

Bioethica

Vol 3, No 1 (2017)

Bioethica



Testing the limits of Bioethics: the case of DTC Genetic Testing

Σοφία Ζέρβα (*Sophia Zerva*), Ολυμπιάδα Λαχανά (*Olympiada Lachana*), Ελένη Μπουραζάνη (*Eleni Mpourazani*), Ελευθερία Παπουτσάκη (*Eleftheria Papoutsaki*), Κωνσταντίνος Πετρόπουλος (*Konstantinos Petropoulos*), Μαίρη Χριστοφίδη (*Mairy Christophidi*), Θεοδώρα Κάτσιλα (*Theodora Katsila*), Γεώργιος Πατρινός (*Giorgos Patrinos*)

doi: [10.12681/bioeth.19862](https://doi.org/10.12681/bioeth.19862)

To cite this article:

Ζέρβα (Sophia Zerva) Σ., Λαχανά (Olympiada Lachana) Ο., Μπουραζάνη (Eleni Mpourazani) Ε., Παπουτσάκη (Eleftheria Papoutsaki) Ε., Πετρόπουλος (Konstantinos Petropoulos) Κ., Χριστοφίδη (Mairy Christophidi) Μ., Κάτσιλα (Theodora Katsila) Θ., & Πατρινός (Giorgos Patrinos) Γ. (2017). Testing the limits of Bioethics: the case of DTC Genetic Testing. *Bioethica*, 3(1), 5-14. <https://doi.org/10.12681/bioeth.19862>

Πρωτότυπη Εργασία

Διερευνώντας τα όρια της βιοηθικής: DTC Genetic Testing

Σ. Ζέρβα¹, Ο. Λαχανά¹, Ε. Μπουραζάνη¹, Ε. Παπουτσάκη¹, Κ. Πετρόπουλος¹,
Μ. Χριστοφίδη¹, Θ. Κασίλα¹, Γ.Π. Πατρινός^{1,2}

¹Τμήμα Φαρμακευτικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα

²Τμήμα Παθολογίας, Κολέγιο Ιατρικής και Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ηνωμένων Αραβικών Εμιράτων, Al-Ain, Ηνωμένα Αραβικά Εμιράτα



gpatrinos@upatras.gr

Περίληψη

Οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές (Direct-To-Consumer, DTC) γενετικές δοκιμασίες αφορούν γενετικές υπηρεσίες στις οποίες το κοινό αποκτά εύκολη και άμεση πρόσβαση, καθώς τα αντιλαμβάνεται ως εμπορικά προϊόντα μέσω του φαρμακείου, του διαδικτύου, της τηλεόρασης και της έντυπης διαφήμισης, χωρίς να είναι αναγκαία η μεσολάβηση επιστήμονα υγείας ή γενετιστή. Σήμερα, εγείρονται ζητήματα αξιοπιστίας και ερμηνείας των αποτελεσμάτων, καθώς και ηθικά διλήμματα ως προς τη χρήση τους, υπό το πρίσμα πως οι εν λόγω δοκιμασίες αποκαλύπτουν τις γενετικές πληροφορίες των καταναλωτών.

Πράγματι, οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές γενετικές δοκιμασίες δύνανται να επηρεάσουν την προσωπική ζωή των καταναλωτών και των οικείων τους. Πιστεύουμε πως οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές γενετικές δοκιμασίες και υπηρεσίες πρέπει να ρυθμιστούν νομικά και νομοθετικά και σημαντικά, οι όποιες ρυθμίσεις να είναι πάγιες μεταξύ των εθνικών και πολυεθνικών ρυθμιστικών αρχών.

Testing the limits of Bioethics: the case of DTC Genetic Testing

S. Zerva¹, O. Lachana¹, E. Mpourazani¹, E. Papoutsaki¹, C. Petropoulos¹,
M.Christophidi¹, T.Katsila¹, G.P.Patrinou^{1,2}

¹University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, University of Patras,
Patras, Greece

²Department of Pathology, College of Medicine & Health Sciences, United Arab Emirates
University, Al-Ain, United Arab Emirates

Abstract

Direct-To-Consumer (DTC) genetic tests are commercial services provided online, in drugstores and/or via television and press devoid of the consultation by a health professional or geneticist. Today, there are issues regarding their data validity and interpretation and the ethics of their use, as they allow access to the users' genetic makeup.

Indeed, DTC genetic services can influence consumers' private life as well as the lives of those around them. We feel that DTC genetic tests and services need to be regulated and notably, regulation measures should be standardized among national and multinational regulatory bodies.

Εισαγωγή

Η αλματώδης πρόοδος που έχει σημειωθεί στο πεδίο της γενετικής τεχνολογίας έχει καταστήσει άμεσα διαθέσιμες εμπορικές (Direct-To-Consumer, DTC) γενετικές δοκιμασίες και υπηρεσίες. Πρόκειται, συγκεκριμένα, για γενετικές δοκιμασίες/ υπηρεσίες που διατίθενται απευθείας στους καταναλωτές μέσω του φαρμακείου, του διαδικτύου, της τηλεόρασης και της έντυπης διαφήμισης, χωρίς να είναι αναγκαία η μεσολάβηση επιστήμονα υγείας ή γενετιστή.

Διακρίνονται σε τέσσερις βασικές κατηγορίες, ανάλογα με τον τύπο πληροφοριών που παρέχουν:¹

1. Εντοπισμό μονογονιδιακής ασθένειας (άμεση συσχέτιση γονοτύπου-φαινοτύπου).
2. Πρόβλεψη πολυγονιδιακών / πολυπαραγοντικών ασθενειών (π.χ. καρκίνος, οστεοπόρωση, καρδιαγγειακές δυσλειτουργίες).
3. Ταυτοποίηση γενετικού υλικού (τεστ πατρότητας).
4. Πρόβλεψη δράσης/τοξικότητας φαρμάκων.

