

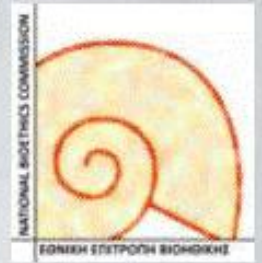
## Bioethica

Vol 3, No 1 (2017)

Bioethica



ISSN: 2653-8660



2017 • Τόμος 3 • Τεύχος 1

2017 • Volume 3 • Issue 1

# ΒΙΟΗΘΙΚΑ

## BIOETHICA

Ηλεκτρονικό Περιοδικό της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής

Online Journal of the Hellenic National Bioethics Commission

### » Συντακτική Επιτροπή

Τάκης Βιδάλης  
Βασιλική Μολλάκη  
Μαριάννα Δρακοπούλου  
Ρωξάνη Φράγκου



### » Επιστημονική Επιτροπή

Πηνελόπη Αγαλλοπούλου  
Ειρήνη Αθανασάκη  
Νικόλαος Ανάγνου  
Γεώργιος Βασίλαρος  
Φίλιππος Βασιλόγιαννης  
Γιώργος Βασιλόπουλος  
Τάκης Βιδάλης  
Στέλιος Βιρβιδάκης  
Σπύρος Βλαχόπουλος  
Εμμανουήλ Γαλανάκης  
Στέλλα Γιακουμάκη  
Δρακούλης Γιαννουκάκος  
Τίνα Γκαράνη - Παπαδάτου  
Μυρτώ Δραγώνα-Μονάχου  
Μαρία Καϊάφα - Γκμπάντι  
Εμμανουήλ Καναβάκης  
Ιωάννης Καράκωστας  
Ανδρέας Καραμπίνης  
Έλλη Καστανίδου - Συμεωνίδου  
Ισμήνη Κριάρη - Κατράνη  
Δημήτρης Κλέτσας  
Φραγκίσκος Κολίσης  
Κωνσταντίνος Κορναράκης  
Αθηνά Κοτζάμπαση  
Έφη Κουνουγέρη - Μανωλεδάκη  
Μαρία Κούση

Σωτήρης Κυρτόπουλος  
Νικόλαος Κωστομητσόπουλος  
Βασιλική Μολλάκη  
Γρηγόρης Μολύβας  
Νίκος Μοσχονάς  
Ιωάννης Μπολέτης  
Φιλήμων Παιονίδης  
Δήμητρα Παπαδοπούλου - Κλαμαρή  
Γεώργιος Πατρινός  
Βασιλική Πετούση  
Ιωάννης Πέτρου  
Ευσέβιος Πιστολής  
Ελένη Ρεθυμιωτάκη  
Χαράλαμπος Σαββάκης  
Κώστας Σταμάτης  
Στέλιος Στυλιανίδης  
Παύλος Σούρλας  
Σταυρούλα Τσινόρεμα  
Κωνσταντίνος Τσουκαλάς  
Αναστάσιος Φιλαλήθης  
Κατερίνα Φουντεδάκη  
Ρωξάνη Φράγκου  
Αριάδνη Λουκία Χάγερ-Θεοδωρίδου  
Κωνσταντίνος Χαριτίδης  
Αριστείδης Χατζής  
Χαράλαμπος Χρυσανθάκης

### » Επιμέλεια Έκδοσης

Βασιλική Μολλάκη



### Το Περιοδικό "ΒΙΟΗΘΙΚΑ"

Το Περιοδικό "ΒΙΟΗΘΙΚΑ" αποτελεί ηλεκτρονική έκδοση της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής. Τα θεματικά του ενδιαφέροντα καλύπτουν όλο το φάσμα της σύγχρονης βιοηθικής. Για το λόγο αυτό, καλούμε όχι μόνο καθιερωμένους αλλά κυρίως νέους επιστήμονες να στείλουν τις συμβολές τους.

Σκοπός του Περιοδικού είναι η ενημέρωση και η ανταλλαγή απόψεων και γνώσεων μεταξύ των επιστημόνων όλων των κλάδων με ιδιαίτερο θεωρητικό ή πρακτικό ενδιαφέρον για θέματα που αφορούν στη Βιοηθική. Για την επίτευξη αυτού του σκοπού, στο Περιοδικό δημοσιεύονται, στην ελληνική ή στις κύριες ευρωπαϊκές γλώσσες, εργασίες που αποτελούν Άρθρα Σύνταξης, Πρωτότυπες Εργασίες και Ανασκοπήσεις.

Οι Πρωτότυπες Εργασίες και οι Ανασκοπήσεις διαβιβάζονται ανώνυμα σε διεπιστημονική ομάδα τριών κριτών, οι οποίοι τις αξιολογούν. Μόνο όσες εργασίες λάβουν οριστική έγκριση από τους κριτές δημοσιεύονται στο Περιοδικό. Επισημαίνεται ότι οι απόψεις στα κείμενα εκφράζουν μόνο τους συγγραφείς.

Αναλυτικές πληροφορίες για το Περιοδικό "ΒΙΟΗΘΙΚΑ" θα βρείτε στην ιστοσελίδα της Επιτροπής (ΒΙΟΗΘΙΚΑ).

Μάρτιος 2017 • Τόμος 3 • Τεύχος 1

March 2017 • Volume 3 • Issue 1

### ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ - CONTENTS

<b>Άρθρο Σύνταξης - Editorial .....</b>	<b>1</b>
Ανοίγει ο δρόμος για την κλινική εφαρμογή της αντικατάστασης μιτοχονδρίων για την αποφυγή μιτοχονδριακών νοσημάτων .....	2
Β. Μολλάκη .....	2
<b>Πρωτότυπες Εργασίες - Original Articles.....</b>	<b>4</b>
Διερευνώντας τα όρια της βιοηθικής: DTC Genetic Testing .....	5
Σ. Ζέρβα, Ο. Λαχανά, Ε. Μπουραζάνη, Ε. Παπουτσάκη, Κ. Πετρόπουλος, Μ. Χριστοφίδη, Θ. Κατσίλα, Γ.Π. Πατρινός .....	5
Η Διατροφογονιδιωματική και οι εμπορικά διαθέσιμες εφαρμογές της υπό το πρίσμα της Βιοηθικής.....	15
Α.-Ι. Ανεστίδου, Τ. Σπυροπούλου, Μ. Κουρκουτίδου, Ε. Χατζοβούλου, Χ. Βογιατζάκης, Χ. Κοσσιάρá, Σ. Ξηρογιάννη, Θ. Κατσίλα, Γ.Π. Πατρινός.....	15
Δημόσια υγεία και Βιοηθική: το έργο του επιδημιολόγου Mervyn Susser .....	27
Α.Α. Ασπραδάκη, Α. Φιλαλήθης .....	27
<b>Ανασκόπηση - Review.....</b>	<b>41</b>
Τράπεζες ομφαλοπλακουντιακού αίματος: Τρέχουσες προκλήσεις και όραμα.....	42
Χ. Δάφνη, Ν. Πεφάνης, Α.-Δ. Δήμου, Μ. Μανιτάρης, Γ. Πούλος, Α.-Μ. Ιωαννίδου, Θ. Κατσίλα, Γ.Π. Πατρινός .....	42



# ΒΙΟΗΘΙΚΑ

Ηλεκτρονικό Περιοδικό της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής

**Άρθρο Σύνταξης - Editorial**

## Ανοίγει ο δρόμος για την κλινική εφαρμογή της αντικατάστασης μιτοχονδρίων για την αποφυγή μιτοχονδριακών νοσημάτων

Βασιλική Μολλάκη

Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, Αθήνα



v.mollaki@bioethics.gr

### Οι εξελίξεις στο Ηνωμένο Βασίλειο και στο Μεξικό

Οι εξελίξεις είναι ραγδαίες στον τομέα της ιατρικώς υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, σε ό,τι αφορά την «αντικατάσταση μιτοχονδρίων» (Mitochondrial Replacement, MRT) για την αποφυγή μιτοχονδριακών νοσημάτων σε κλινικό επίπεδο.

Προ δύο ετών, τον Φεβρουάριο του 2015, το Βρετανικό Κοινοβούλιο είχε εγκρίνει την εφαρμογή της μεθόδου αντικατάστασης μιτοχονδρίων για την αποφυγή μιτοχονδριακών νοσημάτων» στο πλαίσιο εξωσωματικής γονιμοποίησης.<sup>1</sup> Παράλληλα, σύμφωνα με την τότε έκθεση της Αρχής για την Ανθρώπινη Αναπαραγωγή και την Εμβρυολογία του Ηνωμένου Βασιλείου (Human Fertilisation and Embryology Authority, HFEA), αναμενόταν η ολοκλήρωση συγκεκριμένων πειραματικών δοκιμασιών, προκειμένου να καθοριστεί η ασφάλεια και η αποτελεσματικότητα της μεθόδου.<sup>2</sup>

Ωστόσο, τον Σεπτέμβριο του 2016 ανακοινώθηκε ότι γεννήθηκε το πρώτο μωρό με τη μέ-

θοδο της αντικατάστασης μιτοχονδρίων στο Μεξικό.<sup>3</sup> Η μητέρα του αγοριού έφερε μια γνωστή μετάλλαξη στο μιτοχονδριακό της DNA, η οποία προκαλεί σύνδρομο Leigh, μια σπάνια νευρομεταβολική νόσο που χαρακτηρίζεται από σταδιακή απώλεια πνευματικών και κινητικών ικανοτήτων. Από τα συνολικά πέντε ωάρια που υποβλήθηκαν στη δοκιμασία, τα τέσσερα αναπτύχθηκαν σε βλαστοκύστες, εκ των οποίων τρία παρουσίαζαν ανευπλοειδία (χρωμοσωμικές ανωμαλίες) και ένα ήταν υγιές, το οποίο και εμφυτεύθηκε στη μήτρα της μητέρας και κατέληξε στη γέννηση ενός υγιούς αγοριού. Η μητέρα είχε ήδη τέσσερις αποβολές και δύο παιδιά που απεβίωσαν σε ηλικία 8 μηνών και 6 ετών αντίστοιχα, καθώς έπασχαν από το σύνδρομο Leigh.

Σε μια πιο πρόσφατη εξέλιξη, μόλις τον Μάρτιο του 2017, η HFEA έδωσε την πρώτη έγκριση για εφαρμογή της μεθόδου αντικατάστασης μιτοχονδρίων σε κλινική υπογονιμότητας στο Newcastle, κρίνοντας ότι η συγκεκριμένη κλινική διαθέτει επάρκεια ως προς την απαιτούμενη τεχνογνωσία και τον εξοπλισμό.<sup>4</sup> Η έγκριση αυτή

<sup>1</sup> The Human Fertilisation and Embryology (Mitochondrial Donation) Regulations 2015. (<http://www.legislation.gov.uk/uksi/2015/572/contents/made>).

<sup>2</sup> The Human Fertilisation and Embryology Authority. Mitochondrial donation regulations. (<http://www.hfea.gov.uk/9942.html>).

<sup>3</sup> Zhang J, Chavez-Badiola A, Liu Z, Yang M, Munne S, Konstantinidis M, Wells D, Huang T. First live birth using human oocytes reconstituted by spindle nucleartransfer for mitochondrial dna mutation causing leigh syndrome. *Fertility and Sterility* 2016, 106: 3 e375–e376.

<sup>4</sup> HFEA statement on mitochondrial donation. 16 March 2017 (<http://www.hfea.gov.uk/10635.html>).



έδωσε το πράσινο φως στους ενδιαφερόμενους μελλοντικούς γονείς, οι οποίοι έχουν πλέον τη δυνατότητα να υποβάλλουν αίτηση για χρήση της μεθόδου που θα κρίνεται κατά περίπτωση από την ίδια την Αρχή.

### Τι είναι τα μιτοχονδριακά νοσήματα

Τα μιτοχόνδρια αποτελούν κυτταρικά οργανίδια που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή ενέργειας στο κύτταρο επιτελώντας τη διαδικασία της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης, και έχουν δικό τους γενετικό υλικό, το μιτοχονδριακό DNA. Το μιτοχονδριακό DNA αλλά και μέρος του πυρηνικού DNA συμμετέχουν στη διαδικασία της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης. Το μιτοχονδριακό DNA κληρονομείται μόνο από το ωάριο της μητέρας ενώ για το πυρηνικό DNA ισχύει η Μενδελιανή κληρονομικότητα. Μεταλλάξεις στο μιτοχονδριακό ή στο πυρηνικό DNA μπορεί να οδηγήσουν σε σοβαρά κληρονομικά νοσήματα, τα λεγόμενα *μιτοχονδριακά νοσήματα*, που εμφανίζονται με συχνότητα 1 σε 5.000 παιδιά.<sup>5</sup>

Στα μιτοχονδριακά νοσήματα επηρεάζονται κυρίως οι ιστοί και τα όργανα που απαιτούν πολλή ενέργεια, όπως π.χ. ο εγκέφαλος, οι μύες, το πάγκρεας και η καρδιά με κίνδυνο να επέλθει ακόμη και ο θάνατος. Ωστόσο υπάρχει μεγάλη ετερογένεια στη βαρύτητα των συμπτωμάτων, ακόμη και μεταξύ ασθενών με το ίδιο μιτοχονδριακό νόσημα, που εξαρτάται από τη μετάλλαξη αλλά και από το φαινόμενο της *ετεροπλασμίας*. Η ετεροπλασμία χαρακτηρίζεται από την παρουσία φυσιολογικών και μεταλλαγμένων μορίων μιτοχονδριακού DNA σε ένα άτομο, και η αναλογία μεταλλαγμένων / φυσιολογικών μορίων μιτοχονδριακού DNA ποικίλει από κύτταρο σε κύτταρο και καθορίζει τη βαρύτητα της νόσου.

### Οι υποσχέσεις της αντικατάστασης μιτοχονδρίων και τα «παιδιά τριών γονέων»

Η αντικατάσταση μιτοχονδρίων, αποτελεί μια πρόσφατη εξέλιξη στον τομέα της ιατρικής

υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, η οποία προσφέρει τη δυνατότητα να αντικατασταθεί το μιτοχόνδριο της μητέρας που φέρει μεταλλάξεις στο DNA του, με υγιή μιτοχόνδρια από δότρια στο στάδιο του ωαρίου ή του ζυγωτού. Με τον τρόπο αυτόν τα παιδιά που προκύπτουν δεν φέρουν μεταλλάξεις στο μιτοχονδριακό τους DNA και άρα, αποφεύγονται τα μιτοχονδριακά νοσήματα. Αναναμφισβήτητη η αντικατάσταση μιτοχονδρίων προσφέρει τη δυνατότητα απόκτησης υγιών παιδιών σε οικογένειες με μιτοχονδριακά νοσήματα ή σε γυναίκες που γνωρίζουν ότι είναι φορείς μεταλλάξεων.

Τα μέχρι τώρα δεδομένα για την αποτελεσματικότητα των μεθόδων αντικατάστασης μιτοχονδρίων είναι πολλά υποσχόμενα, αν και υπάρχουν ακόμα τεχνικές δυσκολίες (για ανασκόπηση βλ.<sup>6,7</sup>). Υπάρχουν δύο τεχνικές αντικατάστασης μιτοχονδρίων:<sup>8</sup> i) *Μεταφορά της μητρικής ατράκτου ή μεταφορά των μητρικών χρωμοσωμάτων (Maternal Spindle Transfer, MST)*. Περιλαμβάνει τη μεταφορά της ατράκτου με τα χρωμοσώματα συνδεδεμένα από το μητρικό ωάριο στο ωάριο της δότριας από το οποίο έχει αφαιρεθεί το γενετικό υλικό του πυρήνα αλλά παραμένει το μιτοχονδριακό DNA. Στη συνέχεια το τροποποιημένο ωάριο γονιμοποιείται με το σπερματοζώαριο του πατέρα. ii) *Προπυρηνική μεταφορά (Pronuclear Transfer, PNT)*. Περιλαμβάνει τη γονιμοποίηση του μητρικού ωαρίου (με το μεταλλαγμένο μιτοχονδριακό DNA) με το σπερματοζώαριο του πατέρα και αφαιρείται ο προπυρήνας του ζυγωτού μητέρας/πατέρα. Ταυτόχρονα, γονιμοποιείται και το ωάριο της δότριας με το σπερματοζώαριο του πατέρα και από το ζυγωτό δότριας/πατέρα αφαιρείται ο προπυρήνας και αντικαθίσταται με τον προπυρήνα από το ζυγωτό μητέρας/πατέρα. Και στις δύο τεχνικές χρησιμοποιείται γενετικό υλικό από τη μητέρα, τον πατέρα και μια τρίτη δότρια, και

<sup>5</sup> Schaefer AM, Taylor RW, Turnbull DM, and Chinnery PF (2004) The epidemiology of mitochondrial disorders-past, present and future. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Bioenergetics* 1659: 115-20.

<sup>6</sup> Novel techniques for the prevention of mitochondrial DNA disorders: an ethical review. Nuffield Council on Bioethics, <http://www.nuffieldbioethics.org/mitochondrial-dna-disorders>.

<sup>7</sup> Human Fertilisation & Embryology Authority (HFEA) [http://www.hfea.gov.uk/docs/Third\\_Mitochondrial\\_replacement\\_scientific\\_review.pdf](http://www.hfea.gov.uk/docs/Third_Mitochondrial_replacement_scientific_review.pdf).

<sup>8</sup> Bredenoord AL, Braude P. Ethics of mitochondrial gene replacement: from bench to bedside. *BMJ*. 2010;341:c6021.

για τον λόγο αυτόν τα παιδιά που προκύπτουν συχνά ονομάζονται «παιδιά τριών γονέων».

Αναμφισβήτητα η αντικατάσταση μιτοχονδρίων προσφέρει τη δυνατότητα απόκτησης υγιών παιδιών σε οικογένειες με μιτοχονδριακά νοσήματα ή σε γυναίκες που γνωρίζουν ότι είναι φορείς μεταλλάξεων. Μια τέτοια περίπτωση ήταν και η μητέρα που υποβλήθηκε στη διαδικασία αντικατάστασης μιτοχονδρίων στο Μεξικό, και κατάφερε να αποκτήσει με τον τρόπο αυτό ένα υγιές παιδί. Για τα άτομα που είναι φορείς μεταλλάξεων στο μιτοχονδριακό DNA και για τις οικογένειες που έχουν ιστορικό μιτοχονδριακών νοσημάτων, η μέθοδος αντικατάστασης μιτοχονδρίων ίσως είναι ηθικά αποδεκτή.

Ωστόσο, η μέθοδος αυτή εγείρει κρίσιμα ηθικά διλήμματα. Πρωτίστης σημασίας αποτελεί το επίπεδο ασφάλειας που έχει επιτευχθεί έως τώρα. Εκτός από τους πιθανούς κινδύνους για την υγεία της ίδιας της μητέρας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (από το ίδιο το μιτοχονδριακό νόσημα), υπάρχουν ακόμη αναπάντητα ερωτήματα για την υγεία του παιδιού, κυρίως σε ό,τι αφορά την αλληλεπίδραση του μιτοχονδριακού DNA (της τρίτης δότριας) με το πυρηνικό DNA που προέρχεται από τη μητέρα. Μάλιστα, οι όποιες

αλλαγές στο έμβρυο θα κληροδοτηθούν και θα περάσουν στις επόμενες γενιές. Για τους λόγους αυτούς απαιτείται να εξασφαλιστεί η μέγιστη δυνατή ασφάλεια πριν την εφαρμογή της μεθόδου στον άνθρωπο.

