογένειες και στα παιδιά τους.<sup>[40]</sup>

Αυτά τα δεδομένα μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τη διαμόρφωση κλινικών, επιστημονικών και συμβουλευτικών πρακτικών, αλλά και πολιτικής και νομοθεσίας σε αυτόν τον τομέα. Ωστόσο, τα αποτελέσματα αυτής της μελέτης δείχνουν ότι η παρακολούθηση και η επιτήρηση δεν εφαρμόζονται με συνέπεια σε ολόκληρη την Ευρώπη. Στις περισσότερες κλινικές, η νεογνική και βραχυπρόθεσμη παρακολούθηση είναι σπάνια και η συστηματική μακροπρόθεσμη παρακολούθηση της μεθόδου περιορίζεται σε ένα κέντρο στο Βέλγιο.<sup>[40]</sup>

Ένα άλλο μειονέκτημα είναι ότι ελάχιστες από τις μελέτες παρακολούθησης που πραγματοποιούνται συνδέονται ή κοινοποιούν δεδομένα. Μερικές κλινικές ανέφεραν ότι διεξάγουν τις δικές τους μελέτες και η μελέτη ESHRE PGD Consortium είναι η μόνη διεθνής συλλογή δεδομένων που εξετάζει νεογνικά δεδομένα από κλινικές εντός της Ευρώπης και από μερικές κλινικές εκτός της Ευρώπης.<sup>[40]</sup>

Η έλλειψη εμπειρογνωμοσύνης και το υψηλό κόστος αναφέρονται ως οι δύο κύριοι λόγοι για τους οποίους η επιτήρηση της μεθόδου της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης δεν είναι συχνή. Επιπλέον, η παρακολούθηση και η επιτήρηση απαιτεί συμβολή από κατάλληλα έμπειρους παιδίατρους, παιδιατρικές νοσοκόμες και συμβούλους, σε συνεργασία με τη θεραπευτική κλινική. Είναι γεγονός πως για να διενεργηθεί μια αξιόλογη μελέτη παρακολούθησης μεσοπρόθεσμα έως μακροπρόθεσμα απαιτεί σημαντική επένδυση χρόνου και οικονομικών πόρων. <sup>[22,40]</sup>

Δεδομένου του σχετικά μικρού αριθμού παιδιών που γεννήθηκαν μετά την εφαρμογή προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης, είναι απαραίτητο να διεξαχθεί μια διεθνής μελέτη, που θα συλλέξει τα απαραίτητα δεδομένα που αφορούν το σημαντικό αυτό ζήτημα και θα οδηγήσει σε έγκυρα επιστημονικά στοιχεία. <sup>[40]</sup>

## **Βιβλιογραφία**

- [1] Μακρινού Ε, Παπαλουκάς Χ, Ζουρνατζή Β, Παπαθανασίου Κ, Σοφούδης Χ, Τζαφέττας Ι. Η μοριακή ιατρική εις την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. *Θέματα Μαιευτικής-Γυναικολογίας*, τόμος Κ, τ-3, 2006. 216-224.
- [2] Wapner RJ. Invasive prenatal diagnostic techniques. *Semin Perinatol*. 2005 Dec;29(6):401-4.
- [3] Stern HJ. Preimplantation Genetic Diagnosis: Prenatal Testing for Embryos Finally Achieving Its Potential. *J Clin Med*. 2014 Mar 17;3(1):280-309. doi: 10.3390/jcm3010280.
- [4] Harper JC, Sengupta SB. Preimplantation genetic diagnosis: state of the art 2011. *Hum Genet*. 2012 Feb;131(2):175-86.
- [5] Ethics Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Use of reproductive technology for sex selection for nonmedical reasons. *Fertil Steril*. 2015 Jun;103(6):1418-22.
- [6] Dondorp WJ, de Wert GM. The 'thousand-dollar genome': an ethical exploration. *Eur J Hum Genet*. 2013 Jun;21 Suppl 1:S6-26.
- [7] Harper J, Geraedts J, Borry P, Cornel MC, Dondorp WJ, Gianaroli L, Harton G, Milachich T, Kääriäinen H, Liebaers I, Morris M, Sequeiros J, Sermon K, Shenfield F, Skirton H, Soini S, Spits C, Veig, A, Vermeesch JR, Viville S, de Wert G, Macek M Jr; ESHG, ESHRE and EuroGentest2. Current issues in medically assisted reproduction and genetics in Europe: research, clinical practice, ethics, legal issues and policy. *Hum Reprod*. 2014 Aug;29(8):1603-9.
- [8] Pennings G, Mertes H. Ethical issues in infertility treatment. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol*. 2012 Dec;26(6):853-63.

[9] Ταρλατζής Β. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση: Ιατρικοί και βιοηθικοί προβληματισμοί εις: Ιατρικά Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή: Προς μία ενιαία ευρωπαϊκή πολιτική (διεύθυνση σειράς Καϊάφα-Γκμπάντι Μαρία/Κουνουγέρη-Μανωλεδάκη Έφη/Συμεωνίδου-Καστανίδου Ελισάβετ), Δημοσιεύματα Ιατρικού Δικαίου και Βιοηθικής, τόμος 21Ι, Εκδόσεις: Σάκκουλα, Αθήνα-Θεσσαλονίκη 2015, σελ. 175.

[10] Καζλαρής Χ. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (PGD) και προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος (PGS): ειδικές εξετάσεις, ή εφαρμογές ρουτίνας; Αθήνα 2012. Διαθέσιμο στον παρακάτω σύνδεσμο: <http://www.cazlaris.gr/Files/PGD-PGS.EEB.docx.pdf>

[11] Καράκωστα Ι. Το δίκαιο της προσωπικότητας, Εκδ: Νομική Βιβλιοθήκη 2012, σελ. 113-114.

[12] Βασιλείου Μ. Γενετικοί χειρισμοί στην υποβοηθούμενη αναπαραγωγή και προεμφυτευτική διάγνωση σε: Ιατρικά Υποβοηθούμενη Αναπαραγωγή: Προς μία ενιαία ευρωπαϊκή πολιτική (διεύθυνση σειράς Καϊάφα-Γκμπάντι Μαρία/Κουνουγέρη-Μανωλεδάκη Έφη/Συμεωνίδου-Καστανίδου Ελισάβετ), Δημοσιεύματα Ιατρικού Δικαίου και Βιοηθικής, τόμος 21Ι, Εκδ: Σάκκουλα, Αθήνα-Θεσσαλονίκη 2015, σελ. 186.

[13] Μάλλιος Ε. Γενετικές εξετάσεις και δίκαιο. Τόμος 6, Εκδ: Σάκκουλα 2004, σελ. 41.

[14] Βιδάλης Τ. Βιοδίκαιο. Πρώτος τόμος: Το πρόσωπο, Δημοσιεύματα Ιατρικού Δικαίου και Βιοηθικής, τόμος 6, Εκδ: Σάκκουλα, Αθήνα-Θεσσαλονίκη 2007, σελ. 228.

[15] Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Έκθεση για τις προγεννητικές και προεμφυτευτικές εξετάσεις και το ζήτημα της επιλογής εμβρύου, σελ. 4-5, [http://www.bioethics.gr/images/pdf/GNOMES/report\\_pd\\_gr.pdf](http://www.bioethics.gr/images/pdf/GNOMES/report_pd_gr.pdf).

[16] Robertson J.A. Extending preimplantation genetic diagnosis: the ethical debate: Ethical issues in new uses of preimplantation genetic diagnosis, Human Reproduction, Volume 18, Issue 3, March 2003, Pages 465–471, <https://doi.org/10.1093/humrep/deg100>

[17] Fovargue S., Bennett, R. What role should public opinion play in ethico-legal decision making? The example of selecting sex for non-medical reasons using preimplantation genetic diagnosis, *Medical Law Review*, Volume 24, Issue 1, Winter 2016, Pages 34–58, <https://doi.org/10.1093/medlaw/fwv046>

[18] Μηλαπίδου Μ. Η προεμφυτευτική διάγνωση (PGD) ως μια μορφή έρευνας στο ανθρώπινο γεννητικό υλικό σε: Ποινικό Δίκαιο και Βιοηθική (επιμ. Μαρία Καϊάφα-Γκμπάντι/Εφη Κουνουγέρη-Μανωλεδάκη/Ελισάβετ Συμεωνίδου-Καστανίδου), *Δημοσιεύματα Ιατρικού Δικαίου και Βιοηθικής*, τόμος 10, Εκδ: Σάκκουλα, Αθήνα-Θεσσαλονίκη 2009, σελ. 70-71.

[19] Κόϊος Ν. Ηθική θεώρηση των τεχνικών παρεμβάσεων στο ανθρώπινο γονιδίωμα, Διδακτορική Διατριβή, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεολογική Σχολή 2002. Διαθέσιμο στον παρακάτω σύνδεσμο: <http://thesis.ekt.gr/thesisBookReader/id/20515#page/134/mode/2up>

[20] Συμεωνίδου – Καστανίδου Ε., Βασιλείου Μ., Κηπουρίδου Κ., Τσαλίδης Α., Χορταρά Θ., Δημόπουλος Ν., Μηλαπίδου Μ., Φράγκου Ρ. Η ιατρικά υποβοηθούμενη αναπαραγωγή στην Ευρώπη: Ιατρικά, Κοινωνικά και Νομικά Ζητήματα, Συγκριτική Μελέτη, Θεσσαλονίκη 2015. Διαθέσιμο στον παρακάτω σύνδεσμο: [http://repro.law.auth.gr/resources/files/research\\_content/comparative\\_study/comparative\\_study.pdf](http://repro.law.auth.gr/resources/files/research_content/comparative_study/comparative_study.pdf)

[21] Βλάχου Ε. Ερμηνεία Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας (Ν 3418/2005) (επιμ. Εμμανουήλ Λασκαρίδη), Εκδ: Νομική Βιβλιοθήκη, Αθήνα 2013.

[22] Zika E., Corveleyn A., Morris M., Dequeker M., Lawford D.J., Schmutzler A., Antinolo G., Palau G. Preimplantation Genetic Diagnosis in Europe 2007. Διαθέσιμο στον παρακάτω σύνδεσμο: <http://www.jrc.es/publications/pub.cfm?id=1531>

[23] Van Balen F. Attitudes towards sex selection in the Western world. *Prenat Diagn.* 2006 26:614–618.

- [24] Ethics Committee of American Society for Reproductive Medicine. Use of preimplantation genetic diagnosis for serious adult onset conditions: a committee opinion 2013 *Fertil Steril*. 100(1):54-7.
- [25] Wang C. Ethical, legal and social implications of prenatal and preimplantation genetic testing for cancer susceptibility 2009. *Reprod Biomed Online*. 19 (Suppl 2):23–33.
- [26] Desmyttere S., Bonduelle M., Nekkebroeck J., Roelants M., Liebaers I., De Schepper J. Growth and health outcome of 102 2-year-old children conceived after preimplantation genetic diagnosis or screening 2009. *Early Hum Dev*. 85:755–9.
- [27] Basille C., Frydman R., El Aly A., Hesters L., Fanchin R., Tachdjian G., et al. Preimplantation genetic diagnosis: state of the art. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2009. 145:9–13.
- [28] Pandey S., Shetty A., Hamilton M., Bhattacharya S., Maheshwari A. Obstetric and perinatal outcomes in singleton pregnancies resulting from IVF/ICSI: a systematic review and meta-analysis 2012. *Hum Reprod Update*. 18:485–503.
- [29] Goossens V., Harton G., Moutou C., Traeger-Synodinos J., Rij M., Harper J.C. ESHRE PGD Consortium data collection IX: cycles from January to December 2006 with pregnancy follow-up to October 2007 (2009). *Hum Reprod*. 24:1786–810.
- [30] Besse K., Maiers M., Confer D., et al. On modeling human leukocyte antigen-identical sibling match probability for allogeneic hematopoietic cell transplantation: estimating the need for an unrelated donor source 2016. *Biology of Blood Marrow Transplant J Am Soc Blood Marrow Transplant*. 22:410-7.
- [31] Burgio G.R., Nespoli L., Maccario R., et al. Conceiving a hematopoietic stem cell donor: twenty-five years after our decision to save a child 2012. *Haematologica*. 97:479-81.



[32] Pennings G., Schots R., Liebaers I. Ethical considerations on preimplantation genetic diagnosis for HLA typing to match a future child as a donor of haematopoietic stem cells to a sibling 2002. *Hum Reprod.* 17:534-8.

[33] Kuliev A., Rechitsky S. Preimplantation HLA typing: practical tool for stem cell transplantation treatment of congenital disorders 2014. *World J Med Genet.* 4-5.

[34] Trujillo J.P., Surralles J. Savior siblings and Fanconi anemia: analysis of success rates from the family's perspective 2015. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet.* 17:935-8.

[35] De Wert G., Liebaers I., Van de Velde, H. The future (r)evolution of preimplantation genetic diagnosis/human leukocyte antigen testing: ethical reflections 2007. *Stem Cells.* 25:2167-72.

[36] Pennings G. Personal desires of patients and social obligations of geneticists: applying preimplantation genetic diagnosis for non-medical sex selection 2002. *Prenat Diagn.* 22:1123–1129.

[37] De Wert G. Preimplantation genetic diagnosis: the ethics of intermediate cases 2005. *Hum Reprod.* 20:3261–3266.

[38] Bredenoord A.L., Dondorp W., Pennings G., De Wert, G. Avoiding transgenerational risks of mitochondrial DNA disorders: a morally acceptable reason for sex selection? 2010. *Hum Reprod.* 25:1354–1360.

[39] Amato P., Brzyski R., Benward J., Stein A., Steinbock B., Wilder B., Reindollar R., Robertson J., Daar J., Fisseha S., Ralston S., Spillman M., Sauer M., Francis L., McCullough L., Zoloth L., Gates E., Koenig B., Collins L., Rebar R., Tipton S. Ethics Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Use of reproductive technology for sex selection for nonmedical reasons 2015. *Fertil Steril.* 103(6):1418-22.

[40] Kalfoglou A.L., Kammersell M., Philpott S., Dahl E. Ethical arguments for and against sperm sorting for non-medical sex selection: a review 2013. *Reprod Biomed Online*. 26:231–9.