Ο άμεσα διαθέσιμος εμπορικά γενετικός έλεγχος βρίσκει σημαντική ανταπόκριση στο ευρύ κοινό λόγω ποικίλων πλεονεκτημάτων: χαμηλό κόστος, εύκολη πρόσβαση (στο κοντινό φαρμακείο ή κατ' οίκον) και διεκπεραίωση (συνήθως, αρκεί η συλλογή σιέλου). Εντούτοις, έχουν τεθεί ζητήματα αξιοπιστίας και ερμηνείας των αποτελεσμάτων τους, καθώς επίσης εγείρονται ηθικά ερωτήματα ως προς τη χρήση τους.

Σκοπός της συγκεκριμένης εργασίας είναι η ανάδειξη των βιοηθικών προβληματισμών, που προκύπτουν από τη διάθεση και τη χρήση των γενετικών αυτών δοκιμασιών, καθώς και η παρουσίαση της υπάρχουσας κατάστασης, όσον αφορά τη παραγωγή, την προώθηση, την κατανόηση και τη νομοθεσία που σχετίζεται με αυτά.

Ηθικά ζητήματα

Η αξιοπιστία των άμεσα διαθέσιμων εμπορικών γενετικών δοκιμασιών και υπηρεσιών ενίοτε αμφισβητείται, καθώς οι εν λόγω δοκιμασίες και υπηρεσίες δε στερούνται ψευδώς θετικά ή ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα. Ειδικότερα ως προς τις εν λόγω άμεσα διαθέσιμες δοκιμασίες/

υπηρεσίες, ο καταναλωτής στερείται σχετικής ενημέρωσης και ως εκ τούτου, στην πρώτη περίπτωση, ο ασθενής επαγρυπνάται αδικώς και προβαίνει σε πιθανές επικίνδυνες και ακριβές θεραπείες, ενώ στη δεύτερη περίπτωση, ο ασθενής καθησυχάζεται, δε δέχεται τη θεραπεία και η κατάσταση της υγείας του μπορεί να μεταβεί σε κρίσιμο σημείο. Όσον αφορά την ερμηνεία των αποτελεσμάτων, αυτή επιβαρύνει τις περισσότερες φορές τους καταναλωτές, οι οποίοι ως επί το πλείστον στερούνται των απαραίτητων σχετικών γνώσεων. Γι' αυτό το λόγο, κρίνεται αναγκαία η συμβουλευτική καθοδήγηση από ομάδα ειδικών επιστημόνων, ιδανικά γενετιστών.

Σημαντικά, οι εν λόγω εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες δεν κατατάσσονται στα ηθικά φαρμακευτικά παρασκευάσματα. Σύμφωνα με τον ορισμό, «ηθικά φάρμακα είναι αυτά που γίνονται διαθέσιμα προς πώληση μόνο μετά την επίδειξη γραπτών οδηγιών από εγκεκριμένο επιστήμονα υγείας στο φαρμακοποιό». Αντίθετα, στην παρούσα κλινική πράξη οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες δεν απαιτούν συνταγογράφηση. Εφόσον, λοιπόν, δε συνταγογραφούνται, δεν υπάρχει δυνατότητα ελέγχου των προσώπων που τα προμηθεύονται και κατ' επέκταση, στον τρόπο με τον οποίο τα χρησιμοποιούν.^{2,3}

Πρώτον, η κακόβουλη χρήση εγκυμονεί τον κίνδυνο υποκλοπής των ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων τρίτων. Ενδεικτικά, μπορεί κάποιος εύκολα να συλλέξει τη γενετική πληροφορία εν αγνοία του καταναλωτή και χωρίς τη συναίνεσή του. Παρότι αξιόποινη, για την πράξη αυτή είναι δύσκολη η ποινική δίωξη του θύτη λόγω ανεπάρκειας ενοχοποιητικών στοιχείων. Ακόμη, στα πλαίσια του θεσμού της οικογένειας είναι δυνατό να προκληθούν αμφιβολίες ή και ρήξεις μεταξύ των μελών της, ενώ σε ακραίες περιπτώσεις μπορεί να δοθεί η ευκαιρία σε τρίτα πρόσωπα να αναμειχθούν και να διαταράξουν τον ενδοοικογενειακό βίο.

Επιπρόσθετα, μετά την αποστολή του δείγματος DNA στα εργαστήρια που αναλαμβάνουν την επεξεργασία, ανάλυση και παροχή των αποτελεσμάτων, οι συνθήκες είναι συχνά αμφίβολες. Τα εργαστήρια αυτά πιθανόν να μην πληρούν τις κατάλληλες προϋποθέσεις ορθής εργαστηριακής πρακτικής (ακατάλληλη οργανολογία,

μη συμμόρφωση με κανόνες υγιεινής, ανεπαρκώς εκπαιδευμένο προσωπικό) με αποτέλεσμα να παράγουν μη έγκυρα αποτελέσματα. Η χρήση τέτοιων αποτελεσμάτων δεν μπορεί να θεωρηθεί ηθική. Ένας άλλος ηθικός ενδοιασμός είναι η πιθανότητα ανήθικης διαχείρισης του δείγματος, όπως η παραγωγή μη εγκεκριμένων αντιγραφών DNA και η παράνομη διατήρηση μέρους του δείγματος για σκοπούς πέραν αυτών που περιλαμβάνονται στον σκοπό της εμπορικά διαθέσιμης δοκιμασίας/υπηρεσίας.⁴

Σημαντικός είναι και ο προβληματισμός μας, όσον αφορά τη χρήση των εν λόγω δοκιμασιών και την ερμηνεία των αποτελεσμάτων τους στα πλαίσια των πολυγονιδιακών ασθενειών και φαινοτύπων. Είναι αλήθεια πως η τρέχουσα γνώση υποδεικνύει ένα καίριο ρόλο για τους μονονουκλεοτιδικούς πολυμορφισμούς ή/και τις λοιπές γενωμικές παραλλαγές, ωστόσο είναι σαφές πως η σχέση τους με τις πολυγονιδιακές ασθένειες και κλινικούς φαινότυπους δεν είναι σαφής.⁵ Εντούτοις, πλήθος άμεσα διαθέσιμων εμπορικών δοκιμασιών επιδιώκουν την ερμηνεία αυτών και τον προσδιορισμό της σχετικής επικινδυνότητας εμφάνισης πολυγονιδιακών ασθενειών, δίχως την απαραίτητη επιστημονική εγκυρότητα.^{6,7}