Τα παιδιά που προκύπτουν με τη μέθοδο αυτή έχουν γενετικό υλικό από τρεις γονείς (πυρηνικό DNA από τη μητέρα και τον πατέρα και μιτοχονδριακό DNA από την τρίτη δότρια). Αν και υπάρχει ο κίνδυνος διατάραξης των οικογενειακών σχέσεων, η περίπτωση αυτή είναι παρόμοια με την εξωσωματική γονιμοποίηση στην οποία γονιμοποιούνται ετερόλογα ωάρια από δότρια και μπορεί να αντιμετωπιστεί με αντίστοιχο τρόπο. Αξίζει επίσης να σημειωθεί ότι η έγκριση της αντικατάστασης μιτοχονδρίων σε μια χώρα θα επιφέρει και έμμεσες συνέπειες ιατρικού τουρισμού για τα ενδιαφερόμενα άτομα που επιθυμούν να έχουν πρόσβαση στη μέθοδο.

Σε κάθε περίπτωση, η εφαρμογή της αντικατάστασης μιτοχονδρίων στον άνθρωπο θα πρέπει να προχωρήσει με σταθερά και αργά βήματα, καθώς τα δεδομένα για την ασφάλεια της μεθόδου είναι μεν ικανοποιητικά αλλά δεν αρκούν για το υψηλό επίπεδο ασφάλειας που απαιτείται.



# ΒΙΟΗΘΙΚΑ

Ηλεκτρονικό Περιοδικό της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής

**Πρωτότυπες Εργασίες - Original Articles**

# Πρωτότυπη Εργασία

## Διερευνώντας τα όρια της βιοηθικής: DTC Genetic Testing

Σ. Ζέρβα<sup>1</sup>, Ο. Λαχανά<sup>1</sup>, Ε. Μπουραζάνη<sup>1</sup>, Ε. Παπουτσάκη<sup>1</sup>, Κ. Πετρόπουλος<sup>1</sup>,  
Μ. Χριστοφίδη<sup>1</sup>, Θ. Κασίλα<sup>1</sup>, Γ.Π. Πατρινός<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Φαρμακευτικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα

<sup>2</sup>Τμήμα 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. Zerva<sup>1</sup>, O. Lachana<sup>1</sup>, E. Mpourazani<sup>1</sup>, E. Papoutsaki<sup>1</sup>, C. Petropoulos<sup>1</sup>,  
M.Christophidi<sup>1</sup>, T.Katsila<sup>1</sup>, G.P.Patrinis<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, University of Patras,  
Patras, Greece

<sup>2</sup>Department 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:<sup>1</sup>

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.<sup>2,3</sup>

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.<sup>4</sup>

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.<sup>5</sup> Εντούτοις, πλήθος άμεσα διαθέσιμων εμπορικών δοκιμασιών επιδιώκουν την ερμηνεία αυτών και τον προσδιορισμό της σχετικής επικινδυνότητας εμφάνισης πολυγονιδιακών ασθενειών, δίχως την απαραίτητη επιστημονική εγκυρότητα.<sup>6,7</sup>

Τέλος, οι εν λόγω εμπορικές δοκιμασίες/υπηρεσίες συχνά χρησιμοποιούνται για την πρόβλεψη του φύλου του εμβρύου κατά τους πρώτους μήνες της εγκυμοσύνης,<sup>8</sup> 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.<sup>9-11</sup> 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.<sup>12</sup>

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.<sup>12</sup> 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.<sup>12</sup>

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.<sup>12-15</sup> 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.<sup>16</sup>

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.<sup>12</sup> Ωστόσο, κάτι τέτοιο σπάνια εφαρμόζεται, ενώ όταν αυτό συμβαίνει, συνήθως προέρχεται από την εκ των προτέρων αίτηση του ενδιαφερόμενου ατόμου και είναι προαιρετικό.<sup>16</sup>

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.<sup>16</sup> Εξαιτίας του απρόσωπου τρόπου ηλεκτρονικής πώλησης, οι συμβουλές από ειδικό, εάν παρέχονται, παρέχονται κάποιες φορές με επιπλέον χρέωση.<sup>16</sup> 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.<sup>1,12</sup> 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.<sup>16</sup>

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.<sup>17</sup> 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.<sup>18-20</sup>

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.<sup>19,20</sup> 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.<sup>21</sup> 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.<sup>22</sup> 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.<sup>23</sup> 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.<sup>8,23</sup>

Οι δράσεις που ανέλαβε η Ε.Ε. περιλαμβάνουν:<sup>23</sup>

- 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.<sup>16</sup> 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.<sup>8</sup> 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.<sup>23</sup>

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.<sup>23</sup>

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.<sup>23</sup>

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.<sup>8</sup>

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.<sup>24</sup> 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.<sup>25</sup> 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.<sup>23</sup>

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.<sup>23</sup>

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.<sup>23</sup>

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.<sup>23</sup>

### 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.<sup>8</sup>

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.<sup>12</sup> 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.<sup>8</sup> 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.<sup>8</sup>

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.

# Πρωτότυπη Εργασία


## Η Διατροφογονιδιωματική και οι εμπορικά διαθέσιμες εφαρμογές της υπό το πρίσμα της Βιοηθικής

Α.-Ι. Ανεστίδου<sup>\*1</sup>, Τ. Σπυροπούλου<sup>\*1</sup>, Μ. Κουρκουτίδου<sup>1</sup>, Ε. Χατζοβούλου<sup>1</sup>,  
Χ. Βογιατζάκης<sup>1</sup>, Χ. Κοσσιανά<sup>1</sup>, Σ. Ξηρογιάννη<sup>1</sup>, Θ. Κασίλα<sup>1</sup>, Γ.Π. Πατρινός<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Φαρμακευτικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα

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

\* Οι συγγραφείς είχαν ίση συνεισφορά σε αυτήν την εργασία

 gpatrinos@upatras.gr

### Περίληψη

Η διατροφογονιδιωματική αποτελεί κλάδο της γονιδιωματικής, η οποία εστιάζει στις αλληλεπιδράσεις της διατροφής και των γονιδίων. Αυτός ο τομέας της επιστήμης εμφανίζει ραγδαία ανάπτυξη τα τελευταία χρόνια, καθώς οι εφαρμογές του είναι αποδεκτές και άμεσα προσιτές στο κοινό. Εν μέρει, το γεγονός αυτό οφείλεται στη διαφήμιση και απευθείας πώληση των γενετικών εμπορικών δοκιμασιών στους καταναλωτές (DTC- Direct To Consumer) μέσω διαδικτύου, τα οποία περιλαμβάνουν προϊόντα και υπηρεσίες συναφείς με τη διατροφογονιδιωματική. Οι καταναλωτές, σήμερα, έχουν μεγαλύτερη πρόσβαση στις γενετικές πληροφορίες που τους αφορούν, εντούτοις, η πρόσβαση αυτή δεν εγγυάται την ορθή ερμηνεία και χρηστικότητα της πληροφορίας.

Το άρθρο αυτό εστιάζει στις ηθικές και ρυθμιστικές πτυχές των άμεσα διαθέσιμων στους καταναλωτές γενετικών εμπορικών δοκιμασιών, με ιδιαίτερη έμφαση στις διατροφογονιδιωματικές δοκιμασίες, αλλά και στον τρόπο με τον οποίο αυτές προωθούνται στο ευρύ κοινό.

---

## Nutrigenomics and direct-to-consumer nutrigenomics services in light of Bioethics

A.-I. Anestidou<sup>\*1</sup>, T. Spyropoulou<sup>\*1</sup>, M. Kourkoutidou<sup>1</sup>, E. Chatzovoulou<sup>1</sup>, Ch. Vogiatzakis<sup>1</sup>, Ch. Kossiara<sup>1</sup>, S. Xirogianni<sup>1</sup>, T.Katsila<sup>1</sup>, G.P.Patrinou<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, University of Patras, Patras, Greece

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

\* Authors with equal contribution

### Abstract

Nutrigenomics, an emerging genomics field, aims to explore the interactions between nutrition and genes. Notably, nutrigenomics information and applications seem to be directly accessible to the public, partly due to advertising and direct-to-consumer online sales of nutrigenomics-related products and services. Nowadays, consumers have direct access to their genetic information. Access, however, does not guarantee interpretation and utility.

This article, discusses the ethical and regulatory aspects of direct-to-consumer genetic services, focusing on nutrigenomic tests and the means they are promoted to the general public.

## Εισαγωγή

Το 2000, στα πλαίσια μιας ιστορικής διεπιστημονικής συνεργασίας («Human Genome Project») ανακοινώθηκε η χαρτογράφηση του 97% του ανθρώπινου γονιδιώματος, η οποία ολοκληρώθηκε τρία χρόνια αργότερα.<sup>1,2</sup> Εκτιμήσεις που είχαν πραγματοποιηθεί τη δεκαετία του 1990 προσδιόριζαν τον αριθμό των γονιδίων του ανθρώπου στις 100.000, ενώ ο τελικός αριθμός αποδείχτηκε πως κυμαίνεται περί των 22.000. Επιπλέον, η γνωστοποίηση των ανθρώπινων γονιδίων αποτέλεσε τον ακρογωνιαίο λίθο για τη μετάβαση από τη γενετική στη γενωμική ανάλυση, που παρέχει σημαντικές ευκαιρίες για την κατανόηση του γενετικού υπόβαθρου πολλών ασθενειών και τη μεγιστοποίηση της ασφάλειας των φαρμάκων. Σήμερα, η ανάλυση του γονιδιώματος είναι χρήσιμη για: (i) την αποκάλυψη παθολογικών μεταλλάξεων, (ii) την κατανόηση σπάνιων (ή σύνθετων) γενετικών νοσημάτων, (iii) την εύρεση μεταλλάξεων που σχετίζονται με την εμφάνιση κοινών γενετικών νοσημάτων (διάφοροι τύποι καρκίνου, αυτισμός, διανοητική υστέρηση), (iv) την αποκάλυψη σωματικών μεταλλάξεων σε διάφορους ιστούς (μωσαϊκισμός) και (v) τον καθορισμό γενετικών παραλλαγών σε γονίδια που κωδικοποιούν μεταβολικά ένζυμα ή πρωτεΐνες-μεταφορείς.<sup>3</sup>

Τα είδη των γενετικών εξετάσεων διακρίνονται στις δύο κάτωθι κατηγορίες:

- Μοριακή εξέταση: γίνεται ανάλυση του DNA για την ανίχνευση μεταλλάξεων σε γονίδια κατά τον προγεννητικό έλεγχο (θαλασσαιμίες) ή την ενήλικη ζωή (καρκίνος).
- Χρωμοσωμική εξέταση: Αναλύεται η δομή των χρωμοσωμάτων, δηλαδή αν υπάρχει επαρκής ή ανεπαρκής ποσότητα ή μετάθεση γενετικού υλικού μεταξύ των χρωμοσωμάτων. Ενδεικτικό παράδειγμα αποτελεί το σύνδρομο Down (τρισωμία 21), η γνωστή χρωμοσωμική ανωμαλία στον άνθρωπο.<sup>4</sup>

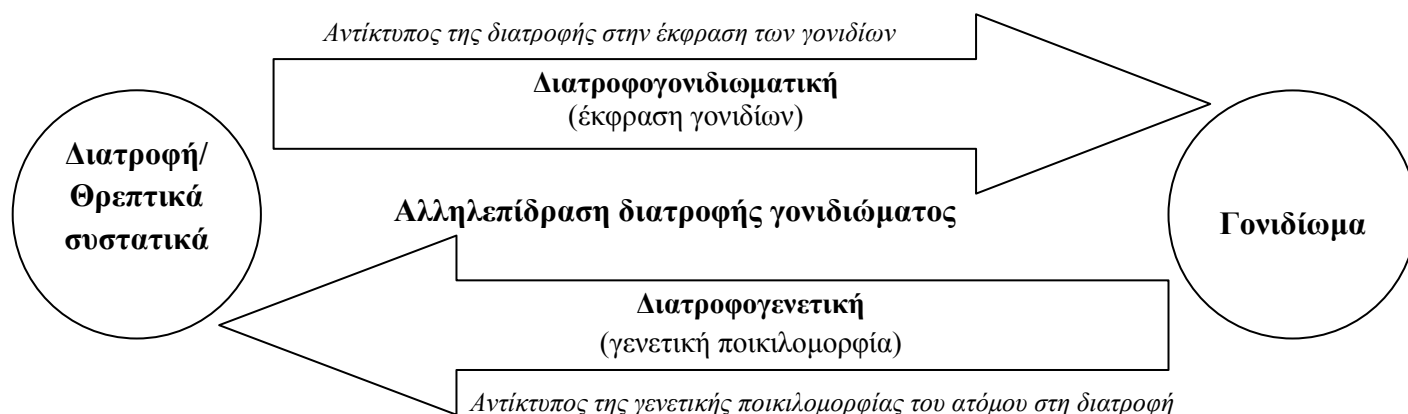
Οι εν λόγω γενετικές εμπορικές δοκιμασίες, σε συνδυασμό με την χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και την αναγνώριση γενετικών ασθενειών έχουν θέσει τις βάσεις της

ανάπτυξης του κλάδου της προληπτικής ιατρικής, η οποία αναδεικνύεται σωτήρια σε πολλές περιπτώσεις ασθενειών. Τα δεδομένα της γενετικής ανάλυσης δίνουν τη δυνατότητα σχηματισμού του γονιδιωματικού προφίλ κάθε ασθενούς. Η κλινική εικόνα των πασχόντων, σε συνδυασμό με τα στοιχεία του γονιδιώματός τους, συμβάλει στην ορθή λήψη αποφάσεων κατά τη διαχείριση της νόσου.<sup>5</sup>

Η επέμβαση στο ανθρώπινο γονιδίωμα, ωστόσο, παρουσιάζει έντονους προβληματισμούς, καθώς η εφαρμογή εμπεριέχει κινδύνους, όπως η διασάλευση του ιατρικού απορρήτου, το ενδεχόμενο να διευκολυνθεί η ευγονική αντίληψη και ο κοινωνικός στιγματισμός, η διαταραχή του κοινωνικού ιστού, καθώς και η επικράτηση οικονομικών συμφερόντων.<sup>6</sup> Είναι, λοιπόν, απαραίτητο να δημιουργηθεί ένα πλαίσιο αντιμετώπισης των σύγχρονων ζητημάτων. Η Βιοηθική, ως επιστημονικό πεδίο, καλείται μέσα από τη μελέτη των βιολογικών και νομικών επιστημών να αποφανθεί, εάν το τεχνικά εφικτό είναι και ηθικά αποδεκτό και αν λειτουργεί προς όφελος μόνο του ανθρώπου.<sup>7</sup> Ο όρος «βιοηθική» πηγάζει από τις ελληνικές λέξεις «βίος» και «ηθική», με το δεύτερο συνθετικό του να υπονοεί την επιστήμη με αντικείμενο μελέτης την αξιολόγηση των πράξεων του ανθρώπου. Μαζί με το πρώτο συνθετικό, συνιστά την επιστήμη που ασχολείται με την αξιολόγηση της συμπεριφοράς και των πράξεων του ανθρώπου προς την κατεύθυνση να μην εμποδίζονται οι ευεργετικές εφαρμογές της νέας γνώσης και να περιορίζονται οι κίνδυνοι από τις επιβλαβείς συνέπειες.<sup>8</sup> Φανερά, οι συνέπειες της έρευνας στο βιολογικό και ιατρικό τομέα δεν αποτελούν μονοπώλιο μόνο αυτών των επιστημών, αλλά και των ανθρωπιστικών και θεολογικών.

## Γενωμική και διατροφογονιδιωματική

Η Διατροφογονιδιωματική ως πεδίο έρευνας είναι τμήμα του ευρύτερου πεδίου της Γενωμικής (Διάγραμμα I).<sup>9</sup>



**Διάγραμμα I.** Σχέση διατροφογονιδιωματικής - διατροφογενετικής.

Πλήθος ερευνητικών στοιχείων υποδεικνύει ότι ο τρόπος ζωής κάθε ανθρώπου (αλκοόλ, κάπνισμα, διατροφή, γυμναστική) διαδραματίζει, επιπρόσθετα του γενωμικού υλικού, έναν πολύ σημαντικό ρόλο.<sup>10,11</sup> Το ταχέως αναπτυσσόμενο πεδίο της διατροφογονιδιωματικής προσθέτει πως τα θρεπτικά συστατικά μπορούν να επηρεάσουν την έκφραση των γονιδίων, είτε άμεσα, είτε έμμεσα. Υπάρχουν βιοχημικές ουσίες στα τρόφιμα που εμπλέκονται άμεσα σε μεταβολικές αντιδράσεις που καθορίζουν ορμονικές ισορροπίες και την ανοσοποιητική ικανότητα για τις διαδικασίες αποτοξίνωσης ως την αξιοποίηση των μακροθρεπτικών συστατικών για την προσθήκη ενέργειας και την ανάπτυξη.<sup>12</sup> Έχει βρεθεί ότι βιοχημικά συστατικά στα τρόφιμα (π.χ., η ρεσβερατρόλη) είναι συνδετήρες για παράγοντες μεταγραφής, άλλα και μόρια για επιγενετικές τροποποιήσεις, συμβάλλοντας με αυτόν τον τρόπο στην άμεση ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης. Επίσης, βασικά δομικά στοιχεία (απαραίτητα αμινοξέα) μπορούν να μεταβάλλουν μονοπάτια μεταγωγής σήματος και της δομής της χρωματίνης (χολίνη), να δράσουν ως συνένζυμα σε χημικές αντιδράσεις (βιταμίνες), να μετατραπούν σε βιοδραστικά προϊόντα (λιπαρά οξέα), να αναστείλουν την οξείδωση άλλων μορίων (αντιοξειδωτικά) ή να χρησιμεύσουν ως πηγές ενέργειας, επηρεάζοντας έμμεσα την έκφραση του γονιδίου.<sup>13</sup>

Οι διατροφολόγοι έχουν από καιρό κατανοήσει ότι οι ιδανικές ποσότητες για πολλά θρεπτικά συστατικά εμπίπτουν εντός μιας περιοχής μεταξύ της ανεπάρκειας και της τοξικότητας. Στη σύγχρονη ζωή του ανθρώπου με βιταμίνες και συμπληρώματα, οι υπάλληλοι της υγείας πρέπει να είναι πιο προσεκτικοί στη δοσολογία που χορηγούν. Μάλιστα, οι τρέχουσες ανησυχίες είναι έντονες και αμφιλεγόμενες. Το φυλλικό οξύ έχει αναφερθεί να έχει προστατευτική δράση ως προς την έναρξη του καρκίνου του παχέος εντέρου, ενώ άλλες μελέτες έχουν διαπιστώσει ότι το φυλλικό οξύ μπορεί να προωθήσει την ανάπτυξη αυτού. Όταν καταναλώνονται σε αυξημένες ποσότητες το φυλλικό οξύ, η βιταμίνη B12, η νιασίνη, η βιταμίνη E, η ρετινόλη και το ασβέστιο προστατεύουν το DNA από βλάβες, ενώ η ριβοφλαβίνη, το παντοθενικό οξύ και η βιοτίνη συνδέονται με μια αύξηση στις βλάβες του DNA στον ίδιο βαθμό που παρατηρείται με έκθεση σε γονιδιοτοξικές και καρκινογόνες χημικές ουσίες. Αυτές οι παρατηρήσεις δείχνουν ότι τόσο η διατροφική έλλειψη, όσο και η υπερβολή μπορούν να προκαλέσουν βλάβες στο DNA και ότι τα αποτελέσματα είναι του ίδιου μεγέθους με εκείνα πολλών κοινών περιβαλλοντικών τοξικών ουσιών. Η βλάβη του DNA επιταχύνεται από οξειδωτικούς στρεσογόνους παράγοντες, όπως ο καπνός του τσιγάρου, η εντατική άσκηση και μια διατροφή υψηλή σε λιπαρά. Από την άλλη πλευ-

ρά, οι δίαιτες χαμηλές σε λιπαρά ή/ και υψηλή περιεκτικότητα σε σταυρανθή λαχανικά έχουν δείξει τη μείωση του ποσοστού οξειδωτικής βλάβης του DNA σε ανθρώπους, όπως υποδεικνύεται από μειωμένη ουρική έκκριση του 8-οξο-7,8-διϋδρο-2'-δεοξυγουανοσίνη (8-oxodG). Σε άλλες εκθέσεις, η διαιτητική πρόσληψη της βιταμίνης C καθορίζει τη συγκέντρωση του 8-oxodG στο ανθρώπινο DNA του σπέρματος, ενώ τα διαιτητικά ιχθυέλαια και το ασβέστιο έχουν μειωμένο συντελεστή οξειδωτικής βλάβης του DNA στα επιθηλιακά κύτταρα του παχέος εντέρου.

