



ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ



ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ  
ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΗΘΙΚΗ ΣΤΙΣ ΒΙΟΪΑΤΡΙΚΕΣ ΕΠΙΣΤΗΜΕΣ

*Μεταπτυχιακή Διπλωματική Εργασία*

**«ΗΘΙΚΑ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΣΤΗ ΔΙΑΠΙΣΤΩΣΗ ΣΟΒΑΡΗΣ  
ΑΝΩΜΑΛΙΑΣ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΑ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ»**

υπό

**ΙΩΑΝΝΗ Α. ΤΣΙΡΒΟΥΛΗ**

Συνταγματάρχη Οδοντίατρου

Διευθυντή Οδοντιατρείου Φρουράς Λάρισας

404 Γενικό Στρατιωτικό Νοσοκομείο

Υπεβλήθη για την εκπλήρωση μέρους των

απαιτήσεων για την απόκτηση του

Διπλώματος Μεταπτυχιακών Σπουδών

*«Δεοντολογία και Ηθική στις Βιοϊατρικές Επιστήμες»*

Λάρισα, 2022

### **Επιβλέπων**

Σωτήριος Σωτηρίου, Επίκουρος Καθηγητής, Διευθυντής Εργαστηρίου Ιστολογίας-Εμβρυολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.

### **Τριμελής Συμβουλευτική Επιτροπή**

1. Σωτήριος Σωτηρίου, Επίκουρος Καθηγητής, Διευθυντής Εργαστηρίου Ιστολογίας-Εμβρυολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.

2. Άννα Μαυροφόρου, Καθηγήτρια Δεοντολογίας-Βιοηθικής, Τμήμα Νοσηλευτικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.

3. Αλέξανδρος Δαπόντε, Καθηγητής Μαιευτικής-Γυναικολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.

### **Τίτλος εργασίας στα αγγλικά**

“Ethical dilemmas of parents considering serious fetal abnormality during prenatal diagnosis”

## Περιεχόμενα

Περίληψη .....	4
Abstract.....	5
1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	6
1.1. Η βιοηθική πλευρά της προγεννητικής διάγνωσης .....	7
1.2. Η απόφαση μετά τη θετική προγνωστική διάγνωση .....	10
1.3. Παράγοντες που σχετίζονται με την προσκόλληση των γονέων στο έμβρυο....	11
2. ΣΚΟΠΟΣ .....	14
3. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ .....	15
4. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ .....	16
4.1. Επιλογή, αυτονομία και συναίνεση.....	16
4.2. Ευεργεσία και αποφυγή βλάβης και πόνου .....	18
4.3. Ισότητα, δικαιοσύνη και αποδοχή .....	20
4.4. Ο κίνδυνος ευγονικής .....	22
5. ΣΥΖΗΤΗΣΗ .....	25
Βιβλιογραφικές αναφορές .....	28

## Περίληψη

*Αντικείμενο:* Οι εμβρυϊκές δυσπλασίες περιπλέκουν περίπου το 3% όλων των κύσεων, με πολλές από αυτές να οδηγούν σε σοβαρές αναπηρίες ή ακόμα και στο θάνατο. Η πρόοδος στην προγεννητική διάγνωση κατέστησε δυνατό τον εντοπισμό πολλών εμβρυϊκών ανωμαλιών, δημιούργησε όμως κι ένα πλήθος προβληματισμών σχετικά με το αν αποτελεί ηθική επιλογή η διακοπή ή η συνέχιση μιας κύησης με επιβεβαιωμένες γενετικές διαταραχές του εμβρύου. Βασικοί φορείς των ηθικών διλημάτων είναι οι γονείς που καλούνται να λάβουν καθοριστικές αποφάσεις ζωής κάτω από την πίεση μιας θετικής προγεννητικής διάγνωσης.

*Στόχος:* Στόχο της παρούσας εργασίας αποτελεί η διερεύνηση των προβληματισμών που κατακλύζουν τους μελλοντικούς γονείς, όταν έρχονται αντιμέτωποι με τη δυσάρεστη πραγματικότητα του θετικού διαγνωστικού αποτελέσματος του προγεννητικού ελέγχου, καθώς και των παραγόντων που επηρεάζουν την τελική τους απόφαση.

*Μέθοδος:* Για το σχολιασμό των επιμέρους ερωτημάτων και του κυρίου θεματικού άξονα της εργασίας απαιτήθηκε αναζήτηση ερευνητικών εργασιών, επιστημονικών άρθρων και μελετών σχετικών με το θέμα. Η διαδικασία συλλογής δεδομένων διεξήχθη στις ηλεκτρονικές βάσεις Google Scholar, PubMed, Wiley Online Library, Cochrane Library στις οποίες αναζητήθηκε σχετικό με το θέμα υλικό που αφορά τη μελέτη των ηθικών προεκτάσεων που μπορεί να έχει μια απόφαση σχετικά με την εξέλιξη της κυοφορίας ενός ασθενούς εμβρύου.

*Αποτελέσματα:* Τα αποτελέσματα της επεξεργασίας των δεδομένων σχετικά με τα ηθικά διλήματα που αντιμετωπίζουν οι γονείς μπροστά στην προοπτική γέννησης ενός παιδιού με γενετικές διαταραχές οδηγούν στη διαπίστωση ότι, κατά βάση, οι προβληματισμοί τους υποκινούνται από τις βασικές αρχές της βιοηθικής: τις αρχές της αυτονομίας, της ευεργεσίας, της αποφυγής βλάβης ή πόνου, της ισότητας και της δικαιοσύνης.

*Συμπεράσματα:* Για τους γονείς που έρχονται αντιμέτωποι με τη διαπίστωση σοβαρής ανωμαλίας του εμβρύου κατά τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, η λήψη απόφασης για συνέχιση ή διακοπή της κύησης έχει ηθικές προεκτάσεις και απαιτεί σωστή ενημέρωση, συμβουλευτική υποστήριξη και παρηγορητική φροντίδα.

*Λέξεις-κλειδιά:* Προγεννητικός έλεγχος, προγεννητική διάγνωση, εμβρυϊκές ανωμαλίες, γενετικές διαταραχές, ηθικά διλήμματα γονέων.

## **Abstract**

*Objective:* Fetal malformations complicate about 3% of all pregnancies, many of which lead to severe disability or even death. Advances in prenatal diagnosis have made it possible to identify many fetal abnormalities, but it has also raised many questions about whether terminating or continuing a pregnancy with a confirmed fetal genetic disorder is a moral choice. Essential carriers of moral dilemmas are parents who are called upon to make crucial life decisions under the pressure of a positive prenatal diagnosis.

*Purpose:* The aim of this paper is to investigate the concerns that overwhelm future parents, when faced with the unpleasant reality of the positive diagnostic result of antenatal care, as well as the factors that influence their final decision.

*Method:* In order to comment on the individual questions and the main theme of the work, a search for research papers, scientific articles and studies related to the topic was required. The data collection process was conducted in the online databases Google Scholar, PubMed, Wiley Online Library, Cochrane Library in which material related to the study of the ethical extensions that a decision can be made regarding the development of a pregnant fetus can be searched.

*Results:* The results of data processing on the moral dilemmas faced by parents in the face of the birth of a child with a genetic disorder lead to the conclusion that, basically, their concerns are motivated by the basic principles of bioethics: the principles of autonomy, benevolence, avoidance of harm or pain, equality and justice.

*Conclusions:* For parents who are faced with a serious fetal abnormality during prenatal testing, deciding whether to continue or terminate the pregnancy has ethical implications and requires proper information, counseling and palliative care.

*Keywords:* Prenatal screening, prenatal diagnosis, fetal abnormalities, genetic disorders, parental moral dilemmas.

## 1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Μέχρι πριν κάποιες δεκαετίες η γέννηση ενός παιδιού με γενετικές ανωμαλίες αποδιδόταν στη μοίρα, αφού δεν υπήρχε δυνατότητα να προβλεφθούν τα προβλήματα υγείας πριν τη γέννηση. Σήμερα, με τα αλματώδη βήματα προόδου της τεχνολογίας και τη ραγδαία εξέλιξη της ιατρικής επιστήμης αναπτύχθηκαν επιστημονικές μέθοδοι που προσφέρουν δυνατότητες και οφέλη που μέχρι πριν λίγα χρόνια ήταν αδιανόητα εξασφαλίζοντας προγεννητική διάγνωση των διαταραχών και βοηθώντας τα ζευγάρια να αποκτήσουν υγιή παιδιά. Ωστόσο, από αυτή την πρόοδο ανέκυψαν καινούργια ζητήματα που άπτονται, μεταξύ άλλων, του κώδικα ηθικών αρχών και αξιών.

Τις τελευταίες δεκαετίες η διεύρυνση των γνώσεων στον τομέα της ανθρώπινης γενετικής οδήγησε στο να λυθούν πολλές απορίες και να απαντηθούν σημαντικά ερωτήματα σχετικά με την κληρονομικότητα. Οι μύθοι και οι προβληματισμοί για πολλές εκ γενετής ασθένειες αντικαταστάθηκαν από γνώσεις για τους κύριους μηχανισμούς βάσει των οποίων δομείται το γενετικό υλικό του ανθρώπινου οργανισμού. Υπάρχουν διαταραχές που παλιά ήταν ανεξήγητες, ενώ σήμερα είναι δυνατόν να προβλεφθούν και, μερικές φορές, να θεραπευτούν. Οι ερευνητικές μελέτες εντοπίζουν πάνω από 3.000 εκ γενετής ανωμαλίες. Παρόλο που οι εξειδικευμένες περιπτώσεις εκ γενετής διαταραχών θεωρούνται σπάνιες, εμφανίζονται περίπου στο 7% όλων των γεννήσεων. Συνολικά, εκατομμύρια οικογένειες έχουν κάποιο μέλος τους με εκ γενετής ανωμαλία. Σύμφωνα με έρευνες, στις ΗΠΑ κάθε δύο λεπτά γεννιέται ένα παιδί με σωματικά ή νοητικά προβλήματα [1].

Οι διαδικασίες προγεννητικού ελέγχου πέρασαν από διάφορες φάσεις εξελικτικής πορείας και σήμερα δε γίνεται λόγος μόνο για θέματα γενετικής συμβουλευτικής που στηρίζεται σε στατιστικά δεδομένα για να προσδιορίσει την πιθανότητα εμφάνισης κάποιας διαταραχής, αλλά για πρακτικές προγεννητικής διάγνωσης, επεμβατικές ή μη επεμβατικές, που επιβεβαιώνουν την ύπαρξη συγκεκριμένων παθολογικών καταστάσεων. Όπως γίνεται αντιληπτό, οι επιστήμες της βιοϊατρικής και της βιοτεχνολογίας δίνουν τη δυνατότητα, σε αρκετές περιπτώσεις, για έγκαιρη παρέμβαση στη διαχείριση των προγεννητικών παθογενειών δημιουργώντας, όμως, πολλές φορές βιοηθικά διλήμματα [2].