Τέλος, οι εν λόγω εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες συχνά χρησιμοποιούνται για την πρόβλεψη του φύλου του εμβρύου κατά τους πρώτους μήνες της εγκυμοσύνης,⁸ καθιστώντας δυνατή την επιλογή για διακοπή ή όχι της κύησης. Επομένως, εδώ συνίσταται ένα ακόμη ηθικό ζήτημα, καθώς η μητέρα μπορεί να προβεί σε άμβλωση, αν το φύλο δεν είναι το προσδοκώμενο από την ίδια και τις θρησκευτικές της πεποιθήσεις ή δεχόμενη πιέσεις από το σύζυγό της, την ευρύτερη οικογένεια ή την τοπική κοινωνία.

Εταιρίες παραγωγής και σημεία πώλησης

Παρόλο που οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες αρκετές φορές παρέχουν την ευκαιρία στο κοινό να λάβει έγκαιρα αποφάσεις που αφορούν σημαντικούς τομείς της ζωής τους (π.χ. βελτίωση τρόπου ζωής, διενέργεια προληπτικών εξετάσεων κ.τ.λ.) είναι γεγονός ότι προκύπτουν ανησυχίες, τόσο για την χρησιμότητα, όσο και για την αξιοπιστία, τον τρόπο διάθεσης και την ερμηνεία των αποτελεσ-

μάτων τους. Τα εν λόγω προβλήματα προκύπτουν σε δύο στάδια: στο στάδιο της παραγωγής και στο στάδιο της διάθεσης.

Έρευνες αποδεικνύουν πως για πολλά από τα προβλήματα που αφορούν τις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες φέρουν μεγάλη ευθύνη οι εταιρίες που τις παρέχουν στην αγορά.⁹⁻¹¹ Είναι γεγονός πως μεγάλο ποσοστό των εταιριών, δεν αναφέρουν την ύπαρξη επιστημονικού υποβάθρου στην δημιουργία των εν λόγω δοκιμασιών. Ταυτόχρονα, υπάρχει η τάση οι δοκιμασίες/υπηρεσίες αυτές να δημιουργούν υψηλές και υπεραισιόδοξες προσδοκίες για τα οφέλη τους, με αποτέλεσμα να κλονίζεται η αξιοπιστία τους και να κατευθύνονται οι καταναλωτές στην λήψη λανθασμένων αποφάσεων.¹²

Πέρα από την ύπαρξη επιστημονικού υποβάθρου, είναι αλήθεια πως πολλά εμπόδια παρουσιάζονται και στην εγκυρότητα των αποτελεσμάτων. Μια άμεσα διαθέσιμη εμπορική δοκιμασία/υπηρεσία συνήθως δε λαμβάνει υπόψη της παράγοντες, όπως το ιστορικό της οικογένειας ενός πιθανού ασθενή, γεγονός που έχει ως αποτέλεσμα την μείωση του ποσοστού επιτυχίας του στην πρόβλεψη μιας ασθένειας.¹² Σημαντικά, ακόμη και στην περίπτωση των πιο πρόσφατων άμεσα διαθέσιμων δοκιμασιών, οι οποίες συνοδεύονται από σχετικό ερωτηματολόγιο για το ατομικό ή/και οικογενειακό ιστορικό, η ορθή ερμηνεία των αποτελεσμάτων απουσία γενετιστή, συμβούλου ή/και επιστήμονα υγείας, καθίσταται αμφίβολη. Επιπλέον, είναι αρκετά συχνό φαινόμενο, τα εργαστήρια να μην λαμβάνουν υπόψιν τους τις απαραίτητες προϋποθέσεις ορθής λειτουργίας, καθώς και τους κανόνες που θεσπίζονται από τους εκάστοτε αρμόδιους φορείς. Το γεγονός αυτό δημιουργεί επιπλέον προβληματισμούς σχετικά με το κατά πόσο οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες είναι ικανές να επιτελέσουν τον τόσο σημαντικό σκοπό για τον οποίο δημιουργήθηκαν.¹²

Για να υπερκαλύψουν τα προαναφερθέντα ζητήματα, οι εταιρίες, συνήθως χρησιμοποιούν τη διαφήμιση. Έτσι, συχνά παρουσιάζουν αναληθή δεδομένα και δημιουργούν φρούδες ελπίδες για ιδιότητες τις οποίες η δοκιμασία δεν έχει, παραπλανώντας το καταναλωτικό κοινό και πείθοντας πως η πραγματοποίηση μιας τέτοιας δοκιμασίας είναι και αναγκαία, αλλά και πως ταυτόχρονα αποτελεί μια απλή υπόθεση

ρουτίνας.¹²⁻¹⁵ Προκειμένου να το κατορθώσουν αυτό, συχνά διαχωρίζουν τις δοκιμασίες ανάλογα με τη «σοβαρότητά» τους. Κάποιες τις παρουσιάζουν πιο σημαντικές και τις θεωρούν ιατρικές υπηρεσίες, ενώ τις περισσότερες τις συνδέουν άμεσα με προϊόντα που σχετίζονται με τον τρόπο ζωής του ατόμου, θεωρώντας ότι δεν χρήζουν ιατρικής συμβουλευτικής.¹⁶

Εδώ, θα ήταν παράλειψη να μην αναφερθούμε στα ζητήματα που προκύπτουν από τη διάθεση των άμεσα διαθέσιμων εμπορικών δοκιμασιών/υπηρεσιών στα διάφορα σημεία πώλησής τους. Βάσει όλων των διεθνών προτάσεων και οδηγιών σχετικά με τους γενετικούς ελέγχους, είναι εντελώς απαραίτητη η παροχή επαρκών συμβουλών και πληροφοριών από ειδικούς ιατρούς, φαρμακοποιούς ή γενετιστές πριν και μετά τη διενέργεια των δοκιμασιών.¹² Ωστόσο, κάτι τέτοιο σπάνια εφαρμόζεται, ενώ όταν αυτό συμβαίνει, συνήθως προέρχεται από την εκ των προτέρων αίτηση του ενδιαφερόμενου ατόμου και είναι προαιρετικό.¹⁶

Ειδικότερα, η διαδικτυακή πώληση των άμεσα διαθέσιμων εμπορικών δοκιμασιών/υπηρεσιών πραγματοποιείται με αποστολή του δείγματος το οποίο παρέχει την απαραίτητη γενετική πληροφορία και στη συνέχεια, με την παροχή των αποτελεσμάτων μέσω ηλεκτρονικού ταχυδρομείου ή μέσω ενός λογαριασμού στην ιστοσελίδα της εταιρίας.¹⁶ Εξαιτίας του απρόσωπου τρόπου ηλεκτρονικής πώλησης, οι συμβουλές από ειδικό, εάν παρέχονται, παρέχονται κάποιες φορές με επιπλέον χρέωση.¹⁶ Σχετικά με την πώληση των εν λόγω δοκιμασιών σε φαρμακείο, είναι συχνές οι περιπτώσεις κατά τις οποίες οι φαρμακοποιοί δεν είναι σε θέση να ενημερώσουν επαρκώς τον καταναλωτή γιατί είναι απαραίτητη (όταν είναι απαραίτητη) η πραγματοποίησή τους, ούτε όμως και να εξηγήσουν τα αποτελέσματα με τρόπο ικανοποιητικό, καθώς δε διαθέτουν τις απαραίτητες εξειδικευμένες γνώσεις.^{1,12} Τέλος, παρατηρείται μεγάλη έλλειψη πληροφόρησης του κοινού σχετικά με τις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες, με συνέπεια από την μια να πραγματοποιούνται εκείνες που δε χρειάζονται και από την άλλη να παρερμηνεύονται τα αποτελέσματα με ό,τι αυτό μπορεί να σημαίνει.¹⁶

Συμπερασματικά, θεωρούμε πως η λάθος συμβουλή, το λάθος αποτέλεσμα ή η λάθος κα-

τανόηση του αποτελέσματος μιας άμεσα εμπορικά διαθέσιμης δοκιμασίας μπορεί να αποτελέσει αιτία καθοριστικών αλλαγών στη ζωή ενός ανθρώπου. Αν λάβουμε υπ' όψιν το σύνολο των περιπτώσεων και ζητημάτων που περιγράφηκαν παραπάνω, καθίσταται αναγκαία η θέσπιση ρυθμιστικών πλαισίων για τη χρήση τους.

Παγκόσμιοι κανονισμοί και νομικά ζητήματα

Τα ηθικά ζητήματα που αναδύονται από τη χρήση των άμεσα διαθέσιμων εμπορικών δοκιμασιών πυροδοτούν ποικίλες αντιμετωπίσεις ανά χώρα. Πολλές χώρες τίθενται ενάντια στη διάθεσή τους, βάσει αρνητικών αναφορών οι οποίες συντέθηκαν από αξιόπιστους οργανισμούς, ενώ άλλες δεν έχουν λάβει σαφή θέση στο ζήτημα αυτό.¹⁷ Συγκεκριμένα, στις Η.Π.Α. παρατηρείται διχασμός ανάμεσα στις πολιτείες, αφού οι μισές επιτρέπουν την πώληση των εν λόγω γενετικών δοκιμασιών, ενώ οι υπόλοιπες το απαγορεύουν. Ακόμα και σε αυτές που την επιτρέπουν διακρίνεται διαφορά: ορισμένες απαιτούν σύμβουλο για την ερμηνεία των αποτελεσμάτων και τη βοήθεια του ασθενή, σε αντίθεση με κάποιες άλλες, στις οποίες είναι ελεύθερη η αγορά των δοκιμασιών. Το ζήτημα περιπλέκεται περαιτέρω με την προειδοποίηση του κοινού από την Ομοσπονδιακή Επιτροπή Εμπορίου για τις ενδεχόμενες συνέπειες.¹⁸⁻²⁰

Αν και η επίβλεψη της Ομοσπονδιακής Κυβέρνησης είναι περιορισμένη, απαιτεί την επικύρωση των εργαστηρίων σύμφωνα με τους κανονισμούς που θέτει η CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments). Ωστόσο, η CLIA στερείται εξειδικευμένων άρθρων που να καλύπτουν, τόσο την άρτια παραγωγή των εμπορικά διαθέσιμων δοκιμασιών, όσο και την εργαστηριακή ανάλυση των δειγμάτων των πελατών-ασθενών. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την αμφισβητήσιμη κλινική ορθότητα των αποτελεσμάτων. Ο Ομοσπονδιακός νόμος έχει απαγορεύσει τις άδικες, παραπλανητικές, κάλπικες πρακτικές και τους ψευδείς ισχυρισμούς για τις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες.^{19,20} Οι εταιρίες που παραβαίνουν τη νομοθεσία προειδοποιούνται από την κυβέρνηση, αλλά δε λαμβάνεται επιπλέον δράση λόγω έλλειψης κατάρτισης και φόβου για την πιθανή καταπάτηση του δικαιώματος του ελεύθερου λόγου.²¹ Στον

αντίποδα και όσον αφορά τον FDA (Food and Drug Administration), έχοντας δικαιοδοσία στον έλεγχο της κυκλοφορίας των δοκιμασιών αυτών, έχει στείλει σχετικές επιστολές σε εταιρείες που παρέχουν τέτοιες υπηρεσίες προκειμένου να διακόψουν την παροχή συγκεκριμένων υπηρεσιών.²² Εκτός αυτού η αντιμετώπισή των δύο κατηγοριών – commercial “test kit” και lab developed test method – είναι διττής φύσεως. Δηλαδή, στην πρώτη κατηγορία απαιτούνται ξεκάθαρες ενδείξεις και οδηγίες, ενώ η δεύτερη υπάγεται ελάχιστα σε περιορισμούς.²³ Η HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act) σε αυτήν την περίπτωση αφήνει απροστάτευτους τους πελάτες, επειδή δεν υπάρχει πρόβλεψη για τις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες. Εν γένει, είναι αλήθεια πως οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες δεν έχουν ενσωματωθεί στο σύστημα υγείας, καθώς και διατίθενται αποκλειστικά από ιδιωτικές εταιρίες.

Στην Ευρώπη, παρά την ύπαρξη ορισμένων κανόνων, δεν υπάρχει ενιαίο και ολοκληρωμένο νομοθετικό πλαίσιο, το οποίο να ελέγχει τη διάθεση και τη χρήση τους. Αυτό οφείλεται στην ύπαρξη διαφορετικών δικαστικών συστημάτων και μεθόδων ελέγχου ανά χώρα, καθώς και στην ανάγκη οικονομικής και πολιτικής σταθερότητας.^{8,23}

Οι δράσεις που ανέλαβε η Ε.Ε. περιλαμβάνουν:²³

- την αποσαφήνιση και τον διαχωρισμό των όρων «ιατρικές γενετικές δοκιμασίες» (medical genetic tests) και «γενετικές δοκιμασίες για πληροφόρηση» (informational genetic tests),
- την πρόταση απονομής πιστοποιητικών ποιότητας (π.χ. ISO) σε εταιρίες που κινούνται με γνώμονα τις ηθικές αρχές, την επιστημονική αξιοπιστία και την παροχή συμβουλευτικής βοήθειας,
- την έγκριση από το Συμβούλιο της Ευρώπης και την Ευρωπαϊκή Επιτροπή του «2008 Additional Protocol to the 1997 Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the application of Biology and Medicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes».

Αξίζει να σημειωθεί ότι το Additional Protocol έχει υπογραφεί μόνο στη Γαλλία, στη Φι-

λανδία, στην Ισλανδία, στο Λουξεμβούργο, στη Μολδαβία και στη Σλοβενία, ενώ έχει ενταχθεί στο εθνική νομοθεσία μόνο των τελευταίων δύο χωρών. Επίσης, γίνεται προσπάθεια να δημιουργηθούν νομοθεσίες που θα είναι δεσμευτικές για όλα τα κράτη μέλη της Ε.Ε.¹⁶ Μέρος από αυτές είναι τα εξής: Directive 95/31/EC, Directive 2000/31/EC, Directive 97/7/EC, Directive 2006/114/EC και Directive 2005/29/EC.

Πέρα από τα μέτρα που προσπαθεί να λάβει η Ευρώπη, κάθε χώρα έχει το δικό της εθνικό νομικό πλαίσιο που είτε καλύπτει πλήρως ή εν μέρη τη χρήση και διάθεση των δοκιμασιών, που όμως προέκυψε από την μεταποίηση προ υπαρχόντων νόμων.⁸ Πιο αναλυτικά, στο Ηνωμένο Βασίλειο δεν υπάρχει κάποια συγκεκριμένη νομοθεσία σχετική με τα γενετικά τεστ και τίποτα ειδικά τις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες. Το πιο σημαντικό βήμα για τον έλεγχό τους ήταν η σύνθεση μιας σειράς οδηγιών που μπορούν εθελοντικά να ακολουθήσουν οι εταιρίες, ενώ παράλληλα έχουν και συμβουλευτική δράση για τους καταναλωτές. Αυτό έγινε από την Human Genetics Commission ανεξάρτητα από την κυβέρνηση. Επίσης, υπάρχουν νόμοι βασισμένοι στην Αρχή της προστασίας του καταναλωτή, τους οποίους πρέπει να λαμβάνουν υπόψη τους οι εταιρίες εμπορικά διαθέσιμων δοκιμασιών με έδρα το Ηνωμένο Βασίλειο.²³

Ούτε η Ολλανδία διαθέτει συγκεκριμένο νομικό πλαίσιο που να αναφέρεται στις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες. Ένα μέρος του ελέγχου της διανομής και χρήσης αυτών των δοκιμασιών εμπίπτει στο Dutch Act on Population Screening. Για να γίνει χρήση κάποιων από αυτές, όπως εκείνες για την ανίχνευση παραγόντων κινδύνου καρκίνου και ανιάτων ασθενειών μπορεί να γίνει μόνο με άδεια από τον Ολλανδικό Υπουργό Υγείας και Αθλητισμού και μόνο αν πληρούν συγκεκριμένες προϋποθέσεις ποιότητας. Επίσης, έχει συσταθεί το Health Council, μια συμβουλευτική για τον Υπουργό επιτροπή για τα θέματα άδειας των εμπορικά διαθέσιμων δοκιμασιών. Όλες οι εταιρίες που θέλουν να εμπορευτούν άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες πρέπει να ακολουθήσουν τα πρότυπα για την επαγγελματική ιατρική πρακτική που καθορίζονται από τον Dutch Civil Code.²³

Η Γερμανία είναι άλλη μια χώρα που δε διαθέτει ιδιαίτερη νομοθεσία που να αντιμετωπίζει το πρόβλημα των εμπορικών δοκιμασιών. Η γερμανική Βουλή το 2009 ψήφισε το Human Genetic Examination Act (The Genetic Diagnosis Act, GenDG) που όμως καλύπτει μόνο κάποιες πλευρές των υπηρεσιών και περιορίζει τη χρήση τους. Οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες μπορούν να πραγματοποιηθούν μόνο από ιατρούς και μόνο αν υπάρχει αρκετή πληροφόρηση για το είδος, την πρόθεση, τις πιθανές συνέπειες από την χρήση τους καθώς και η συναίνεση του ασθενή. Πάντως, η χρήση τους δεν είναι εντελώς απαγορευμένη και σε χώρους εκτός των προαναφερόμενων, ούτε υπάρχει κάποια ποινή για άτομα που αγοράζουν από το εξωτερικό τις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες.²³

Παρά το γεγονός ότι η Σλοβενία έχει υπογράψει το Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες δεν εμπίπτουν σε κανένα έλεγχο, όσον αφορά την κλινική αξιοπιστία τους στο γενετικό έλεγχο ανηλίκων, ενώ δεν υπάρχει καθόλου ή υπάρχει ελάχιστη ιατρική επίβλεψη κατά τη διάρκεια χρήσης τους. Αυτό αντιτίθεται σε όλες τις διεθνείς προτάσεις και καθίσταται εμφανές ότι είναι απαραίτητη η ρύθμιση των ηθικών, νομικών και κοινωνικών πλευρών που αναφέρονται στη χρήση τους στην εθνική νομοθεσία που σχηματίζεται.⁸

Η Ομοσπονδιακή Δράση για τις ανθρώπινες δοκιμασίες από 8 Οκτωβρίου του 2004 έχει θέσει ορισμένες προϋποθέσεις βάσει των οποίων πρέπει να διεκπεραιωθούν οι γενετικές δοκιμασίες

(<http://www.admin.ch/ch/e/rs/8/810.12.en.pdf>).

Ωστόσο, η απαγόρευση ή ο τουλάχιστον αυστηρός περιορισμός που είναι αποτέλεσμα του νόμου αυτού είναι περιορισμένος στην διάθεση των άμεσα διαθέσιμων εμπορικών δοκιμασιών στην αγορά και όχι στη χρήση τους.²⁴ Δεν υπάρχει κάποια σαφής κύρωση για κάποιον που πραγματοποίησε τέτοια δοκιμασία για προσωπική του χρήση. Πρακτικά, οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες είναι ανεκτές από το νόμο εφόσον παραμένουν περιορισμένες στην προσωπική χρήση και δε διακυβεύεται η δημόσια υγεία. Όσον αφορά τις γενετικές δοκι-

μασίες, αναδύεται μία επιπρόσθετη διάσταση, αυτή των διαδικτυακών εταιριών, οι οποίες διαφημίζουν ότι προσφέρουν απλές και οικονομικές δοκιμασίες πατρότητας. Αυτές απαιτούν την εξέταση, όχι μόνο του ενδεχόμενου πατέρα, αλλά και του παιδιού. Σε περίπτωση που το τελευταίο είναι ανήλικο, προκύπτει σύγκρουση συμφερόντων για τον πατέρα, ο οποίος οφείλει να δώσει τη συγκατάθεσή του για αυτό, ιδίως όταν δεν είναι πραγματικά ο νόμιμος πατέρας. Τα δικαστήρια αποφάσισαν ότι τέτοιου είδους δοκιμασίες είναι άκυρες και δε θα έπρεπε να δοκιμάζουν τη οικογενειακή σχέση μεταξύ του πατέρα και του παιδιού.²⁵ Είναι θέμα και ευθύνης εφόσον η δοκιμασία μπορεί να θεωρηθεί παράβαση των προσωπικών δικαιωμάτων κάθε ανθρώπου του οποίου το DNA αναλύεται χωρίς τη συγκατάθεσή του –χωρίς να αναφέρει στους νόμιμους γονείς του αν η οικογενειακή σχέση τους δεν είναι αποδεδειγμένη– και έτσι ανοίγει ο δρόμος για τις αποζημιώσεις.²³

Οι γενετικές εξετάσεις καλύπτονται οικονομικά μόνο από τη θεσπισμένη ασφάλεια υγείας, αν διεξάγονται από ένα εκ των οκτώ αναγνωρισμένων Κέντρων για Ανθρώπινη Γενετική. Πληροφορίες που να αφορούν το μέλλον των γενετικών δοκιμασιών πέραν αυτής της μεθόδου, δε διατίθενται. Η μόνη νομική βάση που αφορά τις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες είναι πιθανό να βρεθεί στο άρθρο 2 του νόμου στην πρακτική επαγγελματιών υγείας (Royal Decree n°78 (B.S. 14.11.1967)), το οποίο ορίζει ότι ένας ιατρός πρέπει να συμμετέχει στην ιατρική.²³

Σύμφωνα με το νομοθετικό πλαίσιο της Γαλλίας (Άρθρο 16-1 Πολιτικός Κώδικας), ένα άτομο έχει τη δυνατότητα να ζητήσει τη διεξαγωγή γενετικών δοκιμασιών, μόνο για 'επιστημονικό ή ιατρικό σκοπό'. Επιπλέον, ο νόμος είναι αυστηρός όσον αφορά τη συγκατάθεση του ασθενή, η οποία διατυπώνεται εγγράφως, αφού του ενημερωθεί για το σκοπό και τη φύση των δοκιμασιών. Η αυστηρότητα του νόμου σε αυτό το σημείο καταδεικνύει τη σημασία της ποιότητας των αποτελεσμάτων τα οποία μεταφέρονται από τον ιατρό ή εξηγούνται από ένα σύμβουλο γενετικής. Είναι ζωτικής σημασίας ο νόμος στη Γαλλία να συμπεριλάβει την απαγόρευση της χρήσης αποτελεσμάτων γενετικών δοκιμασιών από άτομα. Εκτός αυτού, η Biomedicine Agency

πρέπει να κατασταθεί υπεύθυνη για την παρατήρηση των ιστοσελίδων που εμπορεύονται άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες και να διαβεβαιωθούν για την ποιότητα τους και το αν δρουν βάσει του νόμου Βιοηθικής, που τέθηκε σε εφαρμογή 7 Ιουλίου 2011 (Νόμος n°2011-814 7 Ιουλίου 2011, published JORF n°0157 8 Ιουλίου 2011, σελίδα 11826). Με αυτό το νόμο για πρώτη φορά Γαλλικός Κώδικας Δημόσιας Υγείας απαγορεύει σε άτομο να ζητήσει μία γενετική δοκιμασία, είτε για τον εαυτό του, είτε για κάποιον άλλον ή ταυτοποίηση μέσω του DNA του, όταν οι καταστάσεις παραβιάζουν το νόμο (Άρθρο L.1133-4-1). Η προαναφερθείσα πράξη είναι αξιόποινη βάσει του άρθρου 226-28-1 του ποινικού κώδικα με πρόστιμο 3.750 Ευρώ. Επίσης ο νόμος αυτός πρέπει να ακολουθείται και από τα ερευνητικά ιδρύματα που πραγματοποιούν αυτά τα τεστ. Συγκεκριμένα το νέο άρθρο L. 1131-2- 1 Κώδικας Δημόσιας Υγείας τονίζει ότι η μελέτη γενετικών χαρακτηριστικών ενός ανθρώπου ή η ταυτοποίηση ενός ανθρώπου με βάση το DNA προφίλ του, μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνο από εξουσιοδοτημένα και πιστοποιημένα εργαστήρια (το οποίο δεν περιλαμβάνει εταιρίες που δε θεωρούνται εργαστήρια). Είναι δύσκολο η Biomedicine Agency να αναλάβει την ευθύνη της παρακολούθησης των ιστοσελίδων λόγω της αντιξοότητας μιας τέτοιας προσπάθειας, όμως πρέπει να δρα ως ανεξάρτητο σώμα και να επιλέξει τον καταλληλότερο τρόπο για να επιτύχει σε αυτό το εγχείρημα.²³

Στην Πορτογαλία, ο νόμος n°12/26 Ιανουαρίου 2005 200551 (<https://dre.pt/application/dir/pdf1sdip/2005/01/018A00/06060611.pdf>) καθορίζει την έννοια της ιατρικής πληροφορίας και της γενετικής πληροφορίας και θέτει τέσσερις κανόνες για τη συλλογή και τη διατήρηση των βιολογικών προϊόντων για τις γενετικές δοκιμασίες για κλινικούς ή ερευνητικούς σκοπούς. Στο άρθρο 10 του Νόμου, οι γενετικές δοκιμασίες έχουν κατηγοριοποιηθεί με βάση τη χρήση τους: δοκιμασίες για τον εντοπισμό φορέων κληρονομικών ασθενειών/δυσλειτουργιών, δοκιμασίες που διεξάγονται πριν την εμφάνιση συμπτωμάτων και αφορούν μονογονιδιακές ασθένειες, προληπτικές δοκιμασίες που επιτρέπουν τον εντοπισμό επιρρεπών γονιδίων, φαρμακογενετικές δοκιμασίες, προγεννητικές δοκιμασίες και δοκιμασίες πληθυσ-

μιακού ελέγχου. Τον Ιούλιο του 2008, το National Council of Ethics for the Life Sciences εξέδωσε τη γνώμη ότι οι γενετικές δοκιμασίες για θέματα υγείας δεν πρέπει προσφέρεται απευθείας στο κοινό σε συμμόρφωση με τις θεμελιώδεις ηθικές αρχές. Βασιζόμενοι σε αυτές τις προβλέψεις, πολλοί δικηγόροι πιστεύουν ότι οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες είναι απαγορευμένες στην Πορτογαλία. Σε αντίθεση με τα προηγούμενα έρχεται το Άρθρο 10 του Νόμου n° 12/2005 το οποίο ακόμα αποδίδει υπευθυνότητα στην Κυβέρνηση για τη θέσπιση προϋποθέσεων που να αφορούν τη διαθεσιμότητα και την πραγματοποίηση των γενετικών δοκιμασιών. Ο σκοπός του παραπάνω Άρθρου είναι να προλάβει ενδεχόμενη διάθεση δοκιμασιών από διεθνή ή αλλοεθνή εργαστήρια τα οποία δεν είναι επανδρωμένα από κατάλληλη και διεπιστημονική ιατρική ομάδα. Παρά τη νομική πρόβλεψη και μία διαταγή, που τέθηκε το Σεπτέμβριο του 2008, από το Υπουργείο Υγείας για τη δημιουργία ενός εργατικού δυναμικού για να θεσπίσει το Νόμο n°12/2005, δεν υπάρχουν ακόμα κανόνες που να καθορίζουν τα μέτρα για τη διαπίστευση, τη πιστοποίηση και την παροχή άδειας σε δημόσια και ιδιωτικά εργαστήρια, υπεύθυνα για τις γενετικές δοκιμασίες. Αυτό έχει ως επακόλουθο, να μην υπάρχει ειδικός κανονισμός απευθυνόμενος στις άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες ο οποίος να έχει θεσπιστεί ακόμα, και σύμφωνα με ορισμένους συγγραφείς, δεν υπάρχουν αληθινές νομικές προβλέψεις που να απαγορεύουν τις υπηρεσίες των DTC γενετικών δοκιμασιών.²³

Συζήτηση-Συμπεράσματα

Εφορμώμενοι από τα παραπάνω κρίνουμε αναγκαίο να προβληματιστούμε σχετικά με τα θέματα που αναδύθηκαν. Τα θέματα αυτά θεωρούμε ότι είναι υψίστης σημασίας και αφορούν τους τρεις βασικούς πυλώνες της έρευνας: την παραγωγή, την πώληση και το νομοθετικό πλαίσιο. Όσον αφορά την παραγωγή, στις εργαστηριακές ή τις βιομηχανικές μονάδες επιβάλλεται να ασκείται αυστηρός έλεγχος και να πραγματοποιείται ενδελεχής και τακτική αξιολόγηση με σκοπό να πληρούν τις απαραίτητες προϋποθέσεις άρτιας λειτουργίας του εργαστηρίου.⁸

Στο κομμάτι της πώλησης προκύπτουν ποικίλα ζητήματα. Όπως προαναφέρθηκε, για την πλειοψηφία αυτών των δοκιμασιών δεν απαιτείται συνταγογράφηση. Ωστόσο πιστεύουμε ότι η συνταγογράφηση είναι μείζονος σημασίας, τόσο για την προστασία του καταναλωτή, όσο και να αναδειχθεί ο ιατροφαρμακευτικός χαρακτήρας στις δοκιμασίες και να αποδοθεί η βαρύτητα που τους αναλογεί.¹² Εκτός αυτού, υποστηρίζουμε ότι είναι επιβεβλημένη η διάθεσή τους από επιστήμονες υγείας που έχουν επιμορφωθεί, έτσι ώστε να παρέχουν ορθή συμβουλευτική και να βοηθούν στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων.⁸ Η διαφήμιση διαδραματίζει καθοριστικό ρόλο στον τομέα της πώλησης, άρα οι αρμόδιοι φορείς προστασίας του καταναλωτή οφείλουν δραστηριοποιηθούν για την αποτροπή ενδεχόμενης παραπληροφόρησης και παραπλάνησης του αγοραστικού κοινού.⁸

Ολοκληρώνοντας, έχουμε την πεποίθηση ότι πρέπει να εφαρμοστεί ένα ενιαίο νομοθετικό πλαίσιο που να τηρείται πιστά από όλες τις χώρες εφόσον οι ήδη υπάρχοντες νόμοι φαίνεται να αποτυγχάνουν να καλύπτουν όλες τις πτυχές που αφορούν την παρασκευή και διακίνηση των δο-

κιμασιών καθώς επίσης και ορισμένοι έρχονται σε αντίφαση. Εδώ, μείζον είναι το ζήτημα της συγκατάθεσης για την φύλαξη και χρήση του βιολογικού υλικού. Συγκεντρώνοντας, ως εκ τούτου, τα δεδομένα για την σημερινή κατάσταση και συγκρίνοντάς τα με τις επιθυμίες των επιστημών υγείας καθώς και τις δικές μας ήρθαμε στο συμπέρασμα ότι πρέπει να υπάρξουν κάποιοι «συμβιβασμοί» και από τις δύο πλευρές έτσι ώστε να αρχίσει η πρόοδος στο πεδίο αυτό. Οι «συμβιβασμοί» αυτοί (Πίνακας 1) μπορούν να εφαρμοστούν με μεγαλύτερη ευκολία και να βοηθήσουν στη μείωση των ηθικών ανησυχιών καθώς και να εξασφαλίσουν μεγαλύτερα επίπεδα ασφάλειας και αξιοπιστίας στις γενετικές δοκιμασίες. Οι άμεσα διαθέσιμες εμπορικές δοκιμασίες μπορούν να ανοίξουν το δρόμο του τομέα της πρόβλεψης και πρόληψης ασθενειών. Για την επίτευξη αυτού απαιτείται η λογική, υπεύθυνη και ηθική αξιοποίηση αυτών. Οι προβληματισμοί όμως δεν τελειώνουν εδώ. Συνεχώς αναδύονται νέα ερωτήματα όπως: Πού σταματά η επιρροή του νόμου; Με ποια κριτήρια πρέπει να καθοριστεί η τιμή πώλησης;

Πίνακας 1. Η παρούσα κατάσταση, οι επιθυμίες των επιστημόνων υγείας και οι «συμβιβασμοί» που μπορούν να εφαρμοστούν.

| Παρούσα κατάσταση | Εν δυνάμει «συμβιβασμοί» | Ιδανική κατάσταση |
|---|---|---|
| Χαλαρή νομοθεσία χωρίς ενιαία αντιμετώπιση από όλα τα κράτη | Ενιαία και δίκαιη νομοθεσία για όλα τα κράτη | Αυστηρότερη νομοθεσία με πολύ συγκεκριμένους κανόνες |
| Χωρίς συνταγογράφηση | Απαραίτητη η συνταγογράφηση για δοκιμασίες μεγάλης σημασίας ή η παρουσία καταρτισμένου φαρμακοποιού | Με συνταγογράφηση |
| Άγνωστη η πιστότητα των εργαστηρίων | Δεν μπορεί να υπάρξει συμβιβασμός σε αυτό το θέμα | Αυστηρός έλεγχος στα εργαστήρια |
| Διάθεση από ποικίλους φορείς | Διάθεση από φορείς που έχουν καταρτισμένους συμβούλους | Διάθεση μόνο από επιστήμονες υγείας που έχουν ενημερωθεί κατάλληλα για το θέμα. |

Βιβλιογραφία

1. Patrinos GP, *et al.* Genetic tests obtainable through pharmacies: the good, the bad, and the ugly. *Human genomics*, 2013. 7(1): 17.
2. Niemiec E and HC Howard. Ethical issues in consumer genome sequencing: use of consumers' samples and data. *Applied & translational genomics*, 2016. 8: 23-30.
3. Howard HC, BM Knoppers, and P Borry, Blurring lines. *EMBO reports*, 2010. 11(8): 579-582.
4. Skirton H. Direct to consumer testing in reproductive contexts—should health professionals be concerned? *Life sciences, society and policy*, 2015. 11(1): 1-9.
5. Hindorff LA, *et al.* Potential etiologic and functional implications of genome-wide association loci for human diseases and traits. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 2009. 106(23): 9362-9367.
6. Swan M. Multigenic condition risk assessment in direct-to-consumer genomic services. *Genetics in Medicine*, 2010. 12(5): 279-288.
7. Mihaescu R, *et al.*, Evaluation of risk prediction updates from commercial genome-wide scans. *Genetics in Medicine*, 2009. 11(8): 588-594.
8. Vrecar I, *et al.* Direct-to-consumer genetic testing in Slovenia: availability, ethical dilemmas and legislation. *Biochemia medica*, 2015. 25(1): 84-89.
9. Gollust SE, Hull SC, Wilfond BS. Limitations of direct-to-consumer advertising for clinical genetic testing. *Jama*, 2002. 288(14): 1762-1767.
10. McGuire AL and Burke W. An unwelcome side effect of direct-to-consumer personal genome testing: raiding the medical commons. *Jama*, 2008. 300(22): 2669-2671.
11. Robertson AS. Taking responsibility: regulations and protections in direct-to-consumer genetic testing. *Berkeley Technology Law Journal*, 2009. 24(1): 213-243.
12. Saukko P. State of play in direct-to-consumer genetic testing for lifestyle-related diseases: market, marketing content, user experiences and regulation. *Proceedings of the Nutrition Society*, 2013. 72(01): 53-60.