Ο Ben van Ommen, διευθυντής του Ευρωπαϊκού Οργανισμού Διατροφολογίας και οι συνεργάτες του υποθέτουν ότι όλες οι ασθένειες μπορεί να ταξινομηθούν σε τέσσερις πρωταρχικές διαδικασίες: φλεγμονώδεις, μεταβολικές, οξειδωτικές και ψυχολογικές στρες. Ασθένειες προκύπτουν λόγω γενετικής προδιάθεσης σε έναν ή περισσότερους από αυτούς τους στρεσογόνους παράγοντες. Η Διατροφολογία αντιπροσωπεύει μια σημαντική προσπάθεια για την καλύτερη κατανόηση του ρόλου της διατροφής και της γονιδιωματικής αλληλεπίδρασης τουλάχιστον στους τρεις πρώτους από αυτούς τους τομείς. Με τον καιρό, θα υπάρξουν σημαντικές συνεισφορές από τη Διατροφολογία για την πρόληψη πολλών κοινών σύγχρονων ασθενειών, συμπεριλαμβανομένης της παχυσαρκίας, του διαβήτη, της καρδιαγγειακής νόσου, του καρκίνου, τις φλεγμονώδεις διαταραχές, τις σχετιζόμενες με την ηλικία γνωστικές διαταραχές, την οπτική λειτουργία, και φυσικά πολλά προβλήματα ανεπάρκειας βιταμινών.<sup>11</sup>

Η διατροφολογία, λοιπόν, διερευνά σε μοριακό επίπεδο τη γενετική συσχέτιση μεταξύ των ασθενειών και των γενετικών αλλαγών που συμπεριλαμβάνονται στο γενετικό υλικό του ατόμου και της διατροφής του και διευρύνεται για να προσδιορίσει το πώς και αν η εν λόγω σχέση παρουσιάζει διαφοροποίηση ανάμεσα στο αριθμητικό πληθυσμό. Οι σύγχρονες μελέτες στο τομέα της γενετικής παρουσιάζουν πανομοιότυπες ιδέες και ερωτήματα, τα οποία ασχολούνται με το αν και πώς η γονιδιακή έκφραση δύναται να επηρεάσει την υγεία του ατόμου, αν η γονιδιακή έκφραση και οι μεταβολικές αποκρίσεις οδηγούν στο αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης μεταξύ γονότυπου και περι-

βάλλοντος και ειδικότερα, με το αν η κατανόηση αυτής της σχέσης γονιδίου-θρεπτικού συστατικού μπορεί να συνδράμει στην εξατομίκευση της ιατρικής. Τα ερωτήματα, βεβαίως, μπορεί να αφορούν και το αντίστροφο των ιδεών που απασχολούν τις σύγχρονες μελέτες. Σαφέστερα, το πώς και αν τα θρεπτικά συστατικά (βιοδραστικές ενώσεις) δύναται να επηρεάσουν τη γονιδιακή έκφραση. Για το σκοπό αυτό, γίνεται χρήση μοριακών προσεγγίσεων. Ακόμη, γίνεται εύκολα αντιληπτό ότι σημαντικός είναι ο ρόλος που διαδραματίζουν οι μεταγραφικοί παράγοντες, καθώς οι μεταβολές στην πρόσδεσή τους στο γονίδιο-στόχο, υπό την παρουσία ενός θρεπτικού συστατικού, συνηγορούν με την επίδραση του εν λόγω συστατικού στη γονιδιακή έκφραση. Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι σε μελέτες που αφορούν τις βιταμίνες A και D και τα λιπαρά οξέα έχει παρατηρηθεί πως τα προαναφερθέντα ενεργοποιούν πυρηνικούς υποδοχείς ή/και επάγουν την μεταγραφή γονιδίων. Παρόμοια, η ρεσβερατρόλη, που συναντάται στο κρασί, δρα έμμεσα σε μοριακά μονοπάτια σηματοδότησης, όπως αυτό του παράγοντα kB.

## Η διατροφολογία την εποχή των -ομικών επιστημών

Σήμερα, οι -ομικές επιστήμες (πρωτεομική, μεταβολομική, γονιδιωματική, επιγενομική, εντερικό μικροβίωμα) βρίσκονται σε συνέργεια, η οποία και ολοένα ενδυναμώνεται, προκειμένου να αποσαφηνιστούν οι περίπλοκες μοριακές αλληλεπιδράσεις της ζωής, τόσο ατομικά, όσο και σε επίπεδο πληθυσμών και οικοσυστημάτων.<sup>14,15</sup>

### Η διατροφολογία και η πρωτεομική

Η πρωτεομική (πεπτιδομική, αν εστιάζει στα πεπτίδια) είναι η μεγάλης κλίμακας μελέτη των πρωτεϊνών και ειδικότερα των δομών και των λειτουργιών τους, η οποία αποτελεί επέκταση της Γονιδιωματικής Ανάλυσης. Ειδικότερα, καθώς τα γονίδια περιέχουν όλες τις πληροφορίες που είναι απαραίτητες για τη σύνθεση των πρωτεϊνών, οι πρωτεΐνες συμμετέχουν στις κυτταρικές διαδικασίες, την κυτταρική επικοινωνία ή/και έχουν δομικό ή μηχανικό ρόλο. Ακόμη, επειδή πρωτεΐνες για να είναι λειτουργικές πρέπει να έχουν μια ειδική τρισδιάστατη δομή ώστε να μπορούν να αλληλεπιδρο-

ύν με άλλες πρωτεΐνες ή χημικές ενώσεις σε επίπεδο κυττάρου, ιστού ή οργανισμού, τα εν λόγω μακρομόρια δύνανται να αλλάζουν δραστηριότητα, επίπεδα έκφρασης, ακόμη και θέση (κυτταρόπλασμα-πυρήνας-κυτταροπλασματική μεμβράνη).<sup>16</sup> Επομένως, για τη μελέτη τους δεν αρκεί η κλασσική βιοχημική ανάλυση. Χρήζει απαραίτητη η συνδρομή της Κρυσταλλογραφίας και της Πληροφορικής, ώστε να γίνει δυνατή η αναπαράσταση της τρισδιάστατης δομής τους. Οι πρωτεΐνες αποτελούν, επιπλέον, σημαντικό στοιχείο της διατροφής του ατόμου. Ενδεικτικά, το βουτυρικό μπορεί να μεταβάλλει τα επίπεδα έκφρασης των πρωτεϊνών του συστήματος ουβικουιτίνης-πρωτεασώματος, επηρεάζοντας τη διαδικασία της πρωτεόλυσης και τη ρύθμιση του κυτταρικού κύκλου, της απόπτωσης και της κυτταρικής διαφοροποίησης.

#### *Η διατροφολογική και η μεταβολομική*

Η μεταβολομική είναι η επιστομονική μελέτη των χημικών διαδικασιών που αφορούν τους μεταβολίτες. Ειδικότερα, αναφέρεται στο σύνολο των πρωτογενών/δευτερογενών μεταβολιτών του ατόμου και τις μεταβολές αυτών, αποσκοπώντας στην απομόνωση, την ταυτοποίηση και τον χαρακτηρισμό τους. Οι μεταβολίτες είναι μικρά οργανικά μόρια τα οποία αλληλεπιδρούν άμεσα με πρωτεΐνες και άλλα μακρομόρια, καθώς δρουν ως υποστρώματα, αναστολείς ή ενεργοποιητές αυτών. Οι πρωτογενείς μεταβολίτες εμπλέκονται άμεσα στη σύνθεση και την αποικοδόμηση των μακρομορίων, ενώ οι δευτερογενείς μεταβολίτες, σε αντίθεση με τους πρωτογενείς, η απουσία τους δεν προκαλεί άμεσο θάνατο αλλά μακροπρόθεσμη βλάβη της γονιμότητας ή του φαινότυπου του οργανισμού και ενδεχομένως σε κάποια σημαντική αλλαγή σε όλα. σ υναντώνται πιο συχνά στα φυτά και τους μύκητες και δρουν ως δομικά ή αμυντικά στοιχεία. Τα θρεπτικά συστατικά που το άτομο προσλαμβάνει από την τροφή, επίσης, μπορούν να χαρακτηριστούν ως δευτερογενείς μεταβολίτες. Σε συνέργεια με τη διατροφολογική, η μεταβολομική καλείται να διερευνήσει τις μεταβολικές διαταραχές που προκαλούνται από τις διατροφικές συνήθειες του ατόμου, αλλά και τις επιπτώσεις που προκαλούνται στο μεταβολισμό στο σύνολό του υπό την επίδραση περιβαλλοντικών ή/και γενετικών μεταβολών. Ενδεικτικά, τα

μονοτερπένια που βρίσκονται στις φράουλες μπορούν να έχουν αντικαρκινική δράση υπό ορισμένα οργανικά ερεθίσματα, καθώς και η κινίνη, η οποία συναντάται σε φυτικά είδη του γένους *Cinchona*, θεωρείτο για πολλά χρόνια ως φάρμακο επιλογής κατά της ελονοσίας, επειδή όμως επιβραδύνει τη συχνότητα των καρδιακών παλμών χρησιμοποιείται αντί αυτού ένα ισομερές της, η κινιδίνη, η οποία δρά κατά της αρρυθμίας.

#### *Η διατροφολογική και η επιγενετική*

Η επιγενετική διερευνά τις αλλαγές της γονιδιακής έκφρασης με μηχανισμούς που δεν επηρεάζουν τη γονιδιακή αλληλουχία του DNA. Οι αλλαγές αυτές, παραμένουν κατά την κυτταρική διαίρεση, δηλαδή κληρονομούνται, είναι δυνατικά αναστρέψιμες και συμβάλλουν στη φαινοτυπική πολυπλοκότητα κατά τη μορφογένεση. Ο ρόλος των επιγενετικών μηχανισμών είναι απολύτως καθοριστικός καθώς επιτρέπουν στα κύτταρα να χρησιμοποιούν από το σύνολο της γονιδιακής πληροφορίας επιλεκτικά μόνο αυτή που χρειάζονται για τη φυσιολογική λειτουργία του συγκεκριμένου κυττάρου. Οι επιγενετικές αλλαγές αφορούν μόνο όσα γονίδια πρέπει να εκφραστούν σε κυτταρικό τύπο. Επιπροσθέτως, αποτελούν ένα είδος μνήμης, η οποία κληρονομείται από το ένα κύτταρο στο θυγατρικό του, με αποτέλεσμα τα νέα κύτταρα ενός ιστού να διατηρούν την ταυτότητα του ιστού στον οποίο ανήκουν. Οι κυριότεροι μηχανισμοί που μεταφέρουν επιγενετική πληροφορία και επηρεάζουν τη γονιδιακή έκφραση είναι η μεθυλίωση του DNA και η ακετυλίωση των ιστονών.<sup>17</sup> Σαφέστερα, η μεθυλίωση του DNA αποτελεί την επιγενετική τροποποίηση με αναγνωρισμένη συμβολή στην καρκινογένεση λόγω μεταγραφικής καταστολής ογκοκατασταλτικών γονιδίων (ενδεικτικά: οξεία μυελογενής λευχαιμία, μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα, πολλαπλό μύελωμα). Ακόμη, ενδεικτικά αναφέρεται ότι το φυλλικό οξύ σχετίζεται με την ακεραιότητα του γενετικού υλικού, καθώς διαβεβαιώνει το ιδανικό ποσό δεσοξυριβονουκλεοτιδίων κατά την αντιγραφή του DNA (δρα ως συμπαραγόντας των ενζύμων που συμμετέχουν στη βιοσύνθεση των νουκλεοτιδίων και ως δότης μεθυλομάδων). Παρόμοια, σημαντικός είναι ο ρόλος των βιταμινών B6, B12 και B2, της χολίνης και της μεθειονίνης,

καθώς η ανεπάρκειά τους μπορεί να οδηγήσει σε μεταβολές του μεταβολισμού του άνθρακα και ως εκ τούτου, της μεθυλίωσης του DNA, αυξάνοντας τον κίνδυνο εμφάνισης μη μεταδιδόμενων χρόνιων ασθενειών (καρκίνος, δυσλιπιδαιμίες, σακχαρώδης διαβήτης).

### Ο ρόλος του μικροβιώματος στη διατροφολογιο-ιδιοματική

Η λέξη “μικροβίωμα” είναι γενικώς αποδεκτό ότι αντιπροσωπεύει ένα σύνολο μικροοργανισμών που βρίσκονται σε ένα καθορισμένο περιβάλλον. Ο ανθρώπινος οργανισμός έχει συγκεντρώσεις μικροβίων σε διάφορα σημεία του σώματός του, όπως στην επιφάνεια ή τα βαθύτερα στρώματα του δέρματος (δερματικό μικροβίωμα), στο στόμα (στοματικό μικροβίωμα), στον κόλπο (κολπικό μικροβίωμα) και στο λεπτό έντερο (εντερικό μικροβίωμα).<sup>18,19</sup> Ειδικότερα, είναι αληθές πως το ανθρώπινο εντερικό μικροβίωμα είναι ένας βιο-αντιδραστήρας, ο οποίος αποτελείται από δεκάδες τρισεκατομμύρια μικροοργανισμούς, συμπεριλαμβανομένων τουλάχιστον 1000 διαφορετικών ειδών γνωστών βακτηρίων με περισσότερα από 3.000.000 γονίδια (150 φορές περισσότερα από τα ανθρώπινα γονίδια) στους οποίους κυριαρχούν ενδεικτικά τα φύλα Firmicutes και Bacteroidetes και έχουν συν-εξελιχθεί με το ξενιστή του. Ακόμη, το εντερικό μικροβίωμα ζυγίζει συνολικά 2 κιλά, το 1/3 του είναι κοινό για τους περισσότερους ανθρώπους, ενώ τα 2/3 είναι συγκεκριμένα για κάθε άτομο καθώς και μπορεί να θεωρηθεί ότι ίναι αξιοσημείωτο το γεγονός πως αυξάνει το δυναμικό κωδικοποίησης του δικού μας γονιδιώματος κατά 500 φορές. Το εντερικό μικροβίωμα φαίνεται πως έχει σημαντική συμμετοχή στη σχέση διατροφής-μεταβολικής υγείας. Οι σύγχρονες μελέτες διατυπώνουν πως δρα ως ρυθμιστής της επίδρασης της τροφής στη μεταβολική κατάσταση του ξενιστή του, καθώς βοηθά τον οργανισμό να αφομοιώσει ορισμένες τροφές που το στομάχι και το λεπτό έντερο δεν έχουν την ικανότητα να χωνέψουν, βοηθά στην παραγωγή ορισμένων βιταμινών (ενδεικτικά: Βιταμίνη Κ, Βιταμίνη Β), βοηθά στην καταπολέμηση των προσβολών από άλλους παθογόνους μικροοργανισμούς διατηρώντας την ακεραιότητά του εντερικού βλεννογόνου, διαδραματίζει

σημαντικό ρόλο στη ρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος καθώς και ένα υγιές και ισορροπημένο εντερικό μικροβίωμα εξασφαλίζει την ομαλή λειτουργία του πεπτικού συστήματος. Επιπροσθέτως, αναφέρεται ενδεικτικά ότι το εντερικό μικροβίωμα γενετικά τροποποιημένων παχύσαρκων μυών έχει δείχθει να προάγει τη σύνθεση λιπώδους ιστού σε υγιείς μύες.<sup>18,19</sup>

### Εφαρμογές διατροφολογιο-ιδιοματικής

Η Διατροφολογιο-ιδιοματική αποτελεί ένα από τα πλέον ανεπτυγμένα ερευνητικά πεδία, της οποίας τα αποτελέσματα έχουν συμβάλει στην ανάπτυξη και παροχή εμπορικών γενετικών δοκιμασιών. Αυτές οι δοκιμασίες είναι διαθέσιμες στο ευρύ κοινό (είτε μέσω διαδικτύου, είτε μέσω φαρμακείων) και υποστηρίζεται πως είναι προσαρμοσμένες στο γενετικό προφίλ κάθε ατόμου, ώστε να συνεισφέρουν στην πρόληψη εμφάνισης ασθενειών με τη γνωστοποίηση της σχέσης του γονιδιώματος του κάθε ατόμου με τη διατροφική τους κατάσταση. Η διάθεσή τους, λοιπόν, γίνεται φορές χωρίς συνταγογράφηση και πρωτίστως, χωρίς μεσολάβηση ενός επαγγελματία υγείας (ιατροί, φαρμακοποιοί, διατροφολόγοι-δαιτολόγοι) για την ερμηνεία των αποτελεσμάτων.<sup>20</sup> Ο ενδιαφερόμενος, αγοράζοντας μια εμπορικά διαθέσιμη δοκιμασία DNA, επιστρέφει ταχυδρομικώς ένα γενετικό δείγμα (επίχρισμα από το εσωτερικό από τα μάγουλα ή δείγμα σιέλου) για ανάλυση. Τα αποτελέσματα γίνονται άμεσα γνωστά στον αγοραστή και συνήθως περιλαμβάνουν διατροφικές συμβουλές, που θα συμβάλλουν στην πρόληψη εμφάνισης ασθενειών στις οποίες φαίνεται να έχει προδιάθεση. Οι γενετικές δοκιμασίες ωφελούν κυρίως την υγεία και τη ψυχολογία των ατόμων και της οικογένειάς τους.<sup>21,22</sup>

Τα οφέλη είναι σημαντικά. Σε περίπτωση που η γενετική εξέταση επιβεβαιώσει την ύπαρξη οικογενειακού ιστορικού, το άτομο έχει τη δυνατότητα να λάβει εξειδικευμένη καθοδήγηση από τον κατάλληλο επαγγελματία υγείας, με στόχο την πρόληψη. Με αυτόν τον τρόπο μπορούν να ωφεληθούν και τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας, τα οποία είναι πολύ πιθανό να παρουσιάζουν όμοιο γενετικό προφίλ. Συγκεκριμένα, ύστερα από τα αποτελέσματα των εν λόγω δοκιμασιών θα δοθούν ατομικές διατροφές-

δίαιτες που θα βοηθήσουν στην πρόληψη και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής.<sup>23,24</sup> Σε περίπτωση αρνητικού αποτελέσματος το άτομο απαλλάσσεται από σειρά εξετάσεων, που είναι ψυχοφθόρες, επώδυνες και έχουν μεγάλη οικονομική επιβάρυνση.