Ο εντοπισμός, λοιπόν, απειλητικών ή προβληματικών για τη ζωή εμβρυϊκών ανωμαλιών προγεννητικά έχει αυξηθεί τις τελευταίες δεκαετίες, με την τυπική πρακτική προγεννητικού ελέγχου σε πολλές χώρες [3]. Περίπου το 2-3% όλων των γονέων που

απευθύνονται σε προγεννητικές κλινικές για έλεγχο λαμβάνουν αποτελέσματα που υποδηλώνουν εμβρυϊκές ανωμαλίες, απαιτώντας συναισθηματικές αποφάσεις από την πλευρά τους σχετικά με τη συνέχιση ή τον τερματισμό της εγκυμοσύνης. Πολλές από αυτές τις ανωμαλίες είναι ήσσονος σημασίας ή μπορούν να διορθωθούν μετά τη γέννηση, αλλά υπάρχουν ορισμένες δυσπλασίες που είναι θανατηφόρες, άλλες σοβαρές και άλλες που, ακόμη και αν διορθωθούν, οδηγούν σε μόνιμη αναπηρία. Η πρόοδος στον προγεννητικό έλεγχο και η διάγνωση πολλών εμβρυϊκών δυσπλασιών οδήγησε στην έννοια του εμβρύου ως ασθενούς, ανεξάρτητου από την έγκυο γυναίκα, παρόλο που η ηθική κατάσταση του εμβρύου αμφισβητείται [4]. Μεταξύ 81% και 90% των γονέων τερματίζουν εγκυμοσύνες που χαρακτηρίζονται από απειλητικές για τη ζωή ή σοβαρές διαταραχές του εμβρύου, ενώ άλλοι επιλέγουν να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη τους [5]. Ωστόσο, υπάρχουν πολλοί παράγοντες που επηρεάζουν τη λήψη αποφάσεων από τους γονείς, όταν οι ίδιοι έρχονται αντιμέτωποι με την επιλογή να συνεχίσουν ή να τερματίσουν μια εγκυμοσύνη που επηρεάζεται από σοβαρή προγεννητική διάγνωση. Ως εκ τούτου, υπάρχει ανάγκη για περαιτέρω διευκρινίσεις για να διασφαλιστεί ότι παρέχεται επαρκής υποστήριξη κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου [6].

### **1.1. Η βιοηθική πλευρά της προγεννητικής διάγνωσης**

Η ραγδαία εξέλιξη της εφαρμοσμένης γενετικής έρευνας είχε ως αποτέλεσμα την αποκρυπτογράφηση της δομής και του τρόπου λειτουργίας του γενετικού υλικού του ανθρώπου, με απώτερο στόχο τη γρηγορότερη και αποτελεσματικότερη διάγνωση νοσημάτων που οφείλονται σε αλλοιώσεις της αλληλουχίας του ανθρώπινου γονιδιώματος. Μέσα σε αυτά τα πλαίσια η εφαρμογή διαγνωστικών μεθόδων κατά τη διάρκεια του προγεννητικού ελέγχου αποτελεί καθημερινή πρακτική σε μία προσπάθεια να διασφαλιστεί η υγεία της εγκύου, να περιφρουρηθεί η ομαλή εξέλιξη της κύησης και να προληφθούν αναπτυξιακές ανωμαλίες ή παθήσεις του εμβρύου που συνδέονται με μελλοντικές ασθένειες ή αναπηρίες [7]. Με την εξέλιξη των αντίστοιχων μεθόδων έχει δοθεί η δυνατότητα να διαγνωσθεί πλήθος ανωμαλιών, από πολύ σοβαρές έως ελαφρύτερες.

Η βασική βιοηθική προέκταση του προγεννητικού ελέγχου είναι ότι πρακτικά υπάρχουν πολύ περιορισμένες δυνατότητες να αντιμετωπιστούν θεραπευτικά οι διαγνώσιμες γενετικές ανωμαλίες του εμβρύου. Έτσι, θεωρείται μονόδρομος η διακοπή της κύησης, η οποία μάλιστα στα ιατρικά εγχειρίδια καταγράφεται ως θεραπευτική παρέμβαση [8]. Μια θετική προγεννητική διάγνωση αποτελεί πηγή αγωνίας και απογοήτευσης για τους γονείς, οι

οποίοι καλούνται να λάβουν καθοριστικές αποφάσεις. Δεν είναι τυχαίο το γεγονός ότι στις προηγμένες χώρες τις τελευταίες δεκαετίες έχει αυξηθεί δραματικά το ποσοστό των εκτρώσεων, ως αποτέλεσμα της καθιέρωσης των προγεννητικών ελέγχων [9].

Προβληματισμό δημιουργεί και το ζήτημα σχετικά με το ποια γενετική ανωμαλία από όλες όσες διαγιγνώσκονται μέσω του προγεννητικού ελέγχου μπορεί να θεωρηθεί ασθένεια που δικαιολογεί τον τερματισμό της κύησης. Με δεδομένο το ότι έχουν καταγραφεί εκατοντάδες περιπτώσεων γενετικών δυσλειτουργιών, εγείρονται ερωτήματα με τι κριτήριο θα επιλέγεται η σοβαρότητα της ανωμαλίας και, κατ' επέκταση, η επιλογή της διακοπής της εγκυμοσύνης. Έχουν διατυπωθεί φόβοι ότι μέσα στα πλαίσια της ταξινόμησης των διαγνώσιμων διαταραχών μπορεί να συμπεριληφθούν μειονεξίες της εξωτερικής εμφάνισης ή του δείκτη ευφυΐας προωθώντας, έτσι, μία ιδιότυπη μορφή ρατσισμού και ευγονικής. Αυτός είναι και ο λόγος που στα προηγμένα κράτη έχει θεσπιστεί ο θεσμός του γενετικού συμβούλου, που ως αρμοδιότητα έχει την αντικειμενική ενημέρωση των μελλοντικών γονέων, προκειμένου να καταλήξουν σε μια όσο το δυνατόν πιο συνειδητοποιημένη απόφαση [10].

Τα επιχειρήματα που υπεραμύνονται του τερματισμού της κύησης ως ηθικά δικαιολογημένης επιλογής σχετίζονται με δύο από τους βασικούς άξονες της βιοηθικής: την αρχή της αυτονομίας και την αρχή της μη πρόκλησης βλάβης και πόνου [11]. Η αρχή της αυτονομίας υποστηρίζει την επιλογή των γονέων να μην αποκτήσουν ένα παιδί με γενετικές ανωμαλίες. Με δεδομένο ότι η γέννηση ενός παιδιού με σοβαρές παθήσεις συνεπάγεται ανυπολόγιστο συναισθηματικό και οικονομικό κόστος για τους γονείς, θεωρείται ηθικά δικαιολογημένο να μπορούν οι ίδιοι να αντισταθμίσουν τα δεδομένα και να προβούν στη λήψη απόφασης που, κατά τη γνώμη τους, είναι ορθή [12]. Η όσο το δυνατόν έγκαιρη διάγνωση της εμβρυϊκής ανωμαλίας και η επιλογή πρόωρης διακοπής της εγκυμοσύνης είναι σημαντικές για πολλές γυναίκες και, κατά συνέπεια, η παροχή υψηλής ποιότητας προσυμπτωματικού ελέγχου ενισχύει σημαντικά την αυτονομία των εγκύων γυναικών. Από μια άλλη σκοπιά, το δικαίωμα του εμβρύου και η αρχή της ίσης αξίας όλων των ανθρωπίνων δικαιωμάτων μπορεί να αντιταχθεί στην αυτονομία της γυναίκας [13]. Ακόμα όμως κι αν θεωρηθεί ότι το έμβryo διεκδικεί δικαίωμα στη ζωή, αυτό το δικαίωμα δεν έχει απαραίτητα προτεραιότητα έναντι του δικαιώματος των γονέων να προγραμματίζουν τις επιλογές και τις αποφάσεις τους [12].



Παρόμοια τοποθέτηση προσεγγίζει και η αρχή της μη πρόκλησης βλάβης και πόνου είτε από την πλευρά του αγέννητου εμβρύου, είτε από την πλευρά των γονέων. Μια σοβαρή γενετική πάθηση δημιουργεί στο άτομο που νοσεί πληθώρα δυσχερειών και επώδυνων, σωματικά και ψυχικά, καταστάσεων. Μια ζωή με πολύ χαμηλή ποιότητα και ανυπέρβλητες δυσκολίες και προβλήματα αποτελεί, για πολλούς, λόγο, ώστε να ληφθεί σοβαρά υπόψη το ενδεχόμενο τερματισμού της κύησης [6]. Αλλά και για τους γονείς που επωμίζονται ένα ανυπολόγιστο συναισθηματικό και οικονομικό φορτίο για όλη τη διάρκεια της ζωής τους, όπως και για την εκάστοτε κοινωνία που αναλαμβάνει την κάλυψη μεγάλου μέρους των εξόδων ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης δια βίου των παιδιών που θα γεννηθούν με γενετικές ανωμαλίες η διακοπή της κύησης αποτελεί μια επιλογή που δείχνει αναπόφευκτη [12].

Ακόμα και η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής σε εισήγησή της για την προγεννητική διάγνωση και μεταχείριση του εμβρύου (2007) σημειώνει ότι οι υποψήφιοι γονείς μπορούν να διεκδικήσουν το δικαίωμα επιλογής για την απόκτηση ή όχι ενός παιδιού με γενετικές ανωμαλίες αξιοποιώντας τα τεχνολογικά μέσα που είναι σήμερα διαθέσιμα και έχοντας τη δυνατότητα να αποφύγουν την έκθεση των ίδιων και του αγέννητου παιδιού τους σε καταστάσεις πόνου, ταλαιπωρίας και κοινωνικών προκαταλήψεων. Η επιλογή για τερματισμό μιας τέτοιας κύησης υπαγορεύεται από το σεβασμό στην ανθρώπινη αξιοπρέπεια, ενώ η αντίθετη απόφαση θεωρείται ότι παραβλέπει αδικαιολόγητα την προοπτική μιας πολύ χαμηλής ποιότητας ζωής που θα βιώσει μελλοντικά το αγέννητο παιδί και οι γονείς του [14].

Ωστόσο, υπάρχει και η αντιτιθέμενη άποψη που θέτει προβληματισμούς για την ορθότητα της επιλεκτικής άμβλωσης ως αποτελέσματος της θετικής προγεννητικής διάγνωσης. Η άποψη αυτή στηρίζεται στον ισχυρισμό σχετικά με τα φαινόμενα διακρίσεων που μπορεί να αναπτυχθούν εις βάρος ατόμων με κάποια αναπηρία. Έχει υποστηριχθεί ότι είναι δυνατόν να επικρατήσουν στερεοτυπικές αντιλήψεις, με περιορισμένη κοινωνική ανοχή και υποστήριξη απέναντι σε άτομα με παθήσεις που θα μπορούσαν να έχουν διαγνωσθεί κατά τον προγεννητικό έλεγχο [15]. Από την άλλη, δε θα πρέπει να καλλιεργηθεί η εντύπωση ότι το έμβρυο μπορεί να αντιμετωπίζεται σαν ένα αντικείμενο που μπορεί να απορριφθεί στην περίπτωση που αποδειχθεί ελαττωματικό. Εξάλλου, οι γονείς που επιλέγουν τον τερματισμό της κύησης λόγω κάποιας σοβαρής παθογένειας του εμβρύου βιώνουν ιδιαίτερα έντονη

συναισθηματική φόρτιση, που, σε κάποιες περιπτώσεις, παραλληλίζεται με αυτή της απώλειας ενός ζώντος παιδιού τους [6].

## 1.2. Η απόφαση μετά τη θετική προγνωστική διάγνωση

Η διάγνωση μιας εμβρυϊκής ανωμαλίας ξεκινά ένα σύνθετο ηθικό δίλημμα για τους γονείς και περιλαμβάνει την εξέταση πολλαπλών παραγόντων. Οι μόνες επιλογές είναι η διακοπή της εγκυμοσύνης ή η συνέχισή της γνωρίζοντας ότι το έμβρυο πάσχει από σοβαρή, μερικές φορές και απειλητική για τη ζωή του, πάθηση, γεγονός που φορτίζει συναισθηματικά τους γονείς σε υπερβολικό βαθμό [16]. Οι ίδιοι καλούνται να πάρουν μια τόσο σημαντική απόφαση, ενώ είναι συναισθηματικά ασταθείς και, μερικές φορές, ήδη προσκολλημένοι με το έμβρυο. Ο Fisher [17] σημειώνει ότι μετά από ένα θετικό διαγνωστικό αποτέλεσμα οι επαγγελματίες υγείας συχνά εκπλήσσονται με την ένταση των γονικών συναισθημάτων που επηρεάζουν την ικανότητά τους να εξετάζουν ορθολογικά τις πληροφορίες. Πολλοί γονείς αισθάνονται ανήμποροι να διαχειριστούν μια τόσο τραυματική εμπειρία και να καταλήξουν σε ορθή απόφαση για τους ίδιους και το παιδί τους.

Η απόφαση για διακοπή ή συνέχιση της εγκυμοσύνης εγείρει ηθικά ερωτήματα σχετικά με το ποιος ελέγχει την εξέλιξη της εγκυμοσύνης, την προσδοκία των γονέων να αποκτήσουν τέλεια παιδιά και την επιρροή των επαγγελματιών υγείας στη διαδικασία λήψης αποφάσεων. Το να βρεθεί κανείς αντιμέτωπος με την επιλογή μεταξύ της απόρριψης ενός αναπτυσσόμενου εμβρύου ή της γέννησης ενός ατόμου με αναπηρίες για το οποίο θα αισθάνεται υπεύθυνος δια βίου αποτελεί επιτομή του διλήμματος μιας κοινωνίας, στην οποία η επιστημονική πρόοδος μπορεί να εναντιωθεί στους ηθικούς προβληματισμούς των ατόμων [18].

Ο αριθμός των κήσεων που διακόπτονται λόγω εμβρυϊκών ανωμαλιών κυμαίνεται σε υψηλά επίπεδα. Όσο πιο σοβαρή είναι η εμβρυϊκή ανωμαλία, τόσο πιο πιθανό είναι για τους γονείς να λάβουν απόφαση τερματισμού της κύησης. Σε μια μελέτη για το Ηνωμένο Βασίλειο οι Breeze et al. [19] διαπίστωσαν ότι το 60% των γυναικών αποφάσισαν τη διακοπή της κύησης μετά από διάγνωση ανωμαλίας με θανατηφόρα έκβαση. Ο προγεννητικός έλεγχος είχε ως αποτέλεσμα περισσότερα έμβρυα να διαγνωστούν με σύνδρομο Down και στην Αυστραλία η συντριπτική πλειοψηφία, περίπου το 94%, αυτών των κήσεων τερματίστηκε [20]. Παρόμοια ποσοστά τερματισμού για το σύνδρομο Down έχουν αναφερθεί στο Ηνωμένο Βασίλειο με σταθερό ποσοστό 92% [21].

Από την άλλη, έχει δημοσιευθεί πολύ λίγη επιστημονική βιβλιογραφία που να εξετάζει τη βιωμένη εμπειρία και για τους δυο γονείς της συνέχισης της εγκυμοσύνης μετά τη διάγνωση μιας σοβαρής ή θανατηφόρου εμβρυϊκής ανωμαλίας που περιλαμβάνει τη διάγνωση, την εγκυμοσύνη, τον τοκετό και την περίοδο μετά τον τοκετό και αντλείται από τις αφηγήσεις των γονέων. Οι περισσότερες μελέτες αφορούν κυρίως τον αντίκτυπο της διάγνωσης μιας γενετικής διαταραχής του εμβρύου [16]. Η εστίαση στη διάγνωση και τη γέννηση έχει αποκλείσει σε μεγάλο βαθμό την εμπειρία της εγκυμοσύνης για τους γονείς. Αυτό που διαπιστώνεται από αντίστοιχες μελέτες είναι ότι τα ζευγάρια που επιλέγουν να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη μετά τη διάγνωση κάποιας εμβρυϊκής διαταραχής ανησυχούν αρκετά και για τον κοινωνικό αντίκτυπο που θα έχει η απόφασή τους. Οι κοινωνικά κατασκευασμένες νόρμες προϋποθέτουν τη γέννηση υγιών μωρών, γι' αυτό και η προοπτική γέννησης ενός ασθενούς εμβρύου φαίνεται να είναι δυσβάσταχτο φορτίο για τους γονείς που αποφασίζουν τη συνέχιση της κύησης. Είναι σημαντικό για τους ίδιους να μπορέσουν να αναπτύξουν τις δεξιότητες που απαιτούνται για την αντιμετώπιση του δημοσίου αντίκτυπου της απόφασής τους [22].

### **1.3. Παράγοντες που σχετίζονται με την προσκόλληση των γονέων στο έμβρυο**

Οι γονείς που αποφασίζουν να συνεχίσουν ή να τερματίσουν μια εγκυμοσύνη μετά από διάγνωση εμβρυϊκής ανωμαλίας βιώνουν θλίψη, σοκ, δυσπιστία, απομόνωση, θυμό και δυσκολία αποδοχής της κατάστασης [23, 24]. Μελέτες έχουν εντοπίσει αρκετούς παράγοντες που επηρεάζουν τη λήψη αποφάσεων από τους γονείς μετά την προγεννητική διάγνωση.

Η μελέτη του Hedrick [25] επισημαίνει ότι η παρατήρηση των υπερηχογραφικών εξετάσεων από τους μελλοντικούς γονείς επηρέασε την προσκόλλησή τους με το έμβρυο, ενώ η διάγνωση εμβρυϊκής διαταραχής δεν βρέθηκε να διαταράσσει αυτήν την προσκόλληση. Συγκεκριμένα, εξετάστηκαν δεκαπέντε ζευγάρια που οι μητέρες κυοφορούσαν παιδιά με μη θανατηφόρες, συγγενείς ανωμαλίες. Η διαπίστωση της εμβρυϊκής διαταραχής δημιούργησε ανάμικτα συναισθήματα, όμως η άποψη που εκφράστηκε από όλες τις γυναίκες ήταν ότι το μωρό τους μπορεί να μην ήταν τέλειο, η κυοφορία του, όμως, ήταν ένα μοναδικό γεγονός που τους δημιουργούσε ευχάριστα συναισθήματα. Καθοριστικό ρόλο διαδραμάτισε η λεπτομερής ενημέρωση των ζευγαριών από τους επαγγελματίες υγείας σχετικά με το είδος της εμβρυϊκής ανωμαλίας που διαγνώστηκε, τις πιθανότητες θεραπείας, την πρόγνωση, αλλά και τη φροντίδα του βρέφους μετά τον τοκετό. Αντίστοιχα, η Asplin [26] στην ερευνητική της

εργασία σχετικά με την προσκόλληση των μητέρων στα βρέφη τους μετά την υπερηχογραφική εξέταση διαπίστωσε ότι οι γυναίκες που πληροφορήθηκαν τη διάγνωση κάποιας εμβρυϊκής διαταραχής εξέφρασαν την επιθυμία να ενημερωθούν λεπτομερώς για την εξέλιξη της εγκυμοσύνης και της υγείας του εμβρύου και, παρά τα ευρήματα σχετικά με τη δυσάρεστη συναισθηματική φόρτιση των γονέων, τα αποτελέσματα της κλίμακας προσκόλλησης μητέρας-εμβρύου για τις γυναίκες που αποφάσισαν να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη τους έδειξαν εξαιρετικά υψηλό επίπεδο προσκόλλησης.

Οι Schechtman et al. [27] υποστηρίζουν ότι η προχωρημένη ηλικία της μητέρας είναι ένας παράγοντας που συμβάλλει στην προσκόλληση και την προσωποποίηση ενός εμβρύου, ειδικά για τις γυναίκες που αντιλαμβάνονται την εγκυμοσύνη ως την τελευταία τους ευκαιρία να γεννήσουν, με αυτή την προσκόλληση να αυξάνεται περισσότερο, καθώς προχωρεί η εγκυμοσύνη. Ο ίδιος υποστηρίζει ότι στο πρώτο τρίμηνο οι γονείς αποφασίζουν πολύ πιο εύκολα τη διακοπή της κύησης, σε σχέση με το δεύτερο τρίμηνο.

Έναν από τους πολύ καθοριστικούς παράγοντες στη λήψη αποφάσεων σχετικά με τη συνέχιση ή τη διακοπή μιας κύησης με εμβρυϊκές διαταραχές, αλλά και στην προσκόλληση των γονέων στο έμβryo αποτελούν οι θρησκευτικές πεποιθήσεις. Οι Ngim et al. [28] στη μελέτη τους διαπίστωσαν ότι από τους 116 συμμετέχοντες με παιδιά με μεσογειακή αναιμία η πλειονότητα (71,6%) ήταν θετική στη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, αλλά μόνο το 28,4% συμφώνησε στη διακοπή της κύησης, μετά από διάγνωση που προέβλεπε εμβρυϊκή ανωμαλία. Ο βασικότερος λόγος άρνησης ήταν οι περιορισμοί που έθεταν οι θρησκευτικές τους πεποιθήσεις. Σύμφωνα με τους συντάκτες της μελέτης, ειδικά στις ισλαμικές χώρες οι θρησκευτικοί κανόνες δεσμεύουν με αυστηρότητα τους πληθυσμούς στη συμμόρφωση με τις θρησκευτικές διδασκαλίες που αντιμετωπίζουν με επιφύλαξη τους επιλεκτικούς τερματισμούς κυήσεων. Αντίστοιχα, οι Senanayake et al. [29] στην ποιοτική τους έρευνα διαπίστωσαν ότι γυναίκες που κυοφορούσαν έμβρυα με συγγενείς ανωμαλίες, παρά τα δυσάρεστα συναισθήματα που βίωσαν μετά τη διάγνωση, αρνήθηκαν να υποβληθούν σε διακοπή της κύησης θεωρώντας ότι η θρησκευτική τους πίστη μπορεί να οδηγήσει σε μια θαυματουργή αποκατάσταση των εμβρυϊκών διαταραχών. Για την επίδραση των θρησκευτικών και πολιτιστικών αντιλήψεων στην προσκόλληση των γονέων στο βρέφος κάνουν λόγο και οι Zhong et al. [30] που υποστηρίζουν ότι οι θρησκευτικές αρχές και πολιτισμικές παραδόσεις συχνά θέτουν εμπόδια στην κατανόηση και τη χρήση των γενετικών υπηρεσιών και οδηγούν

τους γονείς σε αποδοχή της προβληματικής κατάστασης με το φόβο της ανυπακοής των θρησκευτικών γραφών και της ενδεχόμενης τιμωρίας από το Θεό.

## 2. ΣΚΟΠΟΣ

Σκοπός του συγκεκριμένου πονήματος είναι η διεξαγωγή έρευνας σχετικά με τα ηθικά διλήμματα στα οποία υποβάλλονται οι μελλοντικοί γονείς σε περίπτωση που διαγνωστεί κάποια γενετική ανωμαλία στο έμβρυο που πρόκειται να γεννηθεί. Οι θεαματικές εξελίξεις στο πεδίο της βιο-ιατρικής τεχνολογίας και οι εφαρμογές της έχουν ανακινήσει σημαντικά ηθικά ζητήματα και έχουν πυροδοτήσει πλήθος συζητήσεων σχετικά με τα όρια της ηθικής χρήσης τους. Έτσι, καταβάλλεται προσπάθεια να εντοπιστούν:

- οι παράγοντες που επηρεάζουν τη λήψη αποφάσεων από τους γονείς σχετικά με τον τερματισμό ή τη συνέχιση της κύησης,
- οι ηθικές αρχές που διέπουν τη διαχείριση των κυήσεων που περιπλέκονται από εμβρυϊκές ανωμαλίες,
- τα ζητήματα των ανθρωπίνων δικαιωμάτων που σχετίζονται με την εξέλιξη μιας προβληματικής εγκυμοσύνης,
- η ανάγκη ακριβούς ενημέρωσης και ψυχολογικής υποστήριξης των γονέων σε όποια απόφαση και αν καταλήξουν.

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

- Ποιοι είναι οι παράγοντες που κατευθύνουν την τελική απόφαση για την εξέλιξη της κυοφορίας ενός εμβρύου με προγεννητική διάγνωση κάποιας ανωμαλίας;
- Ποιες είναι οι ηθικές αρχές που υπαγορεύουν τη στάση των γονέων σε σχέση με τη διαχείριση της κύησης ενός ασθενούς εμβρύου;
- Ποια είναι τα ηθικά διλήμματα που προκύπτουν σχετικά με τη διακοπή ή τη συνέχιση της κύησης;

Μέσα από την αναψηλάφηση αυτών των προβληματισμών θα καταγραφούν οι ηθικές παράμετροι που συνοδεύουν την πολύ σημαντική λήψη αποφάσεων από την πλευρά των γονέων σχετικά με την τύχη του εμβρύου που διαγιγνώσκεται με σοβαρές προγεννητικές ανωμαλίες.

### 3. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

Για το σχολιασμό των επιμέρους ερωτημάτων και του κυρίου θεματικού άξονα της εργασίας απαιτήθηκε αναζήτηση ερευνητικών εργασιών, επιστημονικών άρθρων και μελετών σχετικών με το θέμα. Η παρούσα βιβλιογραφική ανασκόπηση αφορά τις εμβρυϊκές ανωμαλίες που μπορεί να διαγνωσθούν κατά τον προγεννητικό έλεγχο και τα ηθικά διλήμματα που πιθανόν να αντιμετωπίσουν οι μελλοντικοί γονείς στην προσπάθειά τους να αποφασίσουν για την εξέλιξη της κύησης. Η διαδικασία συλλογής δεδομένων διεξήχθη στις ηλεκτρονικές βάσεις Google Scholar, PubMed, Wiley Online Library, Cochrane Library στις οποίες αναζητήθηκε σχετικό με το θέμα υλικό που αφορά σε βιβλία, επιστημονικά περιοδικά, πρακτικά συνεδρίων και σεμιναρίων, εργασίες και διατριβές, ανασκοπήσεις και ερευνητικά πρωτόκολλα που σχετίζονται με τη μελέτη των ηθικών προεκτάσεων που μπορεί να έχει μια απόφαση σχετικά με την εξέλιξη της κυοφορίας ενός ασθενούς εμβρύου.

Τα κριτήρια επιλογής των πηγών υπήρξαν:

- να αποτελούν δημοσιεύσεις των τελευταίων ετών, ώστε να περιέχουν δεδομένα που αντανακλούν τις αντιλήψεις της σύγχρονης εποχής,
- να έχουν συνταχθεί στην ελληνική ή την αγγλική γλώσσα,
- να υπάρχει η δυνατότητα ανάκτησης του πλήρους κειμένου των πηγών,
- να αναφέρουν συσχετισμούς ανάμεσα στην ηθική θεώρηση μιας εξελισσόμενης εγκυμοσύνης, του προγεννητικού ελέγχου και των εμβρυϊκών ανωμαλιών που είναι πιθανό να διαγνωσθούν.

Ως εκ τούτου, οι όροι ευρετηριασμού που χρησιμοποιήθηκαν για την αναζήτηση του σχετικού υλικού είναι «ηθικά διλήμματα», «προγεννητικός έλεγχος», «εμβρυϊκές ανωμαλίες», «γενετικές παθήσεις», αλλά και οι αντίστοιχοι αγγλικοί όροι “ethical dilemmas”, “prenatal testing”, “fetal abnormalities”, “genetic diseases” μεμονωμένα ή σε συνδυασμό μεταξύ τους με λογικούς τελεστές (ΚΑΙ/ Ή, AND/OR). Οι λέξεις-κλειδιά αναζητήθηκαν στον τίτλο, την περίληψη ή και σε ολόκληρο το κείμενο των υπό διερεύνηση πηγών.

## 4. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

### 4.1. Επιλογή, αυτονομία και συναίνεση

Τα ηθικά ζητήματα που εγείρονται από τις πρακτικές προγεννητικού ελέγχου σχετίζονται εν μέρει με την επιλογή. Στην υγειονομική περίθαλψη, η επιλογή και η δυνατότητα που έχουν τα άτομα να ενημερώνονται και να λαμβάνουν ελεύθερες αποφάσεις σχετικά με τις εξετάσεις, τις θεραπείες και τη φροντίδα που λαμβάνουν θεωρούνται ευρέως ως σημαντικά αγαθά. Αυτή η δυνατότητα αναφέρεται συχνά ως αυτονομία του ασθενούς ή αναπαραγωγική αυτονομία στο πλαίσιο του προγεννητικού ελέγχου. Η ίδια η αυτονομία αναγνωρίζεται ως μια βασική ηθική έννοια της οποίας υπάρχουν πολλές εκδοχές— όλες όμως εστιάζουν στην ικανότητα που έχουν οι άνθρωποι να κατευθύνουν τη ζωή τους. Η αυτονομία μπορεί να θεωρηθεί ως αυτοδιάθεση ή ως ικανότητα ενός ατόμου να ασκεί έλεγχο και να κάνει επιλογές σχετικά με την πορεία της ζωής του [31].

Η αναπαραγωγική αυτονομία είναι μια πιο στενή έννοια από την αυτονομία του ασθενούς και αναφέρεται στην δυνατότητα που έχουν τα ζευγάρια να κάνουν αναπαραγωγικές επιλογές σχετικά με το εάν και πότε θα γίνουν γονείς, πόσα παιδιά θα αποκτήσουν και αν θα κάνουν χρήση διαφορετικών αναπαραγωγικών τεχνολογιών ή παρεμβάσεων, όπως τεχνικές υποβοηθούμενης σύλληψης και προγεννητικού ελέγχου για πρόσβαση σε πληροφορίες σχετικά με το έμβryo. Οι αποφάσεις που λαμβάνονται με βάση τις πληροφορίες που προκύπτουν από τα αποτελέσματα των προγεννητικών εξετάσεων ενδέχεται να αφορούν τη συμπεριφορά κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, τις συνθήκες γέννησης ενός βρέφους και τη συνέχιση ή τη διακοπή μιας εγκυμοσύνης. Για να μπορούν οι μελλοντικοί γονείς να διεκδικήσουν το δικαίωμα της αναπαραγωγικής αυτονομίας, πρέπει να είναι σε θέση να λαμβάνουν τεκμηριωμένες αποφάσεις, οπότε πρέπει να έχουν πρόσβαση σε ακριβείς, διεξοδικές και αντικειμενικές πληροφορίες σχετικά με τις προγεννητικές επιλογές που τους δίνονται [32].

Η ύπαρξη δυνατότητας για εναλλακτικές επιλογές έχει οφέλη, μπορεί όμως να δημιουργήσει και προκλήσεις, καθώς τα άτομα καλούνται να λάβουν σημαντικές αποφάσεις. Η απόφαση για διακοπή μιας εγκυμοσύνης ειδικά μετά από μια θετική πρόγνωση για κάποια εμβρυϊκή ανωμαλία περιγράφεται από τα ζευγάρια ως εξαιρετικά επώδυνη με τον ψυχολογικό αντίκτυπο να είναι ιδιαίτερα σημαντικός. Οι Miklavcic & Flaman [33] υποστηρίζουν ότι παρόλο που το έμβryo δεν υπάγεται στο ίδιο νομικό καθεστώς με ένα παιδί ή έναν ενήλικα,



ενώ υπάρχουν διαφωνίες και για το ηθικό καθεστώς που αφορά το αγέννητο βρέφος, πολλοί υποστηρίζουν ότι η πιθανότητα το έμβρυο να γίνει άτομο ικανό να κάνει αυτόνομες επιλογές στο μέλλον ίσως αξίζει αναγνώριση και σεβασμό. Οι αποφάσεις των γονέων να τερματίσουν την κύηση μπορεί να υπονομεύσουν την ικανότητα του μελλοντικού ατόμου να κάνει τις δικές του επιλογές παραβιάζοντας «εκ των προτέρων» το δικαίωμα αυτονομίας του. Εξάλλου, οι διαταραχές που μπορούν να εντοπιστούν μέσω του προγεννητικού ελέγχου δεν έχουν τον ίδιο βαθμό σοβαρότητας. Διαφοροποιούνται σημαντικά μεταξύ τους όσον αφορά τη συμπτωματολογία, την πρόγνωση, τη χρονική στιγμή εκδήλωσης της νόσου, την ποιότητα ζωής που θα έχει ο μετέπειτα ασθενής. Ως εκ τούτου, στερείται από το έμβρυο, το εν δυνάμει ανθρώπινο, το δικαίωμα να ζήσει και να εξελιχθεί έστω στο βαθμό που του επιτρέπει η διαταραχή του [34].

Σύμφωνα με τους Redinger-Grosse et al. [35] όλες οι ζωές είναι πολύτιμες και, με δεδομένο ότι για πολλές εμβρυϊκές ανωμαλίες η πιθανότητα επιβίωσης ή η πρόγνωση μπορεί να μην είναι ακριβείς, οι γονείς αντιλαμβάνονται την αξία του εμβρύου τους και εκτιμούν τη δυνητική ζωή που μπορεί να έχει. Οι 24 γονείς που συμμετείχαν στην έρευνα θεώρησαν ότι έπρεπε να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη μετά από ένα θετικό προγεννητικό έλεγχο, καθώς όπως ισχυρίστηκαν, ήταν εγωιστικό να σκέφτονται μόνο την προσωπική τους ικανοποίηση, οι προσωπικές τους πεποιθήσεις έδιναν ιδιαίτερη αξία στο δικαίωμα της ζωής και της αυτονομίας του εμβρύου και πίστευαν ότι η αξία του μωρού τους δεν εξαρτιόταν από την εξωτερική εμφάνιση ή από άλλα χαρακτηριστικά που έχουν ή δεν έχουν. Αντίστοιχα, στην έρευνα των Cote-Arsenault & Denney-Koelsch [36] οι συμμετέχοντες που αποφάσισαν να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη μετά τη διάγνωση σοβαρής εμβρυϊκής ανωμαλίας δήλωσαν ότι παρά τη βεβαρημένη συναισθηματική τους κατάσταση επιθυμούσαν να τιμήσουν και να δώσουν αξία στην ανθρώπινη διάσταση του εμβρύου τους.

Από την άλλη, μελέτες κάνουν λόγο για το δικαίωμα της αυτονομίας, της αυτοδιάθεσης και της ελεύθερης ανάπτυξης της προσωπικότητας της γυναίκας που κυοφορεί ένα έμβρυο με διαγνωσμένες γενετικές ανωμαλίες, αλλά και, γενικά, των γονέων που θα κληθούν να ασκήσουν ένα ρόλο, για τον οποίο μπορεί να μην είναι προετοιμασμένοι. Σύμφωνα με τον Rueda [37] η γέννηση ενός παιδιού με σοβαρά προβλήματα ίσως επιβάλλει στους γονείς μια ζωή με εμπόδια που δύσκολα θα μπορέσουν να υπερβούν. Η ψυχική τους και η φυσική τους υγεία είναι πολύ πιθανό να επηρεαστούν ανεπανόρθωτα από τη φροντίδα

ενός ασθενούς παιδιού, ενώ τα δυσβάσταχτα οικονομικά βάρη πιθανόν να μην υπάρχει η δυνατότητα να καλυφθούν. Οι γονείς αποτελούν αυτοτελείς και αυθύπαρκτες προσωπικότητες και είναι φορείς δικαιωμάτων που, σε κάποιες περιπτώσεις, μπορεί να έρχονται σε σύγκρουση με την προστασία που ίσως δικαιούται το κυοφορούμενο έμβρυο. Η απόκτηση ενός παιδιού με σοβαρές διαταραχές αποτελεί απόφαση ζωής που συνεπάγεται από την πλευρά των γονέων την ανάληψη σοβαρότατων ευθυνών και υποχρεώσεων εφ' όρου ζωής, κάτι που για πολλούς πρέπει να είναι αποτέλεσμα ελεύθερης επιλογής και προαίρεσης [38].

#### **4.2. Ευεργεσία και αποφυγή βλάβης και πόνου**

Οι αρχές της ευεργεσίας και της αποφυγής βλάβης και πόνου αποτελούν κυρίαρχους άξονες της σύγχρονης βιοηθικής και υποστηρίζουν την επιδίωξη του μεγαλύτερου δυνατού καλού ή την πρόκληση του μικρότερου δυνατού κακού για όσο το δυνατόν περισσότερους ανθρώπους [39].

Στην περίπτωση του εντοπισμού εμβρυϊκής ανωμαλίας μέσω του προγεννητικού ελέγχου οι αρχές αυτές συνηγορούν στον τερματισμό της κύησης. Οι υποστηρικτές θεωρούν ότι ωφελούνται όλοι όσοι εμπλέκονται σε μια κύηση που παρουσιάζει τέτοιου είδους επιπλοκές. Όσον αφορά το έμβρυο υποστηρίζεται ότι οι γενετικές ανωμαλίες δημιουργούν ελλείμματα που δυσχεραίνουν υπερβολικά την επιβίωση και υποβαθμίζουν δραματικά την ποιότητα ζωής. Συχνά παρατηρούνται διανοητικά ελλείμματα, σωματικές δυσμορφίες, κινητικές αναπηρίες, ανίατες παθολογικές καταστάσεις που δημιουργούν ανυπέβλητα εμπόδια στην καθημερινότητα και την επικοινωνία με το περιβάλλον και προκαλούν φυσικό και ψυχικό πόνο. Οι υποστηρικτές της επιλεκτικής διακοπής της κύησης υποστηρίζουν ότι με κάποιο τρόπο ωφελείται το έμβρυο, αφού απαλλάσσεται από όλη αυτή την ταλαιπωρία [40].

Στην αρχή της καθιέρωσης των προγραμμάτων προγεννητικού ελέγχου για εμβρυϊκές ανωμαλίες είχε επικρατήσει η άποψη ότι τα ζευγάρια ήταν υποχρεωμένα να υποβληθούν σε αυτή τη διαδικασία, προκειμένου να αποφευχθεί η γέννηση ενός ασθενούς παιδιού. Η σωματική και ψυχική ταλαιπωρία που θα υποστεί το μελλοντικό παιδί έκανε κάποιους να θεωρούν ότι δεν αξίζει να ζει κανείς τέτοια ζωή. Από την άλλη, ο Clarkeburn [41] πρότεινε ότι μόνο για καταστάσεις που χαρακτηρίζονται από σημαντικά επίπεδα διανοητικής αναπηρίας και συνεχή μη ανακουφιστικό πόνο θα ήταν λογικό να πιστεύουμε ότι η ανυπαρξία είναι προς το συμφέρον του μελλοντικού παιδιού.

Η επιλογή της επιλεκτικής διακοπής της κύησης με την αιτιολογία της ύπαρξης εμβρυϊκών διαταραχών δημιουργεί τον προβληματισμό του ευτελισμού των αμβλώσεων. Οι Farrimond & Kelly [42] αναφέρουν ότι οι φόβοι αυτοί αντιπροσωπεύουν μια γενική ανησυχία ότι ο έλεγχος για αναπαραγωγική επιλογή μπορεί να δώσει τη δυνατότητα στα ζευγάρια να χρησιμοποιούν την άμβλωση για ασήμαντους λόγους (όχι πάντως για την αποφυγή ταλαιπωρίας) ή για λόγους που εισάγουν διακρίσεις. Οι Van Schendel et al. [43], επίσης, στην έκθεσή τους κάνουν λόγο για μία διαδικασία, η οποία θα μπορούσε να οδηγήσει τους ανθρώπους να υποβάλλονται σε έλεγχο για χαρακτηριστικά ήσσονος σημασίας, όπως το φύλο ή τα εξωτερικά χαρακτηριστικά, κάτι που μπορεί τελικά να προωθήσει διακρίσεις.

Η αποφυγή της πρόκλησης πόνου και βλάβης με την επιλογή διακοπής της κύησης δεν αφορά μόνο το έμβρυο, αλλά και τους γονείς. Τα συναισθήματα θλίψης, άγχους, δυσφορίας για το παιδί που δεν μπορεί να ζήσει μία φυσιολογική ζωή υποβάλλει τους γονείς σε δοκιμασία σε όλη τη διάρκεια της ζωής τους. Η ψυχοκοινωνική υγεία των υποψήφιων γονέων και της οικογένειάς τους επιβαρύνεται, καθώς διαπιστώνουν ότι δεν είναι σε θέση να ανακουφίσουν με κάποιο τρόπο την ταλαιπωρία που υφίσταται το παιδί τους [44]. Σημαντικά επίπεδα αγωνίας μπορεί να βιώσουν οι γονείς και με την προοπτική των επιβαρυνμένων εξόδων που ίσως χρειαστεί να υποβληθούν, προκειμένου να ανταποκριθούν στα ανάγκες ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης του παιδιού. Η αρχή της αποφυγής πόνου και βλάβης είναι σχετική και με τις περιπτώσεις όπου τα ζευγάρια (και οι οικογένειές τους) μπορεί να αισθάνονται κυρίως επιβαρυνμένα από τις υποχρεώσεις παροχής φροντίδας και υποστήριξης για το παιδί τους, παρά από τα βάσανα του παιδιού [45].

Και ενώ για κάποιους γονείς η σκέψη του συναισθηματικού τραύματος της γέννησης και της φροντίδας ενός παιδιού με μία σοβαρή δυσλειτουργία, που μπορεί να οδηγήσει και στο θάνατο, αποτελεί ανυπέρβλητο εμπόδιο, για ορισμένους γονείς η συνέχιση της εγκυμοσύνης θεωρείται ότι αυξάνει την αξία της δικής τους ζωής, καθώς αναλαμβάνουν την ανατροφή ενός παιδιού που λόγω της σοβαρής πάθησής τους θα τους φέρει πιο κοντά ως οικογένεια [46]. Η αρχή της αποφυγής βλάβης και πόνου αφορά και τον γενικότερο αντίκτυπο που μπορεί να έχει η γέννηση ενός ασθενούς παιδιού στην ποιότητα ζωής των μελών της ευρύτερης οικογένειας, με ιδιαίτερη εστίαση σε άλλα αδέρφια που θα μπορούσαν να επηρεαστούν από τις δυσκολίες του παιδιού. Πολλοί γονείς περιγράφουν ότι

η συνέχιση της εγκυμοσύνης θα επηρέαζε τη διαθεσιμότητά τους να υποστηρίξουν και να καθοδηγήσουν τα άλλα παιδιά τους, λαμβάνοντας υπόψη το πρόσθετο άγχος και το βάρος που θα μπορούσαν να βιώσουν ως αποτέλεσμα των ειδικών αναγκών και δυσκολιών του αγέννητου παιδιού τους [47]. Οι γονείς εξετάζουν επίσης πιθανές μελλοντικές συνέπειες για τα αδέρφια, που θα επιβαρυνθούν με τη φροντίδα αυτού του παιδιού, όταν οι γονείς δε θα είναι πια σε θέση να το κάνουν [48]. Από την άλλη, μερικοί γονείς περιγράφουν πώς η συνέχιση της εγκυμοσύνης ενός παιδιού με σοβαρές διαταραχές θα μπορούσε να ωφελήσει τη ζωή των άλλων παιδιών τους, καθώς ένα παιδί με συγκεκριμένες δυσκολίες θα περιορίσει τις εγωιστικές εκδηλώσεις από την πλευρά τους και θα ενθαρρύνει τη συμμετοχή και την προσφορά [47].

Η αναπαραγωγική επιλογή συνδέεται με αποφυγή πρόκλησης βλάβης και απέναντι στην κοινωνία [49]. Σε αυτή την περίπτωση οι δικαιολογίες που βασίζονται στην κοινωνική χρησιμότητα των αναπαραγωγικών επιλογών μέσω προγεννητικού ελέγχου είναι εξαιρετικά απρόσωπες και αφορούν μόνο έμμεσα την ευημερία κάθε ζευγαριού και του μελλοντικού παιδιού τους. Το κύριο μέλημα είναι ο προγεννητικός έλεγχος να οργανώνεται με τρόπο που να μεγιστοποιεί το όφελος για την κοινωνία [50]. Η τελευταία επιφορτίζεται, ως επί το πλείστον, με την κάλυψη μεγάλου μέρους των εξόδων για την ιατροφαρμακευτική περίθαλψη παιδιών με γενετικές ανωμαλίες. Η επιλογή του τερματισμού της κύησης λαμβάνει τη μορφή διαφόρων εξοικονομήσεων στις δημόσιες δαπάνες (π.χ. υπηρεσίες υγείας), στις οικογενειακές δαπάνες και στην κατανάλωση άλλων αγαθών και υπηρεσιών που απαιτούνται για τη φροντίδα ενός ατόμου με αναπηρίες. Έτσι, οι περισσότεροι βιοηθικολόγοι υποστηρίζουν ότι το όφελος, δηλαδή η αποφυγή πόνου και βλάβης σε όλα τα επίπεδα, υπερκαλύπτει το κόστος, δηλαδή την παρεμπόδιση της γέννησης ενός παιδιού με γενετικές ανωμαλίες [7].

### **4.3. Ισότητα, δικαιοσύνη και αποδοχή**

Η διεύρυνση της χρήσης του προγεννητικού ελέγχου μπορεί να θεωρηθεί ότι υπονομεύει σημαντικές κοινωνικές αξίες, όπως η ισότητα και η σημασία της καλλιέργειας μιας δίκαιης και χωρίς αποκλεισμούς κοινωνίας. Σύμφωνα με τον Stapleton [40] κάποιες πτυχές της προγεννητικής διάγνωσης μπορεί να θεωρηθούν εσφαλμένες, αν οδηγούν σε αύξηση της ανισότητας, της αδικίας ή του κοινωνικού αποκλεισμού. Οι προβληματισμοί αυτοί συνδέονται με τις επιπτώσεις που θα μπορούσε να προκαλέσει η ύπαρξη ανισότητας για κάποιες ομάδες, καθώς ενδέχεται να επιδεινωθεί περισσότερο η ήδη επιβαρυνμένη

κατάστασή τους. Οι ηθικές ανησυχίες αφορούν τις αρχές που διακυβεύονται μέσω των προγεννητικών ελέγχων και το βαθμό που αυτοί υπονομεύουν τις αξίες της κοινωνίας περί δικαιοσύνης, ισότητας και αποδοχής των ατόμων με κάποια αναπηρία.

Ενώ τα διάφορα πολιτικά μοντέλα αποδίδουν διαφορετικό σημασιολογικό περιεχόμενο στην έννοια της ισότητας και συχνά διατυπώνονται διαφορετικές απόψεις σχετικά με το πώς μπορεί να επιτευχθεί και να διαφυλαχθεί η αξία αυτή, πολλοί συμφωνούν ότι η φιλοδοξία να καλλιεργηθεί ένα δίκαιο και χωρίς αποκλεισμούς περιβάλλον είναι σημαντικός στόχος οποιασδήποτε κοινωνίας. Είναι κοινά αποδεκτό ότι το κάθε κράτος διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στον περιορισμό ή και την εξάλειψη της ανισότητας και της αδικίας και έχει καθήκον να προάγει το σεβασμό στη διαφορετικότητα και να διασφαλίζει ότι όλοι οι άνθρωποι τυγχάνουν δίκαιης μεταχείρισης και δεν βιώνουν κανενός είδους αποκλεισμό. Ο σεβασμός της ίσης αξίας όλων των ανθρώπων μπορεί να συνεπάγεται την κατοχύρωση των αρχών της δικαιοσύνης και της ισότητας βάσει νόμου, προκειμένου όλα τα μέλη της κοινωνίας να έχουν την ίδια πρόσβαση σε αγαθά, υπηρεσίες και ευκαιρίες [51].

Οι γενικότερες επιπτώσεις της ευρείας χρήσης προγεννητικού ελέγχου και η μελλοντική ανάπτυξη της τεχνικής για την ανίχνευση άλλων ειδών γενετικών χαρακτηριστικών είναι σημαντικές πτυχές των ηθικών εκτιμήσεων και διλημμάτων που εγείρονται σχετικά με τις αποφάσεις που πρέπει να ληφθούν μετά από μία θετική διάγνωση [52]. Συχνά προβληματίζει η σκέψη του στιγματισμού και των διακρίσεων που μπορεί να υποστεί ένα παιδί που γεννιέται με κάποια διαταραχή, καθώς και η οικογένειά του. Οι Steinbach et al. [53] επισημαίνουν ότι η χρήση των μεθόδων προγεννητικού ελέγχου μπορεί να αλλάξει τον τρόπο με τον οποίο το κοινωνικό περιβάλλον αντιμετωπίζει την ύπαρξη χαρακτηριστικών αναπηρίας, αλλά και να δημιουργήσει την εντύπωση ότι οι άνθρωποι που αποκτούν ένα μωρό με αναπηρία «φταίνε» για την επιλογή τους, από τη στιγμή που θα μπορούσαν να το αποφύγουν. Αυτές οι αντιλήψεις μπορεί να κάνουν ευάλωτα τα άτομα με γενετικές διαταραχές και τις οικογένειές τους απέναντι σε καλλιέργεια προκαταλήψεων, στιγματισμό, πρακτικές διακρίσεων και κακοποιητικές συμπεριφορές εις βάρος τους. Συχνά οι μελλοντικοί γονείς προβληματίζονται, μήπως η απόφασή τους να φέρουν στον κόσμο ένα παιδί με παθολογικές ανωμαλίες αποδοκιμαστεί έντονα από το περιβάλλον τους και ενθαρρύνει την «ιδιωτικοποίηση» της αναπηρίας, που προβλέπει την ευθύνη της οικογένειας να καλύψει τις ανάγκες των ατόμων με αναπηρία και τον περιορισμό της υποστήριξης του

κράτους [54]. Η ποιοτική συστηματική ανασκόπηση των Lou et al. [55] παρουσιάζει ευρήματα σχετικά με τις εμπειρίες γονέων που μετά από μια θετική προγεννητική διάγνωση βίωσαν στιγματισμό που επηρέασε τη διαδικασία λήψης απόφασης σχετικά με το μέλλον της εγκυμοσύνης τους. Σε τέτοιες περιπτώσεις καταρρίπτονται οι αρχές της ισότητας, της δικαιοσύνης και της αποδοχής της διαφορετικότητας που αποτελούν θεμέλιους λίθους της ηθικής.

#### 4.4. Ο κίνδυνος ευγονικής

Η επιστήμη της ευγονικής συνδέεται με τη βελτίωση της ποιότητας των κληρονομικών χαρακτηριστικών μιας φυλής ή ενός γένους. Απώτερο στόχο αποτελεί η φυσική και διανοητική αναβάθμιση του ανθρώπινου είδους. Ο ορισμός που της αποδίδεται είναι ότι αφορά *«τον επιστημονικό κλάδο που έχει ως αντικείμενο τους τρόπους βελτίωσης του ανθρώπινου γένους κυρίως σε σωματικό επίπεδο με την εφαρμογή των νόμων της γενετικής και της κληρονομικότητας»* [56]. Ανάλογα με τις πρακτικές που χρησιμοποιούνται, προκειμένου να επιτευχθεί ο στόχος της βιολογικής τελειοποίησης, διακρίνονται δύο επιμέρους κατηγορίες: η «θετική» ευγονική αφορά την ενίσχυση των επιθυμητών κληρονομικών χαρακτηριστικών και η «αρνητική» ευγονική στοχεύει στην εξάλειψη των αρνητικών ιδιοτήτων ή και των φορέων τους, κυρίως μέσω της παρεμπόδισης της αναπαραγωγής ατόμων που συγκεντρώνουν τέτοιου είδους χαρακτηριστικά [57].

Ο προγεννητικός έλεγχος έχει, κατά πολλούς, συνδεθεί με τη διάθεση να εφαρμοστούν ευγονικές πρακτικές, οι οποίες υποδεικνύουν ένα είδος διαλογής των εμβρύων ανάλογα με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά και μέσω του αποκλεισμού όσων δε συγκεντρώνουν ορισμένες προϋποθέσεις. Η δυνατότητα εξάλειψης σοβαρών ανωμαλιών δημιουργεί προβληματισμό σχετικά με την εφαρμογή της μεθόδου σε λιγότερο σοβαρές αδυναμίες ή ακόμα και σχετικά με την πρόθεση ελέγχου της αναπαραγωγής του πληθυσμού βάσει υγειονομικών πρωτοκόλλων που θα καθορίζουν τα έμβρυα που θα αξίζουν να ζουν [58].

Η αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γενετικού υλικού δημιουργεί νέες προοπτικές στη διαγνωστική δυνατότητα των διαταραχών. Η απόκτηση πρόσβασης στις γενετικές πληροφορίες καθιστούν εύκολη την τροποποίησή τους, σε περίπτωση που εντοπιστεί κάποια διαταραχή. Η δυνατότητα παρέμβασης που παρέχει ο προγεννητικός έλεγχος υπάρχει ο κίνδυνος να χρησιμοποιηθεί όχι μόνο για την ανίχνευση ασθενών γονιδίων και την

απομόνωσή τους, αλλά και για την επιλογή συγκεκριμένων βιολογικών χαρακτηριστικών οδηγώντας σε καταχρηστική εφαρμογή των μεθόδων και τη δημιουργία παιδιών «κατά παραγγελία» [59].

Ο τερματισμός της κύησης βρίσκεται σε άμεση σχέση με τον προγεννητικό έλεγχο, που σκοπός του δεν είναι τόσο η θεραπευτική αντιμετώπιση των διαταραχών σε ένα παιδί που πρόκειται να γεννηθεί ασθενές, όσο η παρεμπόδιση της γέννησής του. Έχουν εκφραστεί φόβοι ότι μελλοντικά υπάρχει περίπτωση να χρησιμοποιηθεί ο προγεννητικός έλεγχος και η γενετική τροποποίηση για βελτιωτικούς σκοπούς. Αυτό σημαίνει ότι θα είναι δυσδιάκριτα τα όρια ανάμεσα σε μία πραγματικά σοβαρή ασθένεια και σε ελλείμματα που δεν απειλούν άμεσα την υγεία και δεν επηρεάζουν την ποιότητα ζωής του ατόμου [7]. Οι ερευνητές υποστηρίζουν ότι μελλοντικά η χρήση της γενετικής παρέμβασης θα επεκταθεί και σε άλλα πεδία εφαρμογών πέραν των θεραπευτικών σκοπών.

Οι ηθικοί προβληματισμοί που τίθενται ενισχύονται από το γεγονός ότι οι ευγονικές πρακτικές και οι προγεννητικές διαγνώσεις αφορούν την εμβρυϊκή ζωή που δεν περιλαμβάνεται στη νομοθεσία των ανθρωπίνων δικαιωμάτων. Από τη στιγμή που δεν προσφέρονται συγκεκριμένες θεραπευτικές παρεμβάσεις για την αποκατάσταση των γενετικών ανωμαλιών των εμβρύων, η κοινωνική πίεση για τον τερματισμό της κύησης ενός παιδιού που διαγιγνώσκεται με κάποια διαταραχή μπορεί να γίνει έντονη. Δημιουργούνται, έτσι, οι προϋποθέσεις για τη ρατσιστική αντιμετώπιση ατόμων που έτυχε να γεννηθούν τελικά με τη συγκεκριμένη διαταραχή ή που υποφέρουν από κάποια άλλου είδους γενετική ανωμαλία [12]. Η παρέμβαση του προγεννητικού ελέγχου κάνει αισθητή την απειλή του διαχωρισμού ανάμεσα σε ζωές που «αξίζουν» και «δεν αξίζουν».

Το γεγονός ότι ο προγεννητικός έλεγχος και η διακοπή των κύσεων που εμφανίζουν επιπλοκές γενετικών ανωμαλιών αποτελούν πια μεθόδους ευρέως διαδεδομένες ενδέχεται να οδηγήσει στην καθιέρωση της αντίληψης ότι κάποια παιδιά έχουν δικαίωμα στη ζωή, ενώ κάποια άλλα που αντιμετωπίζουν προβλήματα στερούνται το δικαίωμα αυτό. Παρόλο που οι διαδικασίες αυτές υποστηρίζεται ότι αποσκοπούν στην πρόληψη της εμφάνισης κάποιων διαταραχών, στην ουσία αυτό το καταφέρνουν αφανίζοντας τους ίδιους τους φορείς τους [2].

Οι μελετητές εκφράζουν και τον προβληματισμό κατά πόσο οι πρακτικές προγεννητικού ελέγχου μπορεί να συσχετισθούν με τον κοινωνικό αποκλεισμό ατόμων με ειδικές ανάγκες και αναπηρίες [58]. Σύμφωνα με κάποιες απόψεις, τα άτομα που

αντιμετωπίζουν σοβαρά ελλείμματα και απέχουν από το μέσο φυσιολογικό όρο δεν είναι επιθυμητά, δεν μπορούν να προσφέρουν, άρα δεν έχουν θέση στην κοινωνία. Για κάποιους, η υποβαθμισμένη ποιότητα ζωής τους αποτελεί αδιαμφισβήτητη απόδειξη ότι δεν αξίζουν τη ζωή που βιώνουν. Έχει υποστηριχθεί ότι η επιλογή γέννησης και ανατροφής ενός παιδιού με εκ γενετής προβλήματα αποτελεί ανεύθυνη κοινωνικά πράξη. Πιο συγκεκριμένα, θεωρείται ανευθυνότητα προς το κοινωνικό σύνολο η επιλογή κάποιων γονέων να μη χρησιμοποιήσουν τις διαθέσιμες πληροφορίες και πρακτικές, ώστε να αποφευχθεί η γέννηση ενός ασθενούς βρέφους και να φέρουν τελικά στον κόσμο ένα παιδί με σωματικά ή διανοητικά ελλείμματα. Ως εκ τούτου, υπάρχει περίπτωση να μειωθεί η κοινωνική υποστήριξη και η ανοχή της κοινωνίας απέναντι σε άτομα με εκ γενετής διαταραχές με το σκεπτικό ότι μέσω του προγεννητικού ελέγχου θα μπορούσαν να έχουν εντοπιστεί οι διαταραχές αυτές και να έχει παρεμποδιστεί η γέννηση αυτών των ατόμων [52].

Το συμπέρασμα που μπορεί να εξαχθεί είναι ότι η προοπτική να επικρατήσουν ευγονικές πρακτικές εγκυμονεί τον κίνδυνο να διευρυνθούν ακόμα περισσότερο οι ανισότητες σε οικονομικό, πνευματικό, πολιτιστικό επίπεδο μεταξύ των λαών της γης. Εξάλλου, προβληματισμός έχει δημιουργηθεί και για τις επιπτώσεις που μπορεί να βιώσουν τα παιδιά του μέλλοντος γνωρίζοντας ότι υποβλήθηκαν με επιτυχία σε προγεννητικό έλεγχο, προκειμένου να διαπιστωθεί ότι πληρούν τις προϋποθέσεις γενετικής ποιότητας που απαιτούνται, ώστε να τους παραχωρηθεί το δικαίωμα στη ζωή. Με αυτό τον τρόπο, όμως, απαξιώνεται η βιολογική υπόσταση της ζωής και υπονομεύεται η ακεραιότητα της ανθρώπινης ύπαρξης που αποτελεί ένα αδιαίρετο σύνολο βιολογικών, συναισθηματικών και ηθικών χαρακτηριστικών [12].



## 5. ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Στην παρούσα εργασία καταβλήθηκε προσπάθεια να διερευνηθούν τα ηθικά διλήμματα και οι αποφάσεις που καλούνται να λάβουν οι γονείς που έρχονται αντιμέτωποι με μία θετική προγεννητική διάγνωση σχετικά με κάποια σοβαρή γενετική ασθένεια του εμβρύου τους. Για τις ανάγκες συλλογής δεδομένων αποτέλεσαν αντικείμενο επεξεργασίας επιστημονικά άρθρα και δημοσιευμένες έρευνες και μελέτες που αφορούσαν την ηθική διάσταση των προβληματισμών που κατακλύζουν τους μελλοντικούς γονείς, όταν καλούνται να κάνουν μια καθοριστική επιλογή ανάμεσα στον τερματισμό ή τη συνέχιση της κύησης που παρουσιάζει επιπλοκές λόγω εμβρυϊκών ανωμαλιών.

Η διαπίστωση που έγινε μέσα από την επεξεργασία του υλικού είναι ότι οι αποφάσεις των γονέων συχνά υποκινούνται από τις βασικές αρχές της βιοηθικής: τις αρχές της αυτονομίας, της ευεργεσίας, της αποφυγής βλάβης ή πόνου, της ισότητας και της δικαιοσύνης. Όσον αφορά την αρχή της αυτονομίας, οι μελλοντικοί γονείς συχνά αμφιταλαντεύονται ανάμεσα στο σεβασμό του δικαιώματος αυτού από την πλευρά του εμβρύου και στη διεκδίκησή του από τη δική τους πλευρά. Σύμφωνα με τους Miklavcic & Flaman [33] το έμβryo δεν υπάγεται σε νομικό καθεστώς που να του κατοχυρώνει το δικαίωμα ύπαρξης, όμως δεν μπορεί να αμφισβητηθεί το γεγονός ότι μετά τη γέννησή του θα ήταν δυνατόν να εξελιχθεί και να δικαιώσει το λόγο ύπαρξής του στο βαθμό που του επιτρέπει η πάθησή του. Άλλωστε, έχουν εκφραστεί αμφιβολίες σχετικά με τα κριτήρια καθορισμού της σοβαρότητας της πάθησης που θα λειτουργεί απαγορευτικά για τη γέννηση ενός παιδιού. Από την άλλη, το δικαίωμα της αυτονομίας διεκδικούν και οι γονείς που μπορεί να μην είναι σε θέση να διεκπεραιώσουν τον πολύ δύσκολο ρόλο που τους επιφυλάσσει η γέννηση ενός ασθενούς παιδιού. Η δια βίου φυσική, συναισθηματική και οικονομική επιβάρυνση που απαιτεί η φροντίδα ενός παιδιού με γενετικές διαταραχές δίνει στους γονείς το δικαίωμα να απορρίψουν έναν τέτοιο τρόπο ζωής [38].

Η προοπτική για την αποφυγή βλάβης και πόνου όλων των εμπλεκομένων σε μια κύηση με διάγνωση εμβρυϊκής ανωμαλίας αποτελεί έναν ακόμα διλημματικό προβληματισμό για τους υποψήφιους γονείς. Ο Stapleton [40] επισημαίνει ότι οι υποστηρικτές της άποψης θεωρούν ότι η διακοπή της κύησης είναι η προτιμότερη επιλογή: το έμβryo απαλλάσσεται από μια χαμηλής ποιότητας μελλοντική ζωή, οι γονείς και το ευρύτερο οικογενειακό περιβάλλον αποφεύγουν τη φυσική, συναισθηματική και οικονομική εξουθένωση που

συνεπάγεται η ανατροφή ενός γενετικά ασθενούς παιδιού, η κοινωνία αποφεύγει μεγάλο μέρος των δαπανών για την ιατροφαρμακευτική περίθαλψη και τις υποστηρικτικές υπηρεσίες που απαιτούνται για τη φροντίδα ενός ατόμου με σοβαρές αναπηρίες. Από την άλλη, οι Reed & Berrier [47] επισημαίνουν ότι πολλοί γονείς προβληματίζονται, καθώς θεωρούν ότι η γέννηση και η φροντίδα ενός παιδιού με διαταραχές δίνει σκοπό στη ζωή τους και ενισχύει ακόμα περισσότερο τους συνεκτικούς δεσμούς ανάμεσα στα μέλη της οικογένειας, ενώ πολλοί είναι οι γονείς που, σύμφωνα με τους Blakeley et al. [6], επικαλούνται τις θρησκευτικές τους πεποιθήσεις, προκειμένου να αιτιολογήσουν την απόφασή τους να αποδεχθούν την πρόκληση της γέννησης και ανατροφής ενός παιδιού με αναπηρία.

Καθοριστικό παράγοντα για την τελική λήψη απόφασης από την πλευρά των γονέων σχετικά με την απόκτηση ή όχι ενός παιδιού με σοβαρά ελλείμματα αποτελεί η ανησυχία αναφορικά με τη μελλοντική δυνατότητα αποδοχής του από τον κοινωνικό περίγυρο. Οι Lou et al. [55] αναφέρουν πραγματικές εμπειρίες γονέων που βίωσαν στιγματισμό και διάκριση ήδη από την ανακοίνωση της θετικής προγεννητικής διάγνωσης. Οι Mills & Erzikova [54] επισημαίνουν ότι από τους σοβαρότερους ηθικούς προβληματισμούς των γονέων είναι η αίσθηση ότι τα παιδιά τους δε θα γίνουν αποδεκτά, δε θα είναι σε θέση να ενσωματωθούν στο κοινωνικό περιβάλλον και θα γίνουν αποδέκτες προκατειλημμένων και κακοποιητικών συμπεριφορών. Παρά την προσπάθεια για κατοχύρωση των αρχών του σεβασμού, της ισότητας, της δικαιοσύνης για όλους, η κοινωνική ανοχή και υποστήριξη δε θεωρούνται δεδομένες.

Τελικά, επικρατεί έντονος προβληματισμός μήπως οι πρακτικές προγεννητικού ελέγχου καταλήξουν να εφαρμόζονται με διάθεση ευγονικής αντιμετώπισης των μελλοντικών γενεών. Οι παρεμβατικές τεχνικές, κατά πολλούς, κρύβουν τον κίνδυνο να χρησιμοποιηθούν όχι μόνο για απαλοιφή κάποιων ασθενών γονιδίων, αλλά και για την επικράτηση συγκεκριμένων βιολογικών χαρακτηριστικών οδηγώντας στη δημιουργία ενός κόσμου που το διαφορετικό δε θα έχει καμία θέση [58].

Σε κάθε περίπτωση, κρίνεται απαραίτητη η συμβολή της γενετικής συμβουλευτικής από την πλευρά των επαγγελματιών υγείας με στόχο την επίλυση των αποριών και την άμβλυνση των ηθικών προβληματισμών των γονέων. Τις περισσότερες φορές η άγνοια και η ελλιπής ενημέρωση ευθύνονται για τη δημιουργία διλημμάτων από την πλευρά των γονέων σχετικά με τη λήψη απόφασης για τη συνέχιση ή όχι της κύησης. Είναι πολύ σημαντικό να

παρέχεται υψηλής ποιότητας συμβουλευτική και παρηγορητική φροντίδα στην οικογένεια του εμβρύου που διαγιγνώσκεται με σοβαρή δυσπλασία. Κρίνεται απαραίτητο οι γονείς να γνωρίζουν τις δυσκολίες και τις προοπτικές που προδιαγράφονται σε μια περίπτωση προβληματικής εγκυμοσύνης, οπότε και να είναι σε θέση να καταλήξουν σε συγκεκριμένες αποφάσεις. Η συμβουλευτική φροντίδα δεν πρέπει να περιορίζεται μόνο στη φάση της διάγνωσης της εγγενούς ανωμαλίας του εμβρύου. Ακόμα κι αν οι γονείς επιλέξουν να συνεχίσουν την κύηση, οι επαγγελματίες υγείας οφείλουν να συμπαρίστανται με τις επιστημονικές τους γνώσεις καθοδηγώντας τους και υποστηρίζοντας την επιλογή τους. Υπογραμμίζεται ότι με βάση την αρχή της αυτονομίας θα πρέπει να γίνεται σεβαστή η απόφαση των γονιών, είτε επιλέγουν τη διακοπή της κύησης ενός προσβεβλημένου από γενετική ασθένεια εμβρύου, είτε αρνούνται να τη διακόψουν για οποιονδήποτε λόγο [60].

Αυτό που παρατηρήθηκε κατά τη συλλογή στοιχείων για τη συγκεκριμένη εργασία είναι ότι υπάρχει πολύ περιορισμένος αριθμός ερευνητικών μελετών σχετικά με τις απόψεις και τα βιώματα γονέων που τελικά επέλεξαν να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη και να αποκτήσουν ένα παιδί με ιδιαίτερες ανάγκες, κάτι που κρίνεται απαραίτητο να αποτελέσει αντικείμενο μελλοντικής έρευνας. Σε κάθε περίπτωση, όλοι οι ερευνητές που έχουν ασχοληθεί με το θέμα επισημαίνουν με έμφαση την ανάγκη ενημέρωσης, συμβουλευτικής υποστήριξης και παρηγορητικής φροντίδας των γονέων σε όλα τα στάδια της ψυχοφθόρας αυτής εμπειρίας και ανεξάρτητα από την επιλογή τους για συνέχιση ή διακοπή της κύησης. Η παροχή υψηλής ποιότητας υπηρεσιών θα διασφαλίσει το γεγονός ότι οι γονείς θα αισθάνονται σίγουροι σχετικά με την τελική απόφαση που θα λάβουν.

## Βιβλιογραφικές αναφορές

- [1] Centers for Disease Control and Prevention (CDC) (2020). National Birth Defects Prevention Study (NBDPS). Διαθέσιμο στο: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/nbdps.html> (Ανάκτηση 10/11/2021)
- [2] de Jong, A., Dondorp, W. J., de Die-Smulders, C. E., Frints, S. G., & de Wert, G. M. (2010). Non-invasive prenatal testing: ethical issues explored. *European journal of human genetics : EJHG*, 18(3), 272–277.
- [3] Parry J. (2012). Screening the genes. *Bulletin of the World Health Organization*, 90(8), 564–565.
- [4] Fadel H. E. (2011). Ethical aspects of prenatal diagnosis of fetal malformations. *The Journal of IMA*, 43(3), 182–188.
- [5] Hawkins, A., Stenzel, A., Taylor, J., Chock, V. Y., & Hudgins, L. (2013). Variables influencing pregnancy termination following prenatal diagnosis of fetal chromosome abnormalities. *Journal of genetic counseling*, 22(2), 238–248.
- [6] Blakeley, C., Smith, D. M., Johnstone, E. D., & Wittkowski, A. (2019). Parental decision-making following a prenatal diagnosis that is lethal, life-limiting, or has long term implications for the future child and family: a meta-synthesis of qualitative literature. *BMC medical ethics*, 20(1), 1-19.
- [7] Κόϊος, Ν. & Πίτσου, Χ.. (2012). Προγεννητική Διάγνωση: Μια πρόκληση για προβληματισμό σχετικά με την οικογένεια, την βιοηθική και τα ανθρώπινα δικαιώματα. Στο: *Οικογένεια και νέες μορφές γονεϊκότητας* (επιμέλεια Παπαχριστόπουλος, Ν. & Σαμαρτζή, Κ.), Opportuna, Πάτρα. σελ: 835-855.
- [8] AbdulAzeez, S., Al Qahtani, N. H., Almandil, N. B., Al-Amodi, A. M., Aldakeel, S. A., Ghanem, N. Z., ... & Borgio, J. F. (2019). Genetic disorder prenatal diagnosis and pregnancy termination practices among high consanguinity population, Saudi Arabia. *Scientific reports*, 9(1), 1-8.
- [9] Allyse, M., Minear, M. A., Berson, E., Sridhar, S., Rote, M., Hung, A., & Chandrasekharan, S. (2015). Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges. *International journal of women's health*, 7, 113–126.

- [10] Balcom, J. R., Kotzer, K. E., Waltman, L. A., Kemppainen, J. L., & Thomas, B. C. (2016). The Genetic Counselor's Role in Managing Ethical Dilemmas Arising in the Laboratory Setting. *Journal of genetic counseling*, 25(5), 838–854.
- [11] Tardiff, R. G. (2015). Stewardship challenges abortion: A proposed means to mitigate abortion's social divisiveness. *The Linacre quarterly*, 82(3), 251–272.
- [12] Κατσιμίγκας, Γ., & Καμπά, Ε. (2012). Προεμφυτευτικός-Προγεννητικός έλεγχος και ηθικά ζητήματα. *Το Βήμα του Ασκληπιού*, 11(1), 51-61.
- [13] SMER (Swedish National Council on Medical-Ethics). (2006). Prenatal diagnosis: the ethics. Διαθέσιμο στο: <https://www.smer.se/wp-content/uploads/2012/04/Prenatal-diagnosis-the-Ethics.pdf> (Ανάκτηση 10/11/2021)
- [14] Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής (2007). *Θέσεις για σύγχρονα προβλήματα, κείμενα 2000-2007* (Επιμέλεια: Μαριάννα Δρακοπούλου). Εθνικό Τυπογραφείο, 349-371.
- [15] Manninen, B. A. (2015). The replaceable fetus: a reflection on abortion and disability. *Disability Studies Quarterly*, 35(1).
- [16] Black, B. P. (2011). Truth telling and severe fetal diagnosis: A virtue ethics perspective. *The Journal of perinatal & neonatal nursing*, 25(1), 13-20.
- [17] Fisher J. (2012). Supporting patients after disclosure of abnormal first trimester screening results. *Current opinion in obstetrics & gynecology*, 24(2), 109–113.
- [18] Smith, S. D. V. (2013). *Continuing pregnancy after diagnosis of a serious or lethal fetal anomaly: The lived experience of parents* (Doctoral dissertation, Faculty of Science, Charles Sturt University).
- [19] Breeze, A. C., Lees, C. C., Kumar, A., Missfelder-Lobos, H. H., & Murdoch, E. M. (2007). Palliative care for prenatally diagnosed lethal fetal abnormality. *Archives of disease in childhood. Fetal and neonatal edition*, 92(1), F56–F58.
- [20] Collins, V. R., Muggli, E. E., Riley, M., Palma, S., & Halliday, J. L. (2008). Is Down syndrome a disappearing birth defect?. *The Journal of pediatrics*, 152(1), 20-24.
- [21] Morris, J. K., & Alberman, E. (2009). Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. *Bmj*, 339.

[22] Smith, S. D., Dietsch, E., & Bonner, A. (2013). Pregnancy as public property: the experience of couples following diagnosis of a foetal anomaly. *Women and birth: journal of the Australian College of Midwives*, 26(1), 76–81.

[23] Carlsson, T., Starke, V., & Mattsson, E. (2017). The emotional process from diagnosis to birth following a prenatal diagnosis of fetal anomaly: A qualitative study of messages in online discussion boards. *Midwifery*, 48, 53-59.

[24] Lotto, R., Armstrong, N., & Smith, L. K. (2016). Care provision during termination of pregnancy following diagnosis of a severe congenital anomaly—A qualitative study of what is important to parents. *Midwifery*, 43, 14-20.

[25] Hedrick J. (2005). The lived experience of pregnancy while carrying a child with a known, nonlethal congenital abnormality. *Journal of obstetric, gynecologic, and neonatal nursing : JOGNN*, 34(6), 732–740.

[26] Asplin, N. (2013). *Women's experiences and reactions when a fetal malformation is detected by ultrasound examination*. Inst för kvinnors och barns hälsa/Dept of Women's and Children's Health.

[27] Schechtman, K. B., Gray, D. L., Baty, J. D., & Rothman, S. M. (2002). Decision-making for termination of pregnancies with fetal anomalies: analysis of 53,000 pregnancies. *Obstetrics & Gynecology*, 99(2), 216-222.

[28] Ngim, C. F., Lai, N. M., Ibrahim, H., & Ratnasingam, V. (2013). Attitudes towards prenatal diagnosis and abortion in a multi-ethnic country: a survey among parents of children with thalassaemia major in Malaysia. *Journal of community genetics*, 4(2), 215–221.

[29] Senanayake, H., de Silva, D., Premaratne, S., & Kulatunge, M. (2006). Psychological reactions and coping strategies of Sri Lankan women carrying fetuses with lethal congenital malformations. *The Ceylon medical journal*, 51(1), 14–17.

[30] Zhong, A., Darren, B., Loiseau, B., He, L. Q. B., Chang, T., Hill, J., & Dimaras, H. (2018). Ethical, social, and cultural issues related to clinical genetic testing and counseling in low-and middle-income countries: a systematic review. *Genetics in Medicine*, 1-11.

[31] Dworkin, G. (2015). The nature of autonomy. *Nordic Journal of Studies in Educational Policy*, 2015(2), 28479.

[32] Johnston, J., & Zacharias, R. L. (2017). The future of reproductive autonomy. *Hastings Center Report*, 47, S6-S11.

[33] Miklavcic, J. J., & Flaman, P. (2017). Personhood status of the human zygote, embryo, fetus. *The Linacre quarterly*, 84(2), 130–144.

[34] Krahn T. (2007). Where are we going with preimplantation genetic diagnosis?. *CMAJ: Canadian Medical Association journal = journal de l'Association medicale canadienne*, 176(10), 1445–1446.

[35] Redlinger-Grosse, K., Bernhardt, B. A., Berg, K., Muenke, M., & Biesecker, B. B. (2002). The decision to continue: the experiences and needs of parents who receive a prenatal diagnosis of holoprosencephaly. *American Journal of Medical Genetics*, 112(4), 369-378.

[36] Côté-Arsenault, D., & Denney-Koelsch, E. (2011). “My baby is a person”: parents' experiences with life-threatening fetal diagnosis. *Journal of palliative medicine*, 14(12), 1302-1308.

[37] Rueda, J. (2021). From Self-Determination to Offspring-Determination? Reproductive Autonomy, Procrustean Parenting, and Genetic Enhancement. *Theoria*.

[38] Kelly, S. E. (2009). Choosing not to choose: reproductive responses of parents of children with genetic conditions or impairments. *Sociology of Health & Illness*, 31(1), 81-97.

[39] Jahn W. T. (2011). The 4 basic ethical principles that apply to forensic activities are respect for autonomy, beneficence, nonmaleficence, and justice. *Journal of chiropractic medicine*, 10(3), 225–226.

[40] Stapleton G. (2017). Qualifying choice: ethical reflection on the scope of prenatal screening. *Medicine, health care, and philosophy*, 20(2), 195–205.

[41] Clarkeburn, H. (2000). Parental duties and untreatable genetic conditions. *Journal of Medical Ethics*, 26(5), 400-403.

[42] Farrimond, H. R., & Kelly, S. E. (2013). Public viewpoints on new non-invasive prenatal genetic tests. *Public Understanding of Science*, 22(6), 730-744.

[43] Van Schendel, R. V., Kleinveld, J. H., Dondorp, W. J., Pajkrt, E., Timmermans, D. R., Holtkamp, K. C., ... & Henneman, L. (2014). Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 22(12), 1345-1350.

[44] Clarke, A. J. (1997). Prenatal genetic screening: Paradigms and perspectives. In: Harper, P. & Clarke, A. (editors). *Genetics society and clinical practice*. Oxford: BIOS Scientific Publishers Ltd, pp. 119–140.

[45] Lippman, A. (1991). Prenatal genetic testing and screening: constructing needs and reinforcing inequities. *American journal of law & medicine*, 17(1-2), 15-50.

[46] Guon, J., Wilfond, B. S., Farlow, B., Brazg, T., & Janvier, A. (2014). Our children are not a diagnosis: the experience of parents who continue their pregnancy after a prenatal diagnosis of trisomy 13 or 18. *American journal of medical genetics Part A*, 164(2), 308-318.

[47] Reed, A. R., & Berrier, K. L. (2017). A qualitative study of factors influencing decision-making after prenatal diagnosis of Down syndrome. *Journal of genetic counseling*, 26(4), 814-828.

[48] Gawron, L. M., Cameron, K. A., Phisuthikul, A., & Simon, M. A. (2013). An exploration of women's reasons for termination timing in the setting of fetal abnormalities. *Contraception*, 88(1), 109-115.

[49] Juth, N., & Munthe, C. (2012). *The ethics of screening in health care and medicine: Serving society or serving the patient?*. Dordrecht: Springer. Pp. 127-163.

[50] Wilkinson S. (2015). Prenatal screening, reproductive choice, and public health. *Bioethics*, 29(1), 26–35.

[51] Nuffield Council on Bioethics (2017). *Non-invasive Prenatal Testing: Ethical Issues: Short Guide*. Nuffield Council on Bioethics.

[52] Dupras, C., Birko, S., Affdal, A., Haidar, H., Lemoine, M. E., & Ravitsky, V. (2018). Benefits, challenges and ethical principles associated with implementing noninvasive prenatal testing: a Delphi study. *CMAJ open*, 6(4), E513–E519.

[53] Steinbach, R. J., Allyse, M., Michie, M., Liu, E. Y., & Cho, M. K. (2016). "This lifetime commitment": Public conceptions of disability and noninvasive prenatal genetic screening. *American journal of medical genetics. Part A*, 170A(2), 363–374.

[54] Mills, C. B., & Erzikova, E. (2012). Prenatal testing, disability, and termination: an examination of newspaper framing. *Disability Studies Quarterly*, 32(3).

[55] Lou, S., Jensen, L. G., Petersen, O. B., Vogel, I., Hvidman, L., Møller, A., & Nielsen, C. P. (2017). Parental response to severe or lethal prenatal diagnosis: a systematic review of qualitative studies. *Prenatal diagnosis*, 37(8), 731-743.



[56] Μπαμπινιώτης, Γ.Δ. (2002). *Λεξικό της νέας Ελληνικής γλώσσας*, 2η έκδοση, Αθήνα.

[57] Scott, N. W. (2010). Eugenics: Enhancing Individuals or Populations?. In *Arguments and Analysis in Bioethics* (pp. 141-151). Brill.

[58] Thomas, G. M., & Rothman, B. K. (2016). Keeping the backdoor to eugenics ajar?: Disability and the future of prenatal screening. *AMA journal of ethics*, 18(4), 406-415.

[59] Ψαρούλης, Δ., & Βούλτσος, Π. (2010). *Ιατρικό Δίκαιο: Στοιχεία Βιοηθικής*. Θεσσαλονίκη: εκδ. University Studio Press, σελ. 171.

[60] Wilkinson, D., de Crespigny, L., & Xafis, V. (2014). Ethical language and decision-making for prenatally diagnosed lethal malformations. *Seminars in fetal & neonatal medicine*, 19(5), 306–311.