

# Δυνατότητες εφαρμογής προληπτικής ιατρικής στην αρχή της ζωής

Ορθοδοξία / Βιοηθική / Επιστήμη & Θρησκεία

Δήμητρα Μπότσαρη, Θεολόγος, Msc Θεολογίας, Msc Ειδικής Αγωγής



## 4. α. Πρόληψη στην αρχή της ζωής

Η γενετική πληροφορία δεν αποτελεί αφ' εαυτής γνώση ιατρικού περιεχομένου, η οποία μεταφράζεται άμεσα σε διάγνωση – πρόγνωση κάποιας ασθένειας. Για να γίνει αυτό πρέπει να αναγνωσθεί υπό το πρίσμα της ιατρικής άποψης. Πρέπει δηλαδή πρώτα να έχει αποσαφηνισθεί τι αποτελεί ασθένεια και τι υγεία, ώστε να μπορέσει αυτό να βρει εφαρμογή και κατά την ανάγνωση των γενετικών δεδομένων[34]. Ο ορισμός όμως της υγείας, ιδιαίτερα ο τελευταίος που έχουμε από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας, θεωρεί την έννοια της υγείας μέσα από τις κοινωνικές εξελίξεις, πράγμα που της δίνει ένα περιεχόμενο δυναμικό και μεταβαλλόμενο. Μία τέτοια θεώρηση όμως δημιουργεί πρόσθετες δυσκολίες στο να πούμε ξεκάθαρα ποια από τα στοιχεία κληρονομικότητας του ανθρώπινου γονιδιώματος μπορούν να θεωρηθούν νοσογόνα και ποια όχι. Έτσι άτυπα όταν γίνεται λόγος για γενετικές παθήσεις εννοούμε τις ενδείξεις που προαναγγέλλουν σοβαρές ασθένειες που εμποδίζουν τη συνέχιση της ζωής με ένα μίνιμουμ

στοιχειώδους επιβίωσης ή πιθανόν αποβαίνουν θανατηφόρες.



## β. Προεμφυτευτική διάγνωση

Ο γενετικός έλεγχος που πραγματοποιείται πριν από τη γέννηση μπορεί να διαχωριστεί σε δύο επίπεδα, στην προεμφυτευτική διάγνωση και στην προγεννητική διάγνωση. Η προεμφυτευτική διάγνωση εκτελείται στα πλαίσια της ιατρικά υποβοηθούμενης αναπαραγωγής. Ως σκοπό της έχει τον εντοπισμό γονιδίων που προκαλούν γονιδιακά νοσήματα ή την ανίχνευση χρωματοσωματικών ανωμαλιών. Πρόκειται για τη γενετική ανάλυση στοιχείων του γονιμοποιημένου ωαρίου, πριν την τοποθέτησή του στη μήτρα, για τη διερεύνηση γενετικών νοσημάτων και ανωμαλιών. Πιο συγκεκριμένα, αφόρα το γενετικό έλεγχο στο ζυγώτη, το διπλοειδικό κύτταρο που σχηματίζεται μετά τη γονιμοποίηση και το οποίο ύστερα από συνεχείς διαιρέσεις θα παράγει όλα τα κύτταρα του νέου οργανισμού.

Υπάρχει όμως η πιθανότητα η προεμφυτευτική διάγνωση να γίνεται καταχρηστικά όταν πραγματοποιείται για την επιλογή εμβρύων με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά, ή την επιλογή του φύλου που θα έχει το έμβρυο. Επίσης έχει διαπιστωθεί και ο έλεγχος ιστοσυμβατότητας του εμβρύου με άλλο παιδί της οικογένειας το οποίο πάσχει και χρειάζεται ομφαλοπλακουντιακά βλαστοκύτταρα

για την αντιμετώπιση της νόσου. Στην περίπτωση αυτή ο προεμφυτευτικός έλεγχος, ίσως και η υποβοηθούμενη αναπαραγωγή, να γίνονται με στόχο τη θεραπεία κάποιου τρίτου ατόμου. Υπάρχουν απόψεις που υποστηρίζουν ότι εφόσον το παιδί-υποψήφιος δότης θα ζήσει μια φυσιολογική ζωή και παράλληλα θα μπορέσει να βοηθήσει, παραδείγματος χάρη τον αδερφό του, τότε η προεμφυτευτική διάγνωση είναι θεμιτή[35].

Σύμφωνα με το ελληνικό δίκαιο, η προεμφυτευτική διάγνωση επιτρέπεται, αρκεί να πληρούνται κάποιες προϋποθέσεις. Απαραίτητη είναι η συναίνεση των υποψήφιων γονέων και η σχετική άδεια της μονάδας ιατρικά υποβοηθούμενης αναπαραγωγής ότι διαθέτει τον απαραίτητο εξοπλισμό. Τέλος, υποχρεωτική είναι η ύπαρξη συμβουλευτικής στα εμπλεκόμενα πρόσωπα[36].

#### **γ. Προγεννητική διάγνωση**

Το δεύτερο επίπεδο του γενετικού ελέγχου, που πραγματοποιείται πριν τη γέννηση του εμβρύου, ονομάζεται προγεννητική διάγνωση και πραγματοποιείται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Με την προγεννητική διάγνωση ελέγχονται οι τυχόν γενετικές ανωμαλίες και παθήσεις που μπορεί να έχει το έμβρυο. Η προγεννητική διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών μπορεί να γίνει με ακρίβεια με τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων με αμνιοπαρακέντιση ή με λήψη χοριακής λάχνης, με κάποιο μικρό κίνδυνο αυτόματης έκτρωσης. Υπάρχει βέβαια και ο κίνδυνος διαγνωστικού λάθους το οποίο θα οδηγήσει στη διακοπή ή στη συνέχιση μιας παθολογικής κύησης[37]. Σήμερα τα ζευγάρια τεκνοποιούν σε μεγαλύτερη ηλικία από ότι παλαιότερα, κάτι που καθιστά αναγκαία την προγεννητική διάγνωση, η οποία τους δίνει τη δυνατότητα να συνεχίσουν μια εγκυμοσύνη ή να τη διακόψουν εάν υπάρχουν αποδείξεις πως το έμβρυο πάσχει.

#### **δ. Γενετικός Έλεγχος**

Ο γενετικός έλεγχος επιτρέπει την χαρτογράφηση της γενετικής ιδιοσύντασης του κάθε ανθρώπου. Αποτελεί την ιατρική εξατομικευμένη διαγνωστική εφαρμογή του μεγάλου επιτεύγματος του 21ου αιώνα, αυτού της χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Με τον γενετικό έλεγχο μπορούν να ανακαλυφθούν γονίδια ή γονιδιακά συμπλέγματα τα οποία δημιουργούν κληρονομική προδιάθεση για την εμφάνιση κάποιας ασθένειας. Συνήθεις ασθένειες με κληρονομικό υπόβαθρο είναι τύποι του σακχαρώδη διαβήτη, τύποι νεοπλασιών όπως καρκίνος του μαστού ή του παχέος εντέρου, στεφανιαία νόσος και άλλες που εκτείνονται από πολύ σοβαρές έως ελαφριές. Εκείνο που πρέπει να τονίζεται είναι ότι οι πληροφορίες που λαμβάνονται από αυτό το είδος διάγνωσης αφορούν μόνο τη προδιάθεση του ατόμου για κάποια ασθένεια και όχι τη βέβαιη εκδήλωσή της. Η

συμβολή του γενετικού ελέγχου στην προληπτική ιατρική αφορά τη δυνατότητα εγρήγορσης και έγκαιρης πρόληψης κάποιας ασθένειας, όπως και την αποφυγή έκθεσης του ατόμου σε περιβάλλοντα που θα ευνοούσαν την εμφάνισή της. Σύνηθες παράδειγμα είναι ότι τα άτομα που έχουν κληρονομικό ιστορικό στεφανιαίας νόσου ή σακχαρώδους διαβήτη τους συστήνεται η αποφυγή τροφών που επιβαρύνουν τον οργανισμό καθώς και η σωματική άσκηση.

[34] Bernhard Irrgang, *Einführung in die Bioethik*, Μόναχο 2005, σελ. 203.

[35] Δ. Ψαρούλη, Π. Βούλτσου, *Ιατρικό δίκαιο. Στοιχεία βιοηθικής*, Θεσσαλονίκη, 2010, σελ. 171-172.

[36] Ό.π., σελ. 120.

[37] Β. Καραγιάννη, Ν. Κλεάρχου, *Προγεννητικός έλεγχος*, Θεσσαλονίκη, 2005, σελ. 37.

Διαβάστε ολόκληρη τη μελέτη εδώ

<https://bit.ly/3aOmtbT>