Παρά τα οφέλη που προσφέρουν οι εμπορικά διαθέσιμες διατροφολογικές δοκιμασίες είναι σημαντικό το κοινό να κατανοήσει ότι αυτές οι εξετάσεις εμφανίζουν κάποια μειονεκτήματα και κινδύνους. Διαφορετικές μεταλλάξεις ή μεταλλάξεις σε διαφορετικά γονίδια προκαλούν τον ίδιο φαινότυπο, με αποτέλεσμα αν δε βρεθεί μετάλλαξη μπορεί να αποκλειστεί η ασθένεια ή να σημαίνει ότι ο ασθενής έχει άλλη σπάνια, που δεν έχει περιγραφεί. Αυτό συμβαίνει, είτε επειδή οι περισσότερες δοκιμασίες ελέγχουν για τις πιο συχνές μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο, είτε λόγω περιορισμών που έχει η μέθοδος που χρησιμοποιείται.<sup>25</sup> Τα ψευδώς θετικά αποτελέσματα μιας εμπορικής δοκιμασίας μπορούν να προκαλέσουν άγχος και να οδηγήσουν το άτομο σε περιττές ιατρικές εξετάσεις και θεραπείες. Αντίθετα, τα ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα εφησυχάζουν τον ενδιαφερόμενο.<sup>23,24</sup> Επιβαρύνεται, τέλος, οικονομικά ο ενδιαφερόμενος λόγω του υψηλού κόστους των γενετικών δοκιμασιών.<sup>25,26</sup>

Συμπερασματικά, ο κλάδος της Διατροφολογικής και ειδικά οι εφαρμογές της είναι ακόμα σε πρώιμο στάδιο και συνεπώς απαιτείται περαιτέρω έρευνα, αλλά και κατάρτιση των επαγγελματιών υγείας. Συνίσταται, τουλάχιστον τη δεδομένη χρονική στιγμή, οι ασθενείς να ακολουθούν ισορροπημένη διατροφή και διατροφικές συμβουλές που έχουν χορηγηθεί από τον ιατρό ή τον διατροφολόγο-διαιτολόγο τους, παρά τα αποτελέσματα μιας διατροφολογικής δοκιμασίας.<sup>24</sup>

### **Ηθικά και κοινωνικά ζητήματα - Ρυθμιστικό πλαίσιο**

Η Διατροφολογική, τα τελευταία χρόνια, παρουσιάζεται ως αποτελεσματική λύση στις πολυπαραγοντικές νόσους, όπως ο καρκίνος και οι καρδιακές παθήσεις, καθώς έχει ανακαλυφθεί ότι ένας από τους παράγοντες, που επηρεάζει την εκδήλωση αλλά και την έκβαση μιας ασθένειας είναι η διατροφή.

Παρόλο που αποτελεί έναν αναπτυσσόμενο τομέα έρευνας, ήδη τα πρώτα του ευρήματα έχουν μετατραπεί σε εμπορικές δοκιμασίες που είναι άμεσα διαθέσιμες στον καταναλωτή. Εδώ, λοιπόν, αναφύονται ορισμένοι προβληματισμοί που σχετίζονται με το ενδεχόμενο παραπλάνησης του μέσου πολίτη, σχετικά με την ποιότητα και την αξία των γενετικών αυτών εξετάσεων. Και αυτό, γιατί αν και έχουν αποκαλυφθεί με βεβαιότητα γενετικά αίτια που συνδέονται με την εκδήλωση ασθενειών, δεν αποκαλύπτουν κάτι παραπάνω, παρά σε συγκεκριμένες μονογονιδιακές ασθένειες.<sup>27</sup> Προκύπτουν, επομένως, κάποια ηθικά και κοινωνικά ζητήματα. Τα διλήμματα αυτά καθιστούν απαραίτητη τη δημιουργία ενός ηθικού πλαισίου για την αντιμετώπισή τους. Η παραδοσιακή ιατρική αδυνατούσε να προσφέρει ένα τέτοιο πλαίσιο με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί ένας νέος επιστημονικός κλάδος, η Βιοηθική.

Η Βιοηθική ασχολείται με τα ηθικά προβλήματα που συνδέονται άμεσα με τις νέες ανακαλύψεις της Βιολογίας, της Ιατρικής και τις εφαρμογές της Γενετικής Μηχανικής και συνίσταται στην προσπάθεια αποφυγής μη αντιστρεπτών καταστάσεων που σχετίζονται με το χειρισμό του γενετικού υλικού.<sup>28</sup> Στη μελέτη των θεμάτων που αφορούν τις εφαρμογές της γενετικής μηχανικής στον άνθρωπο συμμετέχουν και νομικοί θεολόγοι και φιλόσοφοι με αποτέλεσμα η βιοηθική να καθίσταται μια πολυσύνθετη και πολύπλευρη επιστήμη.

Είναι έκδηλο ότι το φάσμα του ρόλου της Διατροφολογικής, τόσο στην ατομική, αλλά και στη δημόσια υγεία είναι ακόμα άγνωστο. Από την στιγμή, όμως, που την επηρεάζει ανακύπτουν, τόσο ηθικά, όσο και κοινωνικά ζητήματα που σχετίζονται με το θέμα της “εξατομικευμένης διατροφής”. Υπάρχει έντονη η ανησυχία μεταξύ των επιστημόνων ότι η Διατροφολογική εκτρέπει την εστίαση της επιστήμης. Αντί δηλαδή να έχει στόχο την πρόληψη, εστιάζοντας στην δημόσια υγεία και την προώθηση προγραμμάτων για την κατανόηση ασθενειών από το μέσο πολίτη, υπάρχει κίνδυνος να μετατρέψει τα τρόφιμα σε φάρμακα και την πρόληψη σε εξατομικευμένο μάρκετινγκ. Με την άμεση πρόσβαση των ενδιαφερομένων στις πληροφορίες για αυτές τις γενετικές υπηρεσίες μπορούν να λάβουν από μόνοι τους αποφάσεις για

την υγεία τους. Αυτή η συναίνεση, ύστερα από πληροφόρηση και χωρίς ιατρική συμβουλή, γεννά ερωτήματα σχετικά με το κατά πόσο ένα άτομο μπορεί να εμπιστευτεί όποιον προσφέρει διαφημίζει διαγνωστικές υπηρεσίες χωρίς την ανάμειξη ενός επαγγελματία υγείας. Η εξ' αποστάσεως παροχή υπηρεσιών, επίσης, εντείνει τον κίνδυνο εμπορευματοποίησης των βιολογικών πληροφοριών. Η έλλειψη ρύθμισης των γενετικών εξετάσεων και η σύγχυση λόγω αντιφατικών πληροφοριών που θα πωλούνται, μπορεί να παραπλανήσουν τους καταναλωτές και να τους οδηγήσουν σε λάθος ή και επικίνδυνες επιλογές. Ακόμα λόγω του «απρόσωπου» χαρακτήρα των οργανισμών που παρέχουν αυτές τις δοκιμασίες υπάρχει κίνδυνος χρησιμοποίησης των βιολογικών δεδομένων για άλλους σκοπούς, δίχως την ενήμερη συγκατάθεση του καταναλωτή.<sup>29</sup> Ακόμα, προκύπτουν θέματα ιδιωτικότητας και διακρίσεων. Υπάρχουν ανησυχίες για το πώς θα χρησιμοποιούνται οι γενετικές πληροφορίες, αν θα έχουν πρόσβαση σε αυτά κυβερνήσεις και αστυνομία, αν θα είναι απαραίτητο να αποκαλύπτονται σε εργοδότες και ασφαλιστές κι αν μπορεί ένα άτομο να αποκαλύπτει προσωπικά του ευαίσθητα γενετικά δεδομένα σε τρίτους με την ελπίδα να ενημερωθεί για πιθανές συνέπειες για τον εαυτό του ή την οικογένεια του. Ένα ακόμα κοινωνικό ζήτημα αφορά το γεγονός ότι εστιάζοντας στη γενετική φύση των διατροφικών ασθενειών υπάρχει μεγάλη πιθανότητα να παραλειφθούν οι κοινωνικοί και οικονομικοί παράγοντες που ευθύνονται για την άσχημη κατάσταση της υγείας των φτωχών και περιθωριοποιημένων πληθυσμών. Για το λόγο αυτό είναι ιδιαίτερος ανησυχητικό ότι μπορεί να εκτραπούν σημαντικοί πόροι από την έρευνα που αποσκοπεί στην αντιμετώπιση των οικονομικών και κοινωνικών παραγόντων των ασθενειών που είναι και οι σημαντικότεροι. Επομένως, η προώθηση τροφίμων με βάση το ατομικό γενετικό προφίλ είναι σχεδόν βέβαιο ότι θα εντείνει τις ανισότητες στη υγεία. Ένα άλλο ερώτημα που γεννάται σχετίζεται με το αν είναι θεμιτό παιδιά, χωρίς συμπτώματα κάποιας ασθένειας να υπόκεινται μετά από αίτημα των γονιών τους, σε γενετικές εξετάσεις και κατά πόσο είναι ευεργετικό για την υγεία τους να ακολουθούν μια συγκεκριμένη διαίτα-διατροφή σε αυτή την ηλικία, απλά και μόνο στα πλαίσια της πρόληψης. Οι εξετάσεις αυτές θα

πρέπει να γίνονται έπειτα από μεγάλη προσοχή και θα πρέπει να εξασφαλίζεται το γεγονός ότι θα έχει άμεσο όφελος στην υγεία του παιδιού. Για αυτό, πιστεύεται πως πρώτα χρειάζεται να σταθμιστούν οι κίνδυνοι και τα οφέλη από τις εξετάσεις αυτές, αλλιώς να αναβληθούν μέχρι να μπορεί να λάβει το παιδί απόφαση από μόνο του.<sup>30</sup>

Είναι δύσκολο να αποφανθούμε θεωρητικά πώς μπορούμε να αξιολογήσουμε τους ενδεχόμενους κινδύνους, αλλά και τα οφέλη των εμπορικών δοκιμασιών, ώστε να δημιουργηθούν τα κανονιστικά κριτήρια, με άμεση συνέπεια τα εμπειρικά στοιχεία να καθορίζουν την ρυθμιστική εποπτεία της επιστήμης. Σήμερα δεν υπάρχει καμία νομοθετική παρέμβαση, όσον αφορά τη χρησιμότητα των εμπορικών δοκιμασιών, παρόλο που η κλινική τους χρησιμότητα θα πρέπει να αξιολογείται πριν εγκριθεί για γενετική χρήση.<sup>31</sup> Τέλος, ιδιαίτερα σημαντική είναι η εξέταση της κοινής γνώμης. Θα ήταν πολύ χρήσιμο στη λήψη αποφάσεων η κατανόηση του πώς το κοινό αντιλαμβάνεται τις νέες τεχνολογίες, επιτυγχάνοντας την κατάλληλη ισορροπία μεταξύ των υπερβολικά επαχθών ρυθμιστικών απαιτήσεων και των αναγκαίων εγγυήσεων.<sup>27</sup>

## Marketing

Εξελίξεις στον τομέα της διατροφολογίας έχουν τη δυνατότητα να βοηθήσουν στην καλύτερη κατανόηση της περίπλοκης σχέσης διατροφής-υγείας και έχουν ως απόλυτη συνέπεια την παροχή υπόβαθρου για διατροφικές συμβουλές σχεδιασμένες συγκεκριμένα για το κάθε άτομο. Τέτοιες ατομικευμένες συμβουλές που βασίζονται σε αποτελέσματα διατροφολογικών δοκιμασιών θα καταλήξουν σε επικρατούσα τάση στο χώρο της αγοράς, όπου πλέον οι σχέσεις καταναλωτή-προμηθευτή μεταπορίζονται με ταχείς ρυθμούς από το μαζοποιημένο μοντέλο σε ένα πιο εξατομικευμένο. Αυτό είναι εμφανές σε διάφορους οικονομικούς τομείς, όπου το μάρκετινγκ έχει αρχίσει να εστιάζει και να λαμβάνει υπόψη την ετερογένεια στις προτιμήσεις των πελατών. Επίσης, έρευνες έχουν προτείνει ότι οι εξατομικευμένες συμβουλές διατροφής μπορεί να είναι πιο αποτελεσματικές από τις γενικευμένες, ένα στοιχείο που έχει εκμεταλλευτεί το μάρκετινγκ και το χρησιμοποιεί

για την προώθηση των τεστ διατροφογονιδιωματικής. Εμπορικά, ωστόσο, η στροφή προς τις ατομικές διατροφικές συμβουλές είναι μια σημαντική μετατόπιση από το κυρίαρχο επιχειρηματικό μοντέλο, το οποίο εφαρμόζει μια προσέγγιση βασισμένη στον πληθυσμό.<sup>32</sup>

### Συμπεράσματα

Η διατροφογονιδιωματική ως ταχέως αναπτυσσόμενος τομέας της επιστήμης έχει αρχίσει ήδη να αποτελεί κομμάτι της καθημερινότητας, καθώς αρκετοί άνθρωποι αγοράζουν τις εμπορικά διαθέσιμες εφαρμογές της. Λόγω αυτής της αυξανόμενης ζήτησης των εμπορικών δοκιμασιών, κρίνεται αναγκαία η ενημέρωση και η κατάρτιση των επαγγελματιών υγείας (ιατροί, φαρμακοποιοί, διαιτολόγοι-διατροφολόγοι), αλλά και η πληροφόρηση του κοινού για τους ενδεχόμενους περιορισμούς-κινδύνους των δοκιμασιών. Κρίνεται, επίσης, απαραίτητη η συνέχιση της έρευνας σε αυτόν τον τομέα για να αποδειχθεί, άλλωστε, και η κλινική χρησιμότητα και αξία των εφαρμογών της διατροφογονιδιωματικής. Σήμερα το πεδίο της διατροφογονιδιωματικής είναι τόσο πρώιμο, ώστε να είναι πραγματι-

κά αδύνατο να συσταθούν εξατομικευμένες διατροφικές συμβουλές στη βάση του γενετικού προφίλ του ατόμου. Μάλιστα, δεν πρέπει να αγνοούμε το γεγονός πως ο ίδιος ο ισχυρισμός ότι η γνώση για την παρουσία κάποιας γενωμικής παραλλαγής δύναται να εξάγει συμπεράσματα για την ικανότητα του οργανισμού να διαχειριστεί κάποιο διατροφικό στοιχείο, όχι μόνο μένει να επιβεβαιωθεί διεπιστημονικά, αλλά μέσω της υπεραπλούστευσης μπορεί να χρησιμοποιηθεί για διαφημιστικούς σκοπούς με τρόπο αληθοφανή, αλλά παραπλανητικό. Ακόμα, ένας από τους σημαντικότερους στόχους για το μέλλον, εκτός από τη συνέχιση της έρευνας, είναι η λήψη μέτρων και η δημιουργία ρυθμιστικού πλαισίου για τη σωστή ενημέρωση και προστασία των πολιτών. Προς το παρόν συνίσταται στα άτομα που έχουν υποβληθεί σε τέτοια εξέταση και στα οποία έχει ανακαλυφθεί προδιάθεση κάποιας ασθένειας, να μη προβούν σε δημιουργία ειδικών, εξατομικευμένων διατροφών, αλλά να ακολουθήσουν μια ισορροπημένη, μεσογειακή διατροφή και συγκεκριμένες συμβουλές του προσωπικού ιατρού ή διατροφολόγου τους.

## Βιβλιογραφία

1. Collins FS, Morgan M, Patrinos A. The Human Genome Project: lessons from large-scale biology. *Science*, 2003. 300(5617): 286-290.
2. Burke W., *et al.* The path from genome-based research to population health: development of an international public health genomics network. *Genetics in Medicine*, 2006. 8(7): 451-458.
3. Robertson JA, *et al.* Pharmacogenetic challenges for the health care system. *Health Affairs*, 2002. 21(4): 155-167.
4. Resta R, *et al.* A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' task force report. *Journal of genetic counseling*, 2006. 15(2): 77-83.
5. Cooper DN, *et al.* Genes, mutations, and human inherited disease at the dawn of the age of personalized genomics. *Human mutation*, 2010. 31(6): 631-655.
6. Χατζηνικολάου Ν. Βιοηθική Ταλάντωση στο Εκκρεμές της Λογικής και του Τολμήματος. Ομιλία υπό την αιγίδα του Ιατρικού τμήματος του Πανεπιστημίου Κρήτης, Ηράκλειο. 1998.
7. Αλαχιώτης ΣΝ. Βιοηθική αναφορά στους γενετικούς και τεχνολογικούς νεωτερισμούς. Εκδόσεις Α.Α.Λιβάνη, 3η έκδοση. 2011.
8. Βάντσου Μ. Βιοηθική και Θεολογικός προβληματισμός. Εισήγηση στο 31ο Ιερατικό Συνέδριο της Ι. Μ. Γερμανίας, Μόναχο, 30/10 – 2/11/2000.
9. Müller M, Kersten S. Nutrigenomics: goals and strategies. *Nature Reviews Genetics*, 2003. 4(4): 315-322.
10. Zeisel SH. Nutrigenomics and metabolomics will change clinical nutrition and public health practice: insights from studies on dietary requirements for choline. *The American journal of clinical nutrition*, 2007. 86(3): 542-548.
11. Mead MN. Nutrigenomics: the genome-food interface. *Environmental health perspectives*, 2007. 115(12): A582.
12. German JB, *et al.* Nutrigenomics and personalized diets: What will they mean for food? *Annual review of food science and technology*, 2011. 2: 97.
13. Norheim F, *et al.* Molecular nutrition research—the modern way of performing nutritional science. *Nutrients*, 2012. 4(12): 1898-1944.
14. Sales N, Pelegrini P, Goersch M. Nutrigenomics: definitions and advances of this new science. *Journal of nutrition and metabolism*, 2014. 2014.
15. Vasconcelos F.d.A.Gd. The science of nutrition in transit: from nutrition and dietetics to nutrigenomics. *Revista de Nutrição*, 2010. 23(6): 935-945.
16. Sauer S and Luge T. Nutriproteomics: Facts, concepts, and perspectives. *Proteomics*, 2015. 15(5-6): 997-1013.
17. Remely M, *et al.* Nutriepigenomics: the role of nutrition in epigenetic control of human diseases. *Current Opinion in Clinical Nutrition & Metabolic Care*, 2015. 18(4): 328-333.
18. Kolmeder CA, *et al.* Colonic metaproteomic signatures of active bacteria and the host in obesity. *Proteomics*, 2015. 15(20): 3544-3552.
19. Sonnenburg JL Bäckhed F. Diet-microbiota interactions as moderators of human metabolism. *Nature*, 2016. 535(7610): 56-64.
20. Pavlidis C, *et al.* Ascertainment and critical assessment of the views of the general public and healthcare professionals on nutrigenomics in Greece. *Personalized Medicine*, 2012. 9(2): 201-210.
21. Weir M, *et al.* Canadian health care professionals' knowledge, attitudes and perceptions of nutritional genomics. *British journal of nutrition*, 2010. 104(08): 1112-1119.
22. Directors, A.C.o.M.G.B.o., ACMG statement on direct-to-consumer genetic testing. *Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics*, 2004. 6(1): 60.
23. Trent, R., Direct-to-consumer DNA testing and the GP. *Australian family physician*, 2014. 43(7): 436-439.
24. Gulisano, M., Direct-to-consumer nutrigenomic testing: is it valuable in spite of its limitations? *North Carolina medical journal*, 2012. 74(6): 496-497.
25. Borry P. Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes European Society of Human Genetics. *European Journal of Human Genetics*, 2010. 18(12): 1271-1273.
26. Mai Y, *et al.* A critical view of the general public's awareness and physicians' opinion of the trends and potential pitfalls of genetic testing in Greece. *Personalized Medicine*, 2011. 8(5): 551-561.
27. Levesque L, *et al.* Integrating anticipated nutrigenomics bioscience applications with ethical aspects. *OMICS A Journal of Integrative Biology*, 2008. 12(1): 1-16.
28. Μαντζαρίδης Γ. Χριστιανική ηθική, Θεσσαλονίκη, Πουρνάρα. 1995.
29. Goddard KA, *et al.* Awareness and use of direct-to-consumer nutrigenomic tests, United States, 2006. *Genetics in Medicine*, 2007. 9(8): 510-517.

30. Ross LF, *et al.* Technical report: ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. *Genetics in Medicine*, 2013. 15(3): 234-245.
31. Sanderson SC, Wardle J, and Humphries S.E. Public health genomics and genetic test evaluation: the challenge of conducting behavioural research on the utility of lifestyle-genetic tests. *Journal of nutrigenetics and nutrigenomics*, 2008. 1(5): 224-231.
32. Ronteltap A., *et al.* Nutrigenomics-based personalised nutritional advice: in search of a business model? *Genes & nutrition*, 2013. 8(2): 153-163.

## Δημόσια υγεία και Βιοηθική: το έργο του επιδημιολόγου Mervyn Susser

Αικατερίνη Α. Ασπραδάκη<sup>1</sup>, Αναστάσιος Φιλαλήθης<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Διατμηματικό ΠΜΣ “Βιοηθική” Πανεπιστήμιο Κρήτης & Εργαστήριο Βιοηθικής, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Ηράκλειο

<sup>2</sup>Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Ηράκλειο



kasprad@yahoo.gr

### Περίληψη

Το πολυσυλλεκτικό γνωστικό, ακαδημαϊκό και πρακτικό πεδίο της δημόσιας υγείας παρουσιάζει εξαιρετικό ενδιαφέρον για την έρευνα στη βιοηθική. Η παρούσα εργασία, με σκοπό τη διερεύνηση των απαρχών της ανάπτυξης της προβληματοθεσίας της βιοηθικής προς την κατεύθυνση της δημόσιας υγείας, επικεντρώνεται στις δεκαετίες 1960 και 1970, γνωστές για τη γένεση και συγκρότηση της βιοηθικής, σημαντικές όμως και για τις εξελίξεις εντός του πεδίου της δημόσιας υγείας. Πιο συγκεκριμένα, μεταξύ άλλων, ο επιστημονικός κλάδος της επιδημιολογίας συγκεντρώνει τότε το ενδιαφέρον πρωτοπόρων επιστημόνων λειτουργών της δημόσιας υγείας. Η περίοδος αυτή, από πολλούς αναφέρεται, ως σημαντική μεταβατική ιστορική περίοδος για την επαγγελματική καθιέρωση και τη μεθοδολογική ανάπτυξη της σύγχρονης επιδημιολογίας.

Υλικό μελέτης της εργασίας αποτελεί το έργο του επιδημιολόγου Mervyn Susser, μιας από τις πολύ μεγάλες μορφές της επιδημιολογίας του 20<sup>ου</sup> αιώνα και εκφραστή ενός βαθιά βασισμένου στη δημόσια υγεία τύπου επιδημιολογίας. Μαχητής της κοινωνικής δικαιοσύνης, τεκμηριώνοντας, σε όλη την μακρά επιστημονική σταδιοδρομία του, τις αλληλεξαρτήσεις μεταξύ της κοινωνικής αδικίας και της υγείας του πληθυσμού, και, συνδυάζοντας αντι-απαρτχάντ πολιτική, κλινική ιατρική, κοινωνιολογία, επιδημιολογία, επιστημολογία και ιστορία, ο Susser εντάσσεται στους θεμελιωτές επιστημονικών περιοχών, όπως η κοινωνική επιδημιολογία, η επιδημιολογία της πορείας της ζωής (life-course epidemiology), η γενετική επιδημιολογία, η επιδημιολογία των νευροαναπτυξιακών διαταραχών και η παγκόσμια υγεία. Το έργο του Susser περιόδου 1960-1970 και η συνάφειά του με τη βιοηθική αναπτύσσεται σε τρεις άξονες. Ο πρώτος αναφέρεται στην αιτιότητα στην επιδημιολογία, ο δεύτερος στην ιστορική εξέλιξη των ευθυνών στη δημόσια υγεία και ο τρίτος σε ζητήματα ηθικής στην επιδημιολογία.

Συμπεραίνεται ότι, η σχέση δημόσιας υγείας και βιοηθικής είναι μια δυνατή στην προβληματοθεσία της σχέσης, που ήδη από τις δεκαετίες 1960 και 1970 σφυρηλατείται και διευρύνεται από επιστήμονες όπως ο επιδημιολόγος Mervyn Susser και στον 21<sup>ο</sup> αιώνα στηρίζει τη συνεργασία ανάμεσα στην ηθική και τη βασισμένη στη δημόσια υγεία επιδημιολογία, σε μια δεσμευμένη στη βιοηθική παγκόσμια κοινωνική δικαιοσύνη.



## Public health and Bioethics: The work of the epidemiologist Mervyn Susser

Aikaterini A. Aspradaki<sup>1</sup>, Anastasios Philalithis<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Joint Graduate Programme in Bioethics, Center for Bioethics, University of Crete, Heraklion, Greece.

<sup>2</sup> Faculty of Medicine, University of Crete, Heraklion, Greece

### Abstract

The multidisciplinary academic and practical field of public health is increasingly interesting for researchers in bioethics. The current paper, whose aim is to explore the origins of the enquiries of bioethics with respect to public health, focuses on the 1960's and 1970's, a period when modern bioethics developed, but also a period when important developments occurred in public health. At that time, the scientific field of epidemiology draws the attention of pioneers in public health and many would describe it as a period of historical transition, in the development and establishment of modern epidemiological methods.

The paper draws on the work of the epidemiologist Mervyn Susser, one of the great personalities of epidemiology in the 20th Century, and an exponent of a type of epidemiology that is deeply rooted in public health. He was a fighter for social justice, who, in his long scientific career, strived to demonstrate the interdependency of social injustice and the health of populations and who combined anti-apartheid politics, clinical practice, sociology, epidemiology, the study of the scientific method and history. His work ranks him amongst the founders of scientific areas such as social epidemiology, life-course epidemiology, genetic epidemiology, the epidemiology of neuro-developmental disorders and global health. The work of Susser in the 1960's and 1970's and its relevance to bioethics is presented in three phases: The first refers to causality in epidemiology, the second to the history of responsibilities in public health and the third to issues of ethics in epidemiology.

It is concluded that the relationship between public health and bioethics shows strong common interests that are established and expanded in the 1960's and 1970's by scientists such as the epidemiologist Mervyn Susser. In the 21st Century, this relationship provides the basis for the cooperation between ethics and a public health- based epidemiology, in order to achieve a bioethically committed global social justice.

## 1. Δημόσια υγεία και βιοηθική: θέματα προκαταρκτικά

Τα ζητήματα δημόσιας υγείας παρουσιάζουν εξαιρετικό ερευνητικό ενδιαφέρον στο γνωστικό, ακαδημαϊκό και πρακτικό πεδίο της βιοηθικής. Είναι γεγονός ότι το διεπιστημονικό πεδίο της βιοηθικής μετεξελίχθηκε σταδιακά σε διακριτό κλάδο με τη δική του προβλημαθεσία, σε μια συνάντηση των παραδοσιακά διχοτομημένων περιοχών, της φιλοσοφίας και των ανθρωπιστικών επιστημών από τη μια πλευρά, και των φυσικών επιστημών από την άλλη.<sup>1</sup> Ταυτόχρονα, η βιοηθική έχει αναδείξει την αυξανόμενη χειραγώγηση των ανθρώπινων βιολογικών χαρακτηριστικών και έχει συστήσει σύγχρονη «κοινωνικά και πολιτικά εμπλουτισμένη ηθική» με τη διεύρυνση της ηθικής αξιολόγησης μέσα από τη συμπερίληψη της σχέσης επιστήμης, τεχνολογίας, κράτους, οικονομίας, δικαίου και κοινωνίας.<sup>2</sup> Με γνωστό τον ηθικό σκεπτικισμό του εικοστού αιώνα, έχει βρεθεί αντιμετώπιση με σοβαρές και ενίοτε δυσεπίλυτες εντάσεις, σύμφυτες με το πρόβλημα των σχέσεων θεωρίας και πράξης.<sup>3,4</sup>

Ιδιαίτερα πολύπλοκη παρουσιάζεται η θέση των ζητημάτων της σχέσης της βιοηθικής με τη δημόσια υγεία. Η βιοηθική πολλές φορές παρουσιάζεται ως «το ισοδύναμο της ιατρικής ηθικής», ή, με υποστηριζόμενη την ανυπαρξία «καθιερωμένου τρόπου οργάνωσης της ηθικής της κλινικής πρακτικής, της δημόσιας υγείας και της βιοϊατρικής επιστήμης», αντιπαραβάλλεται με τη βιοηθική στη δημόσια υγεία ή τη βιοηθική σε επίπεδο πληθυσμού.<sup>5</sup> Στις διαφορετικές αυτές προσεγγίσεις της σχέσης δημόσιας υγείας και βιοηθικής, τίθεται από πολλούς το ερωτηματικό: «τι διακρίνει την ηθική στη δημόσια υγεία από την ηθική της κλινικής πρακτικής ή την ηθική της βιοϊατρικής επιστήμης».<sup>5,1</sup> Απαντούν με βάση

την υποστηριζόμενη «χαρακτηριστική φύση» της δημόσιας υγείας και τα τέσσερα γνωρίσματά της, δηλαδή ότι, πρώτον, είναι δημόσιο ή συλλογικό αγαθό, δεύτερον, η προαγωγή της εμπλέκει ιδιαίτερη εστίαση στην πρόληψη, τρίτον, η προαγωγή της συχνά απαιτεί κυβερνητική δράση και, τέταρτον, εμπλέκει «εγγενή προσανατολισμό στην έκβαση».<sup>5</sup> Αξιοσημείωτες, τέλος, είναι όψεις της θεώρησης των συστημάτων δημόσιας υγείας, σε έγκριτα κείμενα για την ηθική στη δημόσια υγεία, όπως παρακάτω:

*«Ενώ η ιατρική εστιάζεται στην αντιμετώπιση και θεραπεία μεμονωμένων ατόμων ασθενών, η δημόσια υγεία σκοπεύει στην κατανόηση και καλύτερευση των αιτιών της ασθένειας και της ανικανότητας/αναπηρίας (disability) σε έναν πληθυσμό. Εκτός από αυτό, ενώ η σχέση ιατρού-ασθενούς είναι στο κέντρο της ιατρικής, η δημόσια υγεία εμπλέκει αλληλεπιδράσεις και σχέσεις ανάμεσα σε πολλούς επαγγελματίες και μέλη της κοινότητας καθώς και κυβερνητικούς φορείς στην ανάπτυξη, εφαρμογή και εκτίμηση των παρεμβάσεων. Από αυτό το σημείο εκκίνησης, μπορούμε να θεωρήσουμε ότι τα συστήματα δημόσιας υγείας αποτελούνται από όλους τους ανθρώπους και τις πράξεις, συμπεριλαμβανομένων νόμων, πολιτικών, πρακτικών και δραστηριοτήτων που έχουν τον πρωταρχικό σκοπό της προστασίας και βελτίωσης της υγείας του κοινού».<sup>8</sup>*

Προκαταρκτικά επισημαίνεται στο σημείο αυτό ότι, ο όρος δημόσια υγεία αναφέρεται σε επιστημονικά τεκμηριωμένες δράσεις οι οποίες αποσκοπούν στη συλλογικότητα, στην υγεία των ομάδων. Κύριοι δρώντες είναι κυβερνήσεις, ποικίλες ιδιωτικές και μη κερδοσκοπικές οργανώσεις και οργανισμοί καθώς και επαγγελματίες από πολλά γνωστικά πεδία. Όλοι δρουν σε συνθήκες διατομεακού χαρακτήρα, όπου οι πολιτικές υγείας σχετίζονται, για παράδειγμα, με πολιτικές για τη γεωργία, το εμπόριο και τη βιομηχανία, που επηρεάζουν άμεσα τη διατροφή, με πολιτικές για τις συγκοινωνίες που επηρεάζουν τους θανάτους,

<sup>1</sup> Το παράδειγμα της περίπτωσης των εμβολιασμών τίθεται, εν τούτοις, από ορισμένους για να καταδείξει ότι, το πεδίο της δημόσιας υγείας με εστίαση στον πληθυσμό και το πεδίο της κλινικής ιατρικής με εστίαση στο άτομο ασθενή, μπορούν εν μέρει να συμπίπτουν.<sup>6</sup> Άλλοι θέτουν στον, υπό αντιπαράθεση, χώρο της τομής των περιοχών της κλινικής και της δημόσιας υγείας, παραδείγματα όπως, η επιδημία AIDS, οι ανησυχίες για ενδεχόμενη

πανδημία γρίπης (flu pandemic) και η ετοιμότητα για επιθέσεις βιοτρομοκρατίας.<sup>7</sup>

τους τραυματισμούς και τις αναπηρίες από τροχαία ατυχήματα, με πολιτικές για την παραγωγή, το εμπόριο, τη φορολόγηση και τη διαφήμιση τσιγάρων και οιοπνευματώδων που επηρεάζουν αντίστοιχα το κάπνισμα και την κατανάλωση οιοπνεύματος και ούτω καθεξής.<sup>9</sup> Το Institute of Medicine (IOM) στην Έκθεση- ορόσημο *“The Future of Public Health”* προτείνει έναν από τους πιο σημαντικούς και πολυσυζητημένους σύγχρονους ορισμούς της δημόσιας υγείας,<sup>5,10-12</sup> ότι, δηλαδή, *«Δημόσια υγεία είναι αυτό που εμείς, ως κοινωνία, κάνουμε συλλογικά για τη διασφάλιση των συνθηκών για τους ανθρώπους ώστε να είναι υγιείς»*.<sup>13</sup>

Σε αναζήτηση των *«κοινών νημάτων»* που διατρέχουν τις *«προσεγγίσεις πλαισίων στην ηθική στη δημόσια υγεία»* (*“frameworks for ethics and public health”*) από την εμφάνιση του πεδίου της βιοηθικής μέχρι τις αρχές της πρώτης δεκαετίας του 21<sup>ου</sup> αιώνα, μελετητές εντοπίζουν την έμφαση στην ακριβοδικία (fairness) και την ευθυδικία (equity) να είναι έκδηλες στην αρχή της δικαιοσύνης, τις εντάσεις ανάμεσα στη δικαιοσύνη και τις ωφελμιστικές αναλύσεις καθώς και την *«κεντρική και λεπτή»* στάθμιση των δικαιωμάτων και των συμφερόντων του ατόμου έναντι εκείνων της κοινότητας και της κοινωνίας.<sup>7</sup> Περαιτέρω, εξηγούν τις προσεγγίσεις πλαισίων με αντιπροσωπευτικά παραδείγματα για τα είδη των ηθικών ζητημάτων που ανακύπτουν στη δημόσια υγεία σε ενότητες, όπως: (1) επιδημία HIV και AIDS, η οποία κινητοποιεί πρωτόγνωρα επαγγελματίες δημόσιας υγείας, φορείς χάραξης πολιτικής και την έρευνα σε ζητήματα ηθικής και δημόσιας υγείας καθώς τα πολλά ζητήματα που συνδέονται με αυτήν απεικονίζουν *«ένα μικρόκοσμο των ηθικών ζητημάτων που αντιμετωπίζονται στη δημόσια υγεία»*, (2) κατανομή πόρων, πρόσβαση και θεωρήσεις δικαιοσύνης, (3) γονιδιωματική στη δημόσια υγεία και (4) ιδιωτική ζωή και η συλλογή πληροφοριών για την υγεία.<sup>7</sup> Η βιοηθική συζήτηση διευρύνεται και μελετώνται με όλο και μεγαλύτερη διεισδυτικότητα θέματα βιοηθικής στη δημόσια πολιτική υγείας.<sup>14-16</sup>

Ερευνητικό ενδιαφέρον παρουσιάζει η ανάπτυξη της σχέσης της δημόσιας υγείας με το, κατά πολύ νεότερό της, πεδίο της βιοηθικής. Το θέμα φωτίζεται αν ληφθούν υπόψη οι όροι γένε-

σης και συγκρότησης της βιοηθικής τις δεκαετίες κυρίως 1960 και 1970 και η κατανόηση των αιτημάτων που αναλαμβάνει να απαντήσει. Πιο συγκεκριμένα, μέσα σε συνθήκες επιστημονικής αβεβαιότητας για τους κινδύνους των νέων επιστημονικών ανακαλύψεων στον ιδιωτικό και κοινωνικό βίο, η βιοηθική προκύπτει ως εγχείρημα απάντησης σε τρεις δέσμες προκλήσεων που αφορούν: πρώτον, τη συζήτηση γύρω από τον ανθρώπινο πειραματισμό στο πλαίσιο της βιοϊατρικής έρευνας, δεύτερον, τις επιπτώσεις που προκύπτουν από τη δυναμική των εφαρμογών των βιοϊατρικών επιστημών και της βιοτεχνολογίας στην ατομική και κοινωνική ζωή και, τρίτον, την ανάδυση νέων πεδίων ηθικοπολιτικής και κοινωνικής προβληματικής, όπως η οικολογία, η δημογραφική ανάπτυξη, η βιώσιμη οικονομική ανάπτυξη και η παγκόσμια οικονομική δικαιοσύνη.<sup>1</sup>

Η αμφισβήτηση της ιατρικής κυριαρχίας αποκτά σημαίνουσα βαρύτητα στη γένεση και συγκρότηση της βιοηθικής ως αντίβαρο στο νέο αυξημένο θεσμικό βάρος και στις νέες δυνατότητες κυριαρχίας των εαυτών και των σωμάτων από τη βιοϊατρική γνώση και πρακτική με κορυφαία ζητήματα, όπως οι ιατρικές αποφάσεις για το τέλος της ζωής (επί παραδείγματι, η μηχανική υποστήριξη και η ρινογαστρική σίτιση ασθενών σε μη αναστρέψιμη κωματώδη κλινική κατάσταση) και οι αναδυόμενες τεχνολογίες ανθρώπινης αναπαραγωγής.

Παράλληλα, κατά τις δεκαετίες 1960 και 1970, πολλοί μελετητές επισημαίνουν τη μετατόπιση της αγγλόφωνης ηθικής φιλοσοφίας από το μεταηθικό της προσανατολισμό σε κανονιστικό ηθικο-πρακτικό προβληματισμό καθώς και την επανεμφάνιση στο διεθνές προσκήνιο δριμύτερης της πολιτικής φιλοσοφίας.<sup>2,17,18</sup> Το έτος 1971 η δημοσίευση της *«Θεωρίας της Δικαιοσύνης»* του John Rawls<sup>19</sup> για πολλούς συνιστά *«το σημείο επανεκκίνησης της σύγχρονης πολιτικής φιλοσοφίας»*.<sup>20</sup> Αναδύονται τότε έννοιες οι οποίες, με όρους τόσο περιγραφικούς όσο και κανονιστικούς, θέτουν το αίτημα της αντίδρασης σε διαπροσωπικό αλλά και σε θεσμικό επίπεδο. Η αυτονομία προβάλλει ως όρος-κλειδί και επενδύονται σε αυτήν ηθικά, κοινωνικά και πολιτικά οράματα μιας εποχής που

μετασχηματίζεται.<sup>21</sup> Τα ζητήματα, περαιτέρω, της κοινωνικής δικαιοσύνης, με τη συμπερίληψη της ακριβοδίκαιης κατανομής περιορισμένων πόρων, που εγείρει η δημόσια υγεία, τίθενται στη βιοηθική συζήτηση, αν και σε περιορισμένη έκταση, ήδη από τη δεκαετία του 1970.<sup>22</sup>

Ταυτόχρονα όμως, κατά την ίδια χρονική περίοδο, αξιολογούμενες είναι οι εξελίξεις και εντός του πολυσυλλεκτικού, όπως και η βιοηθική, γνωστικού, ακαδημαϊκού και πρακτικού πεδίου της δημόσιας υγείας. Μεταξύ άλλων, η επιστήμη της επιδημιολογίας στη δημόσια υγεία συγκεντρώνει το ενδιαφέρον πρωτοπόρων επιστημόνων λειτουργών της δημόσιας υγείας. Η περίοδος αυτή, από πολλούς αναφέρεται ως σημαντική μεταβατική ιστορική περίοδος για την επαγγελματική καθιέρωση και τη μεθοδολογική ανάπτυξη της σύγχρονης επιδημιολογίας. Καθοριστική είναι η συμβολή μιας από τις πολύ μεγάλες μορφές της επιδημιολογίας του 20<sup>ου</sup> αιώνα, του επιδημιολόγου Mervyn Susser, εκφραστή ενός βαθιά βασισμένου στη δημόσια υγεία τύπου επιδημιολογίας.

Το έργο του Susser εκείνης της περιόδου, συγκροτεί το υλικό μελέτης για τον σκοπό της παρούσας εργασίας, ο οποίος είναι η διερεύνηση των απαρχών της ανάπτυξης της προβληματοθεσίας της βιοηθικής προς την κατεύθυνση της δημόσιας υγείας, εστιάζοντας στις δεκαετίες 1960 και 1970.

## 2. Ο επιδημιολόγος Mervyn Susser

Ο Mervyn Susser, από την αρχή της σταδιοδρομίας του, εφιστά την προσοχή στις αλληλεξαρτήσεις μεταξύ της υγείας, της νόσου και της κοινωνικής αδικίας<sup>23</sup> ή, άλλως, στις αλληλεξαρτήσεις μεταξύ της κοινωνικής αδικίας και της υγείας του πληθυσμού.<sup>24</sup> Η επιρροή του εκτείνεται στις βάσεις, μεταξύ άλλων, της κοινωνικής επιδημιολογίας, της επιδημιολογίας της πορείας της ζωής (life-course epidemiology), της γενετικής επιδημιολογίας και της παγκόσμιας υγείας, με ειδική αναφορά στην επιδημία HIV/AIDS. Μεγάλο μέρος του έργου του διεξάγεται μαζί με τη συνάδελφό του Zena Stein, σύζυγο και σύντροφό του πνευματική.

Οι επιδιώξεις του Mervyn Susser διαμορφώνονται από το πλαίσιο της Νότιας Αφρικής, όπου ζει μέχρι τα 35 χρόνια του. Γεννιέται στη

Νότια Αφρική το 1921, γιός μεταναστών από την Λετονία εξαιτίας του διωγμού του εβραϊκού πληθυσμού και μεγαλώνει σε αγροτική περιοχή. Μετά το θάνατο της μητέρας του, πηγαίνει σε σχολικό οικοτροφείο στο Durban, όπου συναντά την Stein και την οικογένειά της.<sup>23,24</sup>

Στον Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο, ο Susser κατατάσσεται στον στρατό της Νότιας Αφρικής για να πολεμήσει τον Ναζισμό. Επιστρέφει από τον πόλεμο με ισχυρή πίστη στην κοινωνική δικαιοσύνη και σπουδάζει Ιατρική στο Πανεπιστήμιο του Witwatersrand στο Johannesburg. Η Νότια Αφρική αλλάζει με την εγκαθίδρυση του συστήματος απαρχαίντ του φυλετικού διαχωρισμού στα τέλη της δεκαετίας του 1940. Ως φοιτητής ιατρικής, συμμετέχει σε αντι-απαρχαίντ δραστηριότητες. Με την αποφοίτησή του ξεκινάει σταδιοδρομία στην κοινοτική και πρωτοβάθμια φροντίδα υγείας.<sup>23,24</sup>

Τα πρώτα χρόνια της δεκαετίας του 1950, μαζί με την Stein ανοίγουν κλινική και παρέχουν ιατρική φροντίδα σε 80.000 «Αφρικανούς» (“African”) και «Έγχρωμους» (“Coloured”) ανθρώπους της περιφέρειας της πόλης Alexandra (Alexandra Township) στο Johannesburg, για τις συνθήκες ζωής και την υγεία των οποίων υπήρχε σε μεγάλο βαθμό αδιαφορία στο σύστημα του απαρχαίντ. Αναπτύσσουν ένα μοντέλο κοινοτικής φροντίδας υγείας και δημοσιεύουν το 1955 μία από τις πρώτες μελέτες κοινοτικής υγείας σε αυτό το είδος του περιβάλλοντος.<sup>25</sup>

Ο Susser και η Stein επηρεάζονται αποφασιστικά από τον Sidney και την Emily Kark, οι οποίοι αναπτύσσουν κοινοτικά προγράμματα υγείας στις αγροτικές περιοχές της Νότιας Αφρικής<sup>26</sup>, με την εφαρμογή της «Προσανατολισμένης στην Κοινότητα Πρωτοβάθμιας Φροντίδας» (“Community Oriented Primary Care”).<sup>27,28</sup> Πολεμούν το απαρχαίντ στο πλευρό του Nelson Mandela και του African National Congress και συνεισφέρουν στη συγγραφή του τμήματος για την υγεία στην ιστορική διακήρυξη για ένα δημοκρατικό κράτος, με ελευθερία και χωρίς κοινωνικές αδικίες και ανισότητες, που θα βασιζόταν στη βούληση όλων των ανθρώπων, ανεξάρτητα από το χρώμα, τη φυλή, το φύλο και τις πεποιθήσεις τους. Η διακήρυξη, γνωστή ως «Χάρτα της Ελευθερίας» (“Freedom Charter”), υιοθετείται στο Συνέδριο του Λαού στο Kliptown, Johannesburg το 1955.<sup>29</sup> Όταν ο Susser και η Stein

πιέζονται να περιορίσουν αυτές τις δραστηριότητες ή να αφήσουν τις θέσεις τους στην Alexandra, επιλέγουν το 1955 να μεταναστεύσουν στο Ηνωμένο Βασίλειο, με τον αντι-απαρτχάιντ ακτιβισμό τους να συνεχίζεται έξω από τη Νότια Αφρική.<sup>24</sup> Οι τόσο εμφανείς στη Νότια Αφρική συσχετίσεις ανάμεσα στην υγεία και την κοινωνική δικαιοσύνη, παραμένουν ακρογωνιαίοι λίθοι στις προσωπικές και επαγγελματικές τους ζωές.<sup>30</sup>

Στο Ηνωμένο Βασίλειο ο Susser προσλαμβάνεται στο Department of Social and Preventive Medicine στο Manchester University και αναλαμβάνει ριζική αναδόμηση της φροντίδας και έρευνας ψυχικής υγείας στην, κατοικημένη κυρίως από την εργατική τάξη, πόλη του Salford, με τη δημοσίευση του βιβλίου του *“Community Psychiatry: Epidemiologic and Social Themes”* να ακολουθεί.<sup>31</sup> Επίσης στο Manchester γίνεται δεκτός στο Department of Social Anthropology και μαζί με τον Dr. William Watson συγγράφουν το, με τον τίτλο, *“Sociology in Medicine”*, βιβλίο τους.<sup>32</sup>

Το 1965 ο Susser μεταναστεύει στις Η.Π.Α, όπου διατελεί πρόεδρος στο Division of Epidemiology του School of Public Health στο Columbia University στη Νέα Υόρκη, έως το 1978. Οι διαλέξεις του για την πρόκληση της ανάγκης μετάβασης στην «*χρόνια νόσου*» εποχή της επιδημιολογίας, γίνονται βάση για το σημαντικό βιβλίο *“Causal Thinking in the Health Sciences”*.<sup>33</sup> Το 1977, με αποστολή την εξερεύνηση των αναπτυξιακών απαρχών των νευρολογικών διαταραχών, ιδρύει το Gertrude H. Sergievsky Center, το οποίο διευθύνει μέχρι το 1991. Αναπτύσσει ισχυρό ερευνητικό πρόγραμμα στην επιληψία, ενσωματώνει γενετική με επιδημιολογική έρευνα στις μελέτες και εφαρμόζει μεθόδους προσυμπτωματικού ελέγχου (screening) για νευροαναπτυξιακές αναπηρίες σε χαμηλού εισοδήματος χώρες.<sup>24</sup>

Τη δεκαετία του 1980, όταν ξεσπά η επιδημία HIV/AIDS, ο Susser και η Stein κινητοποιούνται δραστήρια, τόσο στην πόλη της Νέας Υόρκης, όσο και στη Νότια Αφρική, όπου, συνιστά σοβαρή απειλή για τον Αφρικάνικο πληθυσμό και, από την αρχή της δεκαετίας του 1990, ξεκινούν εκεί μακροχρόνιο πρόγραμμα για την οικοδόμηση στρατηγικής βιώσιμης επιστημονικής απάντησης στην επιδημία.<sup>24</sup>

Από το 1992 έως το 1998, ο Susser υπηρετεί ως αρχισυντάκτης (editor-in-chief) του *American Journal of Public Health*. Στην ένατη πλέον δεκαετία της ζωής του, το 2009, δημοσιεύει, με την Stein, το βιβλίο *“Eras in Epidemiology: The Evolution of Ideas”*, όπου περιγράφεται η ιστορική εξέλιξη της επιδημιολογίας.<sup>34</sup> Πεθαίνει στις 14 Αυγούστου 2014, στην ηλικία των 92 ετών. Ήταν τότε Sergievsky Professor of Epidemiology Emeritus στο Columbia University. Η μακρά του σταδιοδρομία έχει βαθειά επίδραση στην επιδημιολογία και τη δημόσια υγεία.<sup>24</sup>

### 3. Το έργο του Susser περιόδου 1960-1970 και η συνάφειά του με τη βιοηθική

Το έργο του Susser περιόδου 1960-1970 και η συνάφειά του με τη βιοηθική αναπτύσσεται σε τρεις άξονες, με σειρά παράθεσης βασισμένη στην χρονολογική σειρά δημοσίευσης αντίστοιχων έργων. Ο πρώτος αναφέρεται στην αιτιότητα στην επιδημιολογία, ο δεύτερος στην ιστορική εξέλιξη των ευθυνών στη δημόσια υγεία και ο τρίτος σε ζητήματα ηθικής στην επιδημιολογία.

#### 3. 1. Αιτιότητα στην επιδημιολογία

Στην ιστορία της επιδημιολογίας ιδιαίτερη θέση δίδεται στις δεκαετίες 1960 και 1970. Μελετητές επισημαίνουν τη σημασία της περιόδου για την αναγνώριση της επιδημιολογίας ως «*πολύτιμοι επιστημονικού κλάδου*» και για τη μετάβαση σε μια νέα φάση της μεθοδολογικής ανάπτυξης της σύγχρονης επιδημιολογίας.<sup>35</sup> Πιο συγκεκριμένα, επισημαίνεται ότι, τη δεκαετία του 1950, οι πρώτες μελέτες περιπτώσεων-ελέγχου (case-control studies) και μελέτες κοόρτης (cohort studies) που συσχετίζαν το κάπνισμα με τον καρκίνο των πνευμόνων, αντιμετωπίστηκαν με σκεπτικισμό από τη στατιστική επιστήμη της εποχής επειδή οι επιδημιολογικοί σχεδιασμοί δεν πληρούσαν τις τότε ισχύουσες αρχές για τον σχεδιασμό ενός πειράματος.<sup>35</sup> Πέρασαν περίπου 10 χρόνια για να «*γίνουν λεπτοί οι ερευνητικοί σχεδιασμοί, να διατυπωθούν οι έννοιες συστηματικό σφάλμα (bias) και σύγχυση (confounding) και να αναπτυχθούν αρμόζουσες αναλυτικές τεχνικές σε δημοσιεύσεις-ορόσημα*», έτσι ώστε:

«Όταν, το 1964, η *Surgeon General Committee* στις Ηνωμένες Πολιτείες και, το 1965, ο *Austin Bradford Hill* στο Ηνωμένο Βασίλειο συνόψιζαν τη διαδικασία που είχε οδηγήσει από τα επιδημιολογικά δεδομένα στη συναγωγή (*inference*) αιτιακών καρκινογενετικών επιπτώσεων από το κάπνισμα, η επιδημιολογία εισερχόταν σε νέους, συναρπαστικούς καιρούς. Η προσδοκία ήταν ότι η διαλεύκανση καπνίσματος και συσχετίσεων με την υγεία ήταν προάγγελος περισσότερων εντυπωσιακών ανακαλύψεων σε άλλους χώρους αρμοδιότητας της δημόσιας υγείας».<sup>35</sup>

Ο *Mervyn Susser* εντάσσεται μεταξύ εκείνων που την περίοδο αυτή «ενσαρκώνουν» έναν «αυστηρό αλλά ωστόσο βαθιά βασισμένο στη δημόσια υγεία τύπο επιδημιολογίας», κάνοντας πολλά για την εμπέδωση της αυτοπεποίθησης στον κλάδο της επιδημιολογίας.<sup>35,2</sup>

Το “*Causal Thinking*” ταχύτατα γίνεται συνιστώμενη για μελέτη βιβλιογραφία σε επιδημιολογικά προγράμματα παντού στις Ηνωμένες Πολιτείες και μεταφράζεται σε όλο τον κόσμο.<sup>35</sup>

Όπως ο ίδιος γράφει στον πρόλογο:

«Το βιβλίο προορίζεται για φοιτητές (υπό την ευρύτερη έννοια) της επιδημιολογίας και της εφαρμοσμένης κοινωνικής επιστήμης, ιατρικής, ιατρικών υπηρεσιών και δημόσιας υγείας γενικότερα. Σκοπεύει να παράσχει έννοιες εργασίας (*working concepts*) για την ερμηνεία περιβαλλοντικών επιδράσεων στην υγεία. Αυτή είναι μια ρηματική εξήγηση (*a verbal exposition*). Τα ουσιώδη προβλήματα στην αναπαράσταση της πραγματικότητας είναι εκείνα της λογικής, τα οποία ενδέχεται να συμπεριλαμβάνουν μαθηματικά αλλά δεν είναι μόνο μαθηματικά. ... Ο κύριος στόχος του βιβλίου είναι η ανάπτυξη αιτιακών μοντέλων κατά

τρόπο που θα καλλιεργήσει την κατανόηση των σχέσεων ανάμεσα στις καταστάσεις υγείας (*states of health*) και το περιβάλλον...».<sup>33</sup>

Αναφερόμενος, περαιτέρω, στις επιρροές που οδήγησαν τη σκέψη του στο θεωρητικό αποτέλεσμα του βιβλίου, σημειώνει, εντελώς παραστατικά για την πολυσυλλεκτικότητά του:

«Τμήματα του βιβλίου... παίρνουν ουσία από τα έργα... συγγραφέων. Τα έργα αυτά, σε χρονολογική σειρά, είναι των *Paul Lazarsfeld*, *Herbert Hyman*, *Brian MacMahon* και των συν-συγγραφέων του, *The Surgeon General's Advisory Committee on Smoking and Health*, *Hubert Blalock*, *Morris Rosenberg*, and *Jacob Cohen*. Πολλοί άλλοι συγγραφείς, που παρατίθενται στις βιβλιογραφικές αναφορές, έχουν επιδράσει στη σκέψη μου. Κυρίως, αντιπροσωπεύουν την επιδημιολογία, τη βιοστατιστική και τις κοινωνικές επιστήμες. Ιδέες από ιστορικούς, μαθηματικούς στατιστικούς (*mathematical statisticians*) και φιλοσόφους της επιστήμης διαπερνούν/διαποτίζουν (*permeate*) το βιβλίο, αλλά δεν προέρχονται πάντοτε από μια πρωταρχική πηγή. Χρησιμοποιώ την ελαφρά πατημασιά εκείνου που μπαίνει απρόσκλητος (*intruder*), όπου προσκρούω σε αυτούς τους κλάδους. Το βιβλίο πρέπει να προσκρούει σε αυτούς, επειδή είναι τόσο έργο σύνθεσης όσο και ανάλυσης».<sup>33</sup>

Στο “*Causal Thinking*” πυρήνας είναι, όχι η στατιστική της φυσικής κίνησης του πληθυσμού (*vital statistics*),<sup>3</sup> αλλά η αρχιτεκτονική της επιδημιολογικής συσχέτισης και των συναφών με αυτήν εννοιών, δηλαδή, της σύγχυσης (*confounding*), της μεσολάβησης (*mediation*) και της αλληλεπίδρασης (*interaction*). Ο *Susser*, εντοπίζοντας την έλλειψη αιτιακής θεωρίας που να αποτελεί τη βάση της επιδημιολογίας της χρόνιας νόσου, προτείνει ένα «οικολογικό μοντέλο», κτισμένο γύρω από την τριάδα Παράγοντας (*Agent*), Ξενιστής (*Host*) και Περιβάλλον (*Environment*), υπό την έννοια ειδικότερα ενός «σύνθετου οικολογικού μοντέλου» (“*complex ecological model*”) με τη μορφή «παράγοντα και ξενιστή

<sup>2</sup> Οι άλλες «πολύ μεγάλες μορφές (“*towering figures*”) της Αμερικάνικης επιδημιολογίας», που, μαζί με τον *Susser*, αποκαλούνται «τρεις τενόροι της Αμερικάνικης επιδημιολογίας κατά τη διάρκεια της περιόδου 1965 έως 1975», είναι ο *Brian MacMahon*, Chair of Epidemiology στο *Harvard*, από το 1959 και ο *Abraham Lilienfeld*, Chair of Epidemiology στο *Johns Hopkins*, από το 1970. Σημαντικά είναι τα εγχειρίδια που ο κάθε ένας από αυτούς έγραψε και δημοσιεύτηκαν, αντιστοίχως, το 1960 (*MacMahon*), το 1973 (*Susser*) και το 1976 (*Lilienfeld*).<sup>35</sup>

<sup>3</sup> Ο όρος “*vital statistics*” αποδίδεται στα ελληνικά σύμφωνα με το «Λεξικό Όρων Υγιεινής και Επιδημιολογίας».<sup>36</sup>

που συμμετέχουν σε συνεχείς αλληλεπιδράσεις με ένα περιβάλλον που τους περιτυλίγει».<sup>35</sup>

Η προσπάθειά του, «ρισοκινδυνεύοντας μόνος στα τέλη της δεκαετίας του 1960 σε ένα μονοπάτι που έγινε πολυσύχναστο από τους επιδημιολόγους 30 χρόνια αργότερα», τον οδηγεί στη διατύπωση ολοκληρωμένου συνόλου μεθόδων -κοόρτη, περίπτωση ελέγχου και συγχρονικοί σχεδιασμοί (cross-sectional designs)- και εννοιών -σύγχυση, αλληλεπίδραση, μεσολάβηση και αιτιακή συναγωγή- για την εκτίμηση της εγκυρότητας των αιτιακών υποθέσεων.<sup>35</sup>

Ο Susser, με τη μεγάλη συμβολή στη μετάβαση στη σύγχρονη επιδημιολογία, παρέμενε πάντοτε κριτικός για την υπερβολική έμφαση στο ρόλο των μεθόδων στην επιδημιολογική έρευνα, με πρώτο γι' αυτόν πάντοτε λόγο να έχει «η υγεία του κοινού» (“the health of the public”).<sup>35</sup> Το “Causal Thinking” γίνεται τις επόμενες δεκαετίες κλασικό βιβλίο αναφοράς σε μελέτες των εξελίξεων στην μεθοδολογία της σύγχρονης επιδημιολογίας και της δημόσιας υγείας.<sup>37-41</sup> Σημαντική είναι η θέση του στο, αναδυόμενο τον 21<sup>ο</sup> αιώνα, διακριτό πεδίο της φιλοσοφίας της επιδημιολογίας.<sup>42</sup>

Πραγματευόμενος θεμελιώδεις έννοιες στη βιοηθική, όπως η αιτιότητα, σε συνδυασμό με την πάλη του για τα δικαιώματα και την κοινωνική δικαιοσύνη, ως πρωτοπόρος/σκαπανέας της επιδημιολογίας που τεκμηριώνει τις σχέσεις αυτές, ο Susser ανοίγει το δρόμο για την μετέπειτα προσέγγιση των πεδίων της δημόσιας υγείας και της βιοηθικής και μέσα από τη μελέτη του ρόλου των κοινωνικών προσδιοριστών της υγείας.<sup>43-48</sup>

### 3.2. Περί της ιστορικής εξέλιξης των ευθυνών στη δημόσια υγεία

Ένα έτος μετά την έκδοση του “Causal Thinking”, ο Susser, το 1974, δημοσιεύει το δοκίμιο “Ethical components in the definition of health”.<sup>49</sup> Σε αυτό αναπτύσσει τη θέση ότι οι ορισμοί της υγείας περιλαμβάνουν συστατικά μέρη ηθικής, τα οποία εδράζονται σε συστήματα αξιών. Ακόμη, ότι οι ορισμοί αυτοί έχουν συνέπειες (consequences) και αιτίες (causes). Θεωρεί τα συστατικά μέρη του ορισμού της υγείας, πρώτον, κατά κάθετη διάσταση επιπέδων οργάνωσης- οργανικής, λειτουργικής και κοινωνικής-, χωρίς ένα-προς-ένα αντιστοιχία

ανάμεσα στους ορισμούς σε αυτά τα επίπεδα οργάνωσης. Υποστηρίζει ότι το πλείστον των ασυμφωνιών μεταξύ των επιπέδων εγείρεται από τη μεταβλητότητα στο κοινωνικό συστατικό, ήτοι στο συστατικό των αξιών και της ηθικής, αναφορικά με τον ορισμό κοινωνικών ρόλων και κατάστασης υγείας. Δεύτερον, θεωρεί τα συστατικά μέρη κατά την οριζόντια διάσταση του πλάτους, όπου μελετά περιοχές στις οποίες τα επαγγέλματα υγείας έχουν αξιώσει μερίδιο/συμφέρον (concern) και επάρκεια (competence). Επεξηγώντας αλλαγές σε αυτά τα συστατικά μέρη μέσα στον χρόνο και σύμφωνα με την κοινωνική κατάσταση, κάνει χρήση του παραδείγματος, πρώτον, της σχέσης της οργανωμένης μαιευτικής με τον οικογενειακό προγραμματισμό και την έκτρωση. Χρησιμοποιεί, δεύτερον, το παράδειγμα της σχέσης της ψυχιατρικής με το δίκαιο, ως ιατρικής ειδικότητας που επίσης απεικονίζει την κατά πλάτος πλαστικότητα των συστατικών μερών του ορισμού της υγείας. Τρίτον, τέλος, χρησιμοποιεί το παράδειγμα της ιστορικής εξέλιξης των ευθυνών της δημόσιας υγείας, στο οποίο, στο πλαίσιο της παρούσας εργασίας, επικεντρώνουμε την προσοχή μας.

Ο Susser, ειδικότερα, θεωρεί ότι η δημόσια υγεία συνιστά πλούσια πηγή για επεξηγήσεις σχετικά με τις μετατοπίσεις στα ηθικά θέματα (ethical shifts) στον ορισμό της υγείας.<sup>49</sup> Πιο συγκεκριμένα, αναφέρεται, για παράδειγμα, σε μετατοπίσεις στις αξίες που συνόδευαν το πρώιμο κίνημα δημόσιας υγείας στην Βρετανία του 19<sup>ου</sup> αιώνα, με τις απαρχές του να είναι στη θεμελιακή αλλαγή στις αξίες και τις νέες έννοιες των ευθυνών του κράτους, οι οποίες προηγήθηκαν της Γαλλικής επανάστασης και θεσμοθετήθηκαν από αυτήν. Έτσι, η φιλοσοφία που το αιτιολογεί, προερχόμενη από τον Jeremy Bentham και τους Ωφελμιστές, εδραιώνει τη φιλελεύθερη ιδέα του μέγιστου αγαθού για τον μέγιστο αριθμό ανθρώπων αλλά και «τους σπόρους της ανάλυσης κόστους-αποτελεσματικότητας». Όμως, οι δικαιολογήσεις για τις μετατοπίσεις στις αξίες δεν είναι μόνο αλτρουιστικές, αλλά αναγκαίες, επισημαίνει ο Susser, για την επιβίωση των πόλεων που «ακμάζουν» δημιουργημένες από τον βιομηχανικό καπιταλισμό του 19<sup>ου</sup> αιώνα. Το νέο που συνέβαινε τότε, δηλαδή η επιδίωξη της

υγείας της κοινότητας σε επίπεδο πληθυσμού, με δεδομένη την υπόθεση (assumption) της υπευθυνότητας του κράτους για τη διατήρηση/υποστήριξη (maintaining) της υγείας της κοινότητας –εκτός από τα οξεία επεισόδια της πανούκλας και άλλων επιδημιών-, εκδηλώνεται, κατά τον Susser, στην, για τα επόμενα εκατό και πλέον χρόνια, σύγκρουση ανάμεσα «στη νέα ηθική (new ethic) που υπονοείται στον ορισμό της υγείας που συμπεριελάμβανε δημόσια υγεία και στην παλιά ηθική (old ethic) που υπονοείται στην ένας-προς-έναν (one-to-one) ευθύνη των γιατρών για τα άτομα ασθενείς».<sup>49</sup>

Οι ορισμοί της δημόσιας υγείας όμως, υποστηρίζει ο Susser, αλλάζουν καθώς και η κοινωνία αλλάζει και, όπως σημειώνει:

*«Αρχικά, οι ανησυχίες της δημόσιας υγείας ήταν στο φυσικό περιβάλλον (physical environment): νερό, ακαθαρσίες υπονόμων, τροφή, συνθήκες εργασίας και κατοικία. Αργότερα, καθώς η θεωρία του μιάσματος παραχώρησε τη θέση της στη θεωρία των μικροβίων, οι ανησυχίες εστίασαν στο βιολογικό περιβάλλον. Γύρω από τη στροφή του αιώνα, η προσοχή μετατοπίστηκε στις μητέρες και τα παιδιά και την αναπαραγωγική διαδικασία. Αυτή η μετατόπιση στις προτεραιότητες της δημόσιας υγείας όξυνε σε μεγάλο βαθμό τη σύγκρουση ανάμεσα στη δημόσια υγεία και την ατομική ιατρική πρακτική, επειδή οδήγησε στην παρείσφρηση της δημόσιας υγείας στην ατομική φροντίδα...»».<sup>49</sup>*

Μέχρι και τα μέσα του εικοστού αιώνα, οι συνεχιζόμενες μετατοπίσεις στις προτεραιότητες προς την προληπτική φροντίδα υγείας για τις μητέρες και τα παιδιά τους συνεπάγονται αλλαγή στον τύπο των λειτουργιών/χειρισμών (operations) που θεωρούνται θεμιτοί/νόμιμοι (legitimate) για τη δημόσια υγεία και όχι μόνο αλλαγή στους στόχους αυτών των λειτουργιών/χειρισμών. Γίνεται πλέον διαθέσιμη ηθική δικαιολόγηση για τη δράση της δημόσιας υγείας και στην προσωπική και στην κοινοτική υγεία, έτσι ώστε στις επιστημονικές κρίσεις για τη συμπεριφορά π.χ. τη σχετιζόμενη με την τεκνοποιία να κρύβονται ηθικές και δεοντολογικές κρίσεις. Ειδικότερα, αναφερόμενος ο Susser στις βρετανικές περιπτώσεις καθιέρωσης σχετικής σχολικής υπηρεσίας υγείας ως απόκριση σε

στρατιωτικές ανάγκες (το έτος 1907) και στη θέσπιση εθνικής ασφάλισης υγείας ως απόκριση σε βιομηχανικές ανάγκες (το έτος 1911), επισημαίνει την, παρά την αντίθεση των ιατρών, είσοδο πλέον του κράτους στην παροχή ιατρικής φροντίδας, ως διακριτή από υπηρεσίες πρόληψης. Η προστασία της δημόσιας υγείας παρέχει έτσι ηθική νομιμοποίηση για τη δράση του κράτους σε θέματα αντιμετώπισης του φυσικού και κοινωνικού περιβάλλοντος αλλά και της προσωπικής πρόληψης για βρέφη, μητέρες και παιδιά σχολικής ηλικίας. Όμως, ο Susser παρατηρεί:

*«...μετατοπίσεις στις αξίες, και κατά συνέπεια στο περιεχόμενο της δημόσιας υγείας, είναι συνεχείς σε όλη την ιστορία της. Σχεδόν πάντα έχουν δικαιολογηθεί με αλτρονιστικές εκκλήσεις για ανάγκες υγείας. Ο αλτρονισμός είναι αρκετά γνήσιος, αλλά συχνά έχει αξιοποιήσει δυνάμεις που απέχουν πολύ από το να είναι αλτρονιστικές σε σχέση με την υγεία. Είναι καλό για το αρνάκι να γνωρίζει ότι έχει ζαπλώσει με το λιοντάρι»».<sup>49</sup>*

Αξιοσημείωτη είναι η προσέγγισή του στο θέμα της ανάλυσης κόστους –ωφέλειας στο οποίο δέχεται ότι η δημόσια υγεία ακολουθεί μακρά παράδοση. Ειδικότερα, θέτει την κριτική του άποψη για τις διαστάσεις της αξιολόγησης, σε ένα περιβάλλον όπου «οι άνθρωποι, οι κοινότητες και οι ασθενείς έχουν μετατραπεί σε καταναλωτές, οι υπηρεσίες υγείας και οι επαγγελματίες σε παρόχους», με «το λιοντάρι της οικονομίας» να εμπλέκεται «απρόσκλητο». Είναι κριτικός για τις ουσιαστικές και τεχνικές δυνατότητες των «ορθόδοξων» οικονομολόγων της υγείας που αναλύουν τη σχέση κόστους-ωφέλειας. Υποστηρίζει, εν προκειμένω, ότι, καθώς το φάσμα των πρωτίστως νομισματικών / χρηματικών (monetary) αξιών, που εκείνοι ασχολούνται, τείνει να είναι στενό/περιορισμένο (narrow), ακόμη και στις περιπτώσεις που ερμηνεύεται πλατιά/γενικά (broadly), οι αναλυτές εκτίθενται στον κίνδυνο της χρήσης «στενών/περιορισμένων μέτρων» (“narrow measures”) αντί για «πλατιά/γενικά αποτελέσματα και οφέλη» (“broad effects and benefits”). Κλείνοντας το δοκίμιο, δηλώνει:

*“Όμως, χρωστάμε χρέος στους πιο συνειδητούς αναλυτές που θέτουν εκλεπτυσμένα ερωτήματα σχετικά με συγκριτικά οφέλη. Τέτοιοι αναλυτές μπορεί να μας αναγκάσουν να αναγνωρίσουμε ότι ηθικές κρίσεις γίνονται όλη την*

ώρα μέσα από την επιλογή προτεραιοτήτων ως συνέπεια των ορισμών μας της υγείας. Μπορούν να μας υποχρεώσουν να εξετάσουμε την ισότητα της θεραπείας την παρεχόμενη στο βρέφος, το παιδί, τον ενήλικα και τον ηλικιωμένο, στον άρρωστο και σε εκείνον που είναι καλά, στον λευκό και στον μαύρο, στο αρσενικό και στο θηλυκό, στον διανοητικά διαταραγμένο και στον φυσικά διαταραγμένο, στο άτομο με κατεστραμμένο εγκέφαλο και σε εκείνον με κατεστραμμένο νεφρό. Όπως ο Rashi Fein έχει διαπιστώσει, αυτές οι ερωτήσεις δεν τίθενται συχνά αλλά όλη την ώρα απαντώνται”.<sup>49</sup>

Με το τέλος της δεκαετίας 1970, το “*Ethical components in the definition of health*” εντάσσεται στην αναπτυσσόμενη τότε βιβλιογραφία της βιοηθικής με τη συμπερίληψή του σε συλλογικό τόμο δοκιμίων φιλοσόφων, κοινωνικών επιστημόνων, ιατρών και νοσηλευτών, τα περισσότερα σε αναδημοσίευση και ορισμένα ειδικά γραμμένα, τα οποία συζητούν το φιλοσοφικό και κοινωνικό υπόβαθρο των ιδεών γύρω από την υγεία και την νόσο, καθώς και δοκιμίων παλαιών ιατρών για την ιστορική εξέλιξη των ιατρικών ιδεών γύρω από τη νόσο.<sup>50,51</sup> Είναι αξιοσημείωτη η σύνδεση της διεπιστημονικότητας της προσέγγισης του θέματος με προβλήματα θεωρίας και μεθόδου, που διατυπώνεται τότε από ορισμένους,<sup>51</sup> προβλήματα που, επί πολλά χρόνια αργότερα, συνεχίζουν να καταγράφονται στο πολυσυλλεκτικό πεδίο της βιοηθικής.<sup>52,53, 4</sup>

### 3.3. Ζητήματα ηθικής στην επιδημιολογία

Ο Susser θεωρείται ο πρώτος επιδημιολόγος που αντιμετώπισε με εμβρίθεια το ζήτημα της ηθικής στην επιδημιολογία, ειδικώς μάλιστα σε σχέση με την επιστημονική μέθοδο, ήδη από τη δεκαετία του 1970, όταν, δηλαδή, ενώ η επιδημιολογία αναδύεται στο προσκήνιο ως αυτο-

τελής κλάδος, οι επιδημιολόγοι, διαφορετικά από άλλες επαγγελματικές ομάδες, έχουν ακόμη ανύπαρκτη αυτορρύθμιση και νομοθεσία, παρά την προκύπτουσα ισχυρή συνάφεια των δραστηριοτήτων της επιδημιολογίας τόσο με ομάδες συμφερόντων όσο και με τη δημόσια υγεία καθώς και με ισχυρά θέματα δικαίου και την παρεχόμενη σημαντική επαγγελματική και επιστημονική δημόσια ευθύνη των λειτουργών της.<sup>57</sup>

Ειδικότερα, το 1977 δημοσιεύει το δοκίμιο “*Judgment and Causal Inference: Criteria in Epidemiologic Studies*”.<sup>58</sup> Χωρίς να επιδιώκει «επίθεση», όπως γράφει, στη στατιστική συναγωγή ή στους σπουδαίους επιστήμονες της στατιστικής, αναπτύσσει τη δυνατότητα σφάλματος (fallibility) της κρίσης ακόμα και από εκείνους που διαθέτουν «εξαιρετικό τεχνικό εξοπλισμό» (“*superb technical equipment*”). Επισημαίνει, την, ως εκ τούτου, ανάγκη για ανάπτυξη της δυνατότητας να μπορούν οι επαγγελματίες της επιδημιολογίας να δίνουν απαντήσεις σε μη δομημένα ερωτήματα που προκύπτουν κατά τη λήψη των αποφάσεων και την εφαρμογή τους. Τούτο, γιατί, όπως υποστηρίζει, «οι διαδικασίες της στατιστικής συναγωγής, της αιτιακής συναγωγής και της λήψης αποφάσεων συχνά επικαλύπτονται, αλλά διέπονται από διαφορετικές αρχές».<sup>58</sup>

Το 1978, δημοσιεύει το “*Ethics in Epidemiology*”, το οποίο συν-συγγράφει με τις Zena Stein και Jennie Kline.<sup>59</sup> Ακολουθώντας, όπως τονίζουν, το νήμα της δικής τους εμπειρίας, σταθμίζουν αξίες επιστημονικής αυστηρότητας με αξίες που αφορούν τα συμφέροντα των ανθρώπων που είναι υπό μελέτη στην ερευνητική διαδικασία στην επιδημιολογία, όπου, όπως δέχονται, δεν υπάρχει σχεδόν κανένα βήμα χωρίς ηθικά ζητήματα.

Ειδικότερα, συζητούν ζητήματα ηθικής: α) στην επιλογή των ερευνητικών ερωτημάτων, όπου, ενδεικτικά, αναφέρουμε την επισήμανσή τους για τις πολιτικές και χρηματοδοτικές παραμέτρους που υπεισέρχονται στη διαδικασία καθοδήγησης της κατεύθυνσης της έρευνας, β) στην επιλογή του σχεδιασμού μελέτης για διερεύνηση των ερωτημάτων, όπου σημαντική είναι η αναφορά τους στο ότι η αναζήτηση συσχετίσεων (associations) που να υπόκεινται σε πειραματικούς χειρισμούς δεν είναι «κανονικά» (“*normally*”) επιτρεπτή στις περιπτώσεις της τεκνοποιίας, της έκθεσης σε κινδύνους ή του τύ-

<sup>4</sup> Ο Susser, το 1987, συμπεριλαμβάνει το “*Ethical components in the definition of health*” στη συλλογή επιλεγμένων έργων του “*Epidemiology, Health and Society: Selected Papers*”.<sup>54</sup> Παραπέμπει επίσης σε αυτό σε σημαντικά κείμενα για την εξέλιξη της δημόσιας υγείας και της επιδημιολογίας τα οποία δημοσιεύει τη δεκαετία του 1990.<sup>55,56</sup>

που της προσωπικότητας, γ) στην τήρηση εμπιστευτικότητας/εχεμύθειας (confidentiality), όπου, αν και δέχονται ότι η παροχή πρόσβασης στα αρχεία του ασθενούς χωρίς τη συγκατάθεσή του παραβιάζει την εμπιστοσύνη ανάμεσα στον ασθενή και τον ιατρό, υποστηρίζουν ότι υπάρχει «ισχυρό δημόσιο συμφέρον» στην πρόσβαση στον κύριο πόρο της επιδημιολογικής έρευνας, που συνιστούν τα αρχεία των ασθενών, δ) στην εξασφάλιση (obtaining) της συμμετοχής πληθυσμών, δηλαδή ζητήματα εκούσιας και ακούσιας συμμετοχής, όπου στέκονται στον πολλαπλασιασμό των πιθανοτήτων κακομεταχείρισης των ανθρώπων υποκειμένων έρευνας και στην ανάγκη ρύθμισης της ερευνητικής πρακτικής με θεσμοποιημένα πρότυπα και νόρμες, με τρόπο ώστε να προστατεύονται τα συμφέροντα των ασθενών αλλά να μην «καταπνίγεται», όπως ανησυχούν, η τυχόν ιδιοφυία των ερευνητών και ε) στις πειραματικές μελέτες και ζητήματα παρέμβασης, όπου κύρια θέτουν ζητήματα παροχής ή απόσυρσης αγωγής, κατά τρόπο ενδεικτικό, κατά την γνώμη μας, των τεράστιων προβλημάτων των πειραματικών μελετών στη συμφιλίωση του σεβασμού των επιστημονικών ερευνητικών απαιτήσεων με τις απαιτήσεις του σεβασμού των «ελευθέρως ζώντων ανθρώπινων όντων» (“free-living human beings”).<sup>59</sup>

Το κείμενο απεικονίζει με αμεσότητα την αναδεικνύομενη με την πρόοδο της επιστήμης και της τεχνολογίας αναγκαιότητα ρύθμισης της ερευνητικής διαδικασίας στην επιδημιολογία. Στα επόμενα χρόνια, και ιδίως κατά τη δεκαετία 1990, με την επιδημιολογική πρακτική και έρευνα να παραμένει ακόμη εν πολλοίς αρρhythμιστη, κλασσικοί συγγραφείς, και στον χώρο της βιοηθικής, έχουν βασικό σημείο αναφοράς το “*Ethics in Epidemiology*” στις, από τη συγκροτημένη πλέον βιοηθική προσέγγιση, μελέτες τους για τα θέματα ηθικής στην επιδημιολογία.<sup>60-63</sup>

Ιδιαίτερη μνεία θα πρέπει να γίνει στο σημείο αυτό για την χρονική σύμπτωση της δημοσίευσης του “*Ethics in Epidemiology*” με την «*Εκθεση Belmont*», κείμενο-ορόσημο για την καθιέρωση αρχών στη βιοηθική. Πράγματι, το 1978, η National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioural Research δημοσιεύει στις Ηνωμένες Πολιτείες την “*Belmont Report: Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human*

*Subjects of Research*”.<sup>64</sup> Η Έκθεση είναι απόρροια της ευρείας δημόσιας αντίδρασης απέναντι σε απεχθή ιατρικά πειράματα των οποίων η αποκάλυψη τη δεκαετία του 1970 συνταράσσει την κοινή γνώμη. Δημοσιεύονται τότε περιπτώσεις ιατρικών και επιστημονικών καταχρήσεων σε βάρος υποκειμένων έρευνας που είχαν ασθενή ή ανύπαρκτη ικανότητα συγκατάθεσης, όπως πειραματικές έρευνες για την ανάπτυξη εμβολίου ηπατίτιδας σε παιδιά με νοητική υστέρηση (περίπτωση Willowbrook).<sup>2</sup> Σταθμός είναι επίσης η αποκάλυψη της συνεχιζόμενης από το 1932 πειραματικής μελέτης για τη σύφιλη στο Ινστιτούτο Tuskegee και το συνεργαζόμενο νοσοκομείο του σε πάμφτωχους και αγράμματους αфроαμερικανούς, στους οποίους, προκειμένου να μελετηθεί η «φυσική εξέλιξη» της νόσου, κατά παραβίαση κάθε συναφούς ηθικού κώδικα, δεν χορηγείτο η ήδη γνωστή από τη δεκαετία του 1950 θεραπεία πενικιλίνης.<sup>65,66</sup>

Υπό το πρίσμα αυτό, είναι η «*Εκθεση Belmont*» που καθιερώνει τις τρεις θεμελιώδεις αρχές της βιοηθικής, δηλαδή τις αρχές του σεβασμού του προσώπου, της αγαθοπραξίας και της δικαιοσύνης. Έρχεται μετά την πρώτη ιστορικά διακήρυξη αρχών στη βιοηθική που έχει τις καταβολές της στον «*Κώδικα της Νυρεμβέργης*» (1947),<sup>67</sup> ο οποίος, μετά τη δίκη της Νυρεμβέργης (1946- 1947), διατυπώνει δεσμευτικές αρχές για κάθε έρευνα που διεξάγεται μέσω πειραμάτων με ανθρώπινα υποκείμενα. Η «*Εκθεση Belmont*» έρχεται έναν χρόνο πριν από την πρώτη έκδοση, το 1979, του πολύ σημαντικού, και με συνεχείς επανεκδόσεις μέχρι τις μέρες μας, βιβλίου “*Principles of Bio-medical Ethics*” των Tom Beauchamp και James Childress, με το οποίο εισάγονται τότε, και καθιερώνονται έκτοτε, στη βιοϊατρική ηθική τέσσερις «*μεσαίου επιπέδου*» αρχές: οι αρχές της αυτονομίας, της μη πρόκλησης βλάβης, της αγαθοπραξίας και της δικαιοσύνης.<sup>68</sup>

#### 4. Συμπεράσματα

Η δυνατή στην προβληματοθεσία της σχέση δημόσιας υγείας και βιοηθικής συμπεραίνεται ότι ήδη από τις δεκαετίες 1960 και 1970 σφυρηλατείται και διευρύνεται από επιστήμονες, όπως ο επιδημιολόγος Mervyn

Susser. Οι τρεις άξονες μελέτης του έργου του εκείνης της περιόδου, δηλαδή, οι άξονες της αιτιότητας στην επιδημιολογία, της μελέτης της ιστορικής εξέλιξης των ευθυνών στη δημόσια υγεία καθώς και της ηθικής στην επιδημιολογία, συνεισφέρουν στη στήριξη στον 21<sup>ο</sup> αιώνα της

συνεργασίας ανάμεσα στην ηθική και τη βασισμένη στη δημόσια υγεία επιδημιολογία σε μια δεσμευμένη στη βιοηθική παγκόσμια κοινωνική δικαιοσύνη.

## Βιβλιογραφία

1. Τσινόρεμα Σ. Τι είναι η βιοηθική; *Cogito* 2006α, 5: 38-39.
2. Τσινόρεμα Σ. Η βιοηθική και η σύγχρονη κριτική της πράξης. Η Ηθική στην εποχή της βιοτεχνολογίας. *Δευκαλίων* 2006β, 24/2: 213-250.
3. Σούρλας Π. Τα βλαστοκότταρα στη βιοϊατρική έρευνα: βασικά ηθικά προβλήματα. *Ισοπολιτεία*. 2001, 5: 207-229.
4. Σούρλας Π. Φιλοσοφία και βιοηθική. *Cogito* 2006, 5: 32.
5. Faden R, Shebaya S. Public Health Ethics. In: Zalta EN (ed) *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* 2015 <https://plato.stanford.edu/entries/publichealth-ethics/>
6. Ortmann LW, Barrett DH, Saenz C, Bernheim RG, Dawson A, Valentine JA, Reis A. Public Health Ethics: Global Cases, Practice, and Context. In: Barrett DH, Bolan G, Dawson A, Ortmann LW, Reis A, Saenz C. (eds) 2016. *Public Health Ethics: Cases Spanning the Globe*. SpringerOpen, Springer International Publishing AG, Switzerland, 2016:3-35.
7. Kahn J, Mastroianni A. The Implications of Public Health for Bioethics. In: Steinbock B (ed) *The Oxford Handbook of Bioethics*, Oxford University Press Inc, New York, 2007: 671-695.
8. Childress JF, Faden RR, Gaare RD, Gostin LO, Kahn J, Bonnie RJ, Kass NE, Mastroianni AC, Moreno JD, Nieburg P. Public Health Ethics: Mapping the Terrain. *Journal of Law, Medicine & Ethics* 2002, 30:170-178.
9. Φιλαλήθης Α. Η υγεία, οι υπηρεσίες υγείας και η πολιτική για την υγεία στην Ελλάδα σήμερα. 1997. Στο: Πανεπιστήμιο Κρήτης, Τμήμα Ιατρικής. Τομέας Κοινωνικής Ιατρικής, Κοινωνική Ιατρική. *Ανθολογία Κειμένων. Επιμέλεια επιλογής Φιλαλήθης Α, Κούτσης Α*. 2002, 1-19.
10. Kass N. An Ethics Framework for Public Health. *AmJPublicHealth* 2001, 91: 1776-1782.
11. Gostin LO. Mapping the Issues: Public Health, Law and Ethics. In: Gostin LO (ed) *Public Health Law and Ethics: A Reader*. Berkeley and New York, Milbank Memorial Fund and the University of California Press Expanded and Updated 2<sup>nd</sup> ed, 2010:1-14. <http://scholarship.law.georgetown.edu/facpub/374/>
12. Nuffield Council on Bioethics. Public Health: ethical issues. 2007. <http://www.nuffieldbioethics.org/>
13. Institute of Medicine. *The Future of the Public Health*. The National Academies Press, Washington, 1988.
14. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής. 2011. Μεταδοτικά λοιμώδη νοσήματα: Δημόσιο συμφέρον και αυτονομία. Γνώμη. 2011. <http://www.bioethics.gr/images/pdf/GNOMES/infectious-op-f.pdf>
15. Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής. Μεταδοτικά λοιμώδη νοσήματα: Δημόσιο συμφέρον και αυτονομία. Έκθεση. Εισηγητές: Τ. Βιδάλης, Α.Α. Χάγερ-Θεοδωρίδου. Συνεργασία: Μανιάτης ΓΜ, Τσουκαλάς Κ. 2011. <http://www.bioethics.gr/images/pdf/GNOMES/infectious-rep-f.pdf>
16. Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. *Ethics and Ebola*. Public Health Planning and Response. Washington, D.C. February 2015. <http://www.bioethics.gov/>
17. Brock DW. Paternalism and Autonomy. A review of Joel Feinberg, *Harm to Self*, (Oxford and New York: Oxford University Press, 1986) and Donald VandeVeer, *Paternalistic Intervention* (Princeton NJ: Princeton University Press, 1986). *Ethics* 1988, 98: 550-565.
18. Kuhse H, Singer P. What is bioethics? A historical introduction. In: Kuhse H and Singer P (eds). *A Companion to Bioethics*. UK: Blackwell publishing, 2005: 3 – 11.
19. Rawls J. *A Theory of Justice*. Revised Edition. Oxford University Press, Oxford, 1999.
20. Μολύβας Γ. Εισαγωγή. Στο: Kymlicka W. *Contemporary Political Philosophy*. An

- Introduction. 2<sup>nd</sup> ed. Oxford: Oxford University Press. 2002. Έκδοση στην ελληνική γλώσσα: Kymlicka W. Η πολιτική φιλοσοφία της εποχής μας. Μια εισαγωγή. 3<sup>η</sup> έκδοση. Μετάφραση-εισαγωγή Γ. Μολύβας. Αθήνα: Πόλις, 2006: 9-65.
21. Ασπραδάκη ΑΑ. Αυτονομία και πατερναλισμός στην ιατρική φροντίδα με έμφαση στην οδοντιατρική φροντίδα. Διδακτορική Διατριβή. Ρέθυμνο, Πανεπιστήμιο Κρήτης. 2012.
  22. Beauchamp DE. Public Health as Social Justice. *Inquiry* 1976, 13: 1-14.
  23. Fee E, Brown TM, Manuelpillai W. Mervyn Susser (1921-2014): Fighter for Social Justice and Pioneer in Epidemiology. *AmJPublicHealth* 2015, 105: 1316.
  24. Susser E, Galea S. In Memoriam: Mervyn Susser, MB, BCh, DPH. *AmJEpidemiol* 2014, 180: 961-963.
  25. Susser MW, Stein ZA, Cormack M, Hathorn M. Medical Care in a South African Township. *Lancet* 1955; (i) 268 (6870): 912-915.
  26. Susser M. The Kark Movement: South Africa's Healthy Export. *HealthPAC* 1987, 17:21-24.
  27. Kark SL. The Practice of Community –Oriented Primary Health Care. Appleton-Century-Crofts, New York, NY, 1981.
  28. Brown TM, Fee E. Sidney Kark and John Cassel. Social Medicine Pionners and South African Emigres. *AmJPublicHealth* 2002, 92: 1744-1745.
  29. The Freedom Charter Adopted at the Congress of the People at Kliptown, Johannesburg, on June 25 and 26, 1955. Collection Number AD 1137. Federation of South African Women 1954-1963. Historical Papers Research Archive, Johannesburg, 2013
  30. Susser M. Apartheid and the causes of death: disentangling ideology and laws from class and race. *Am J Public Health* 1983, 73: 581-584.
  31. Susser M. Community Psychiatry: Epidemiologic and Social Themes. Random House, New York, 1968.
  32. Susser MW, Watson W. Sociology in Medicine. 1<sup>st</sup> ed. Oxford University Press, London, 1962.
  33. Susser M. Causal Thinking in the Health Sciences. Concepts and Strategies of Epidemiology. Oxford University Press, USA, 1973 (1979, fourth printing).
  34. Susser M, Stein Z. Eras in Epidemiology: The Evolution of Ideas. Oxford University Press, New York, NY, 2009.
  35. Morabia A. Mervyn Susser, the last of the three American classical epidemiology tensors. *Annals of Epidemiology* 2015, 25: 140-142.
  36. Δημολιάτης Ι, Γαλάνης Π, Γελαστοπούλου Ε, Ευαγγέλου Β, Καντζανού Μ, Λάγιου Α, Νένα Ε, Ντζάνη Ε, Παναγιωτόπουλος Τ, Ραχιώτης Γ, Σμυρνάκης Ε, Χάιδιτς Α. Λεξικό Όρων Υγιεινής και Επιδημιολογίας. [ηλεκτρ. βιβλ.] Σύνδεσμος Ελληνικών Ακαδημαϊκών Βιβλιοθηκών, Αθήνα,. 2015: 288  
<https://repository.kallipos.gr/handle/11419/2667>.
  37. Pearce N. Traditional Epidemiology, Modern Epidemiology, and Public Health. *AmJPublicHealth* 1996, 86: 678- 683.
  38. Smith GD, Susser E. Zena Stein, Mervyn Susser and epidemiology: observation, causation and action. *IntJEpidemiol* 2002, 31: 34-37.
  39. Paneth N. A Conversation with Mervyn Susser. *Epidemiology* 2003, 14: 748- 752.
  40. Zhang FF, Michaels DC, Mathema B, *et al*. Evolution of some epidemiologic methods and concepts in selected textbooks of the 20<sup>th</sup> century. *Sozial und Praventivmedizin* 2004, 49: 97-104.
  41. Porta M. Things that kept coming to mind while thinking through Susser's South African Memoir. *JEpidemiolCommunityHealth* 2006, 60: 559-561.
  42. Broadbent A. Philosophy of Epidemiology. Palgrave Macmillan, London, 2013: 67.
  43. Marmot MG, Wilkinson RG. Social Determinants of Health. Oxford University Press, Oxford, 1999.
  44. World Health Organization (WHO). Commission on Social Determinants of Health. Closing the gap in a generation. Health equity through action on the social determinants of health. WHO Press, Geneva, 2008.
  45. Illingworth P, Parmet WE. The Ethical Implications of the Social Determinants of Health: a Global Renaissance for Bioethics. *Bioethics* 2009, 23:ii-v.
  46. Venkatapuram S, Marmot M. Epidemiology and Social Justice in Light of Social Determinants of Health Research. *Bioethics* 2009, 23: 79-89.
  47. Daniels N. Why We Should Care About the Social Determinants of Health. *The American Journal of Bioethics* 2015, 15:37-38.
  48. Venkatapuram S, Marmot M. Social Determinants of Health and Health Inequalities. In: Arras JD, Fenton E, Kukla R (eds). *The Routledge Companion to Bioethics*. Taylor and Francis, 2015: 16-32.
  49. Susser M. Ethical components in the definition of health. *IntJHealthServ* 1974, 4: 539-548.
  50. Susser M. Ethical components in the definition of health. In: Caplan AL, Engelhardt HT Jr, McCartney JL (eds). *Concepts of Health and Disease: Interdisciplinary Perspectives*. Reading, MA: Addison-Wesley, 1981: 93-105.

51. Scadding JD. Concepts of Health and Disease: Interdisciplinary Perspectives. Book review. *Journal of medical ethics*, 1982, 8: 157.
52. Arras J. Theory and Bioethics. In: Zalta EN (ed). *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Summer 2010 Edition) <http://plato.stanford.edu/archives/sum2010/entries/theory-bioethics>
53. Δραγώνα-Μονάχου Μ. Η βιοηθική και η διδακτική της. *Επιθεώρηση Βιοηθικής*. 2007/2008, 1: 38-47. <http://www.bioethicsreview.uoc.gr/>
54. Susser M. Ethical components in the definition of health. In: Susser M (ed). *Epidemiology, Health and Society: Selected Papers*. New York, NY: Oxford University Press, 1987: 186-193.
55. Susser M. Public Health Then and Now. Health as a human right: an epidemiologist's perspective on the public health. *AmJPublicHealth* 1993, 83: 418-426.
56. Susser M, Susser E. Choosing a future for epidemiology I. Eras and paradigms. *AmJPublicHealth* 1996, 86: 668-673.
57. Soskolne CL. Epidemiology: questions of science, ethics, morality, and law. *AmJEpidemiol* 1989, 129: 1-18.
58. Susser M. Judgement and causal inference: criteria in epidemiologic studies. *AmJEpidemiol* 1977, 105: 1-15.
59. Susser M, Stein Z, Kline J. Ethics in epidemiology. *AnnAmAcadPo SocSci* 1978, 437:128-141.
60. Coughlin SS, Beauchamp TL. Ethics, Scientific Validity, and the Design of Epidemiologic Studies. *Epidemiology* 1992, 3: 343-347.
61. Coughlin SS, Etheredge GD. On the Need for Ethics Curricula in Epidemiology. *Epidemiology* 1995, 6: 566-567.
62. Coughlin SS. Invited Commentary: On the Role of Ethics Committees in Epidemiology Professional Societies. *AmJEpidemiol* 1997, 146: 209-213.
63. Coughlin SS. Ethics in Epidemiology at the End of the 20<sup>th</sup> Century: Ethics, Values, and Mission Statements. *Epidemiologic Reviews* 2000, 22: 169- 175.
64. The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioural Research. *Belmont Report: Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human Subjects of Research*. Washington, D.C.: U. S. Government Printing Office, DHEW Publication, 1978.
65. Tuskegee Syphilis Study ad Hoc Advisory Panel. *Final Report*. April 24, 1973.
66. Heller J. Syphilis victims in U.S. study went untreated for 40 years. *New York Times*, July 26<sup>th</sup>, 1972.
67. Annas GI, Grodin MA. (eds). *The Nazi Doctors and the Nuremberg Code. Human Rights in Human Experimentation*. New York Oxford: Oxford University Press, 1992: 2.
68. Beauchamp TL, Childress JF. *Principles of Biomedical Ethics*. Fifth Edition. New York: Oxford University Press, 2001.



# ΒΙΟΗΘΙΚΑ

Ηλεκτρονικό Περιοδικό της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής


**Ανασκόπηση - Review**

## Τράπεζες ομφαλοπλακουντιακού αίματος: Τρέχουσες προκλήσεις και όραμα

Χ. Δάφνη<sup>1</sup>, Ν. Πεφάνης<sup>1</sup>, Α.-Δ. Δήμου<sup>1</sup>, Μ. Μανιτάρης<sup>1</sup>, Γ. Πούλος<sup>1</sup>, Α.-Μ. Ιωαννίδου<sup>1</sup>,  
Θ. Κατσίλα<sup>1</sup>, Γ.Π. Πατρινός<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Φαρμακευτικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα

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

 gpatrinos@upatras.gr

### Περίληψη

Οι μεταμοσχεύσεις βλαστοκυττάρων έχουν αποδειχθεί ιδιαίτερα ευεργετικές για την θεραπεία μιας σειράς σοβαρών νοσημάτων. Ειδικότερα, το αίμα του ομφάλιου λώρου αποτελεί πολύτιμη πηγή βλαστικών κυττάρων με κλινικά αποδεδειγμένες εφαρμογές στη θεραπεία μιας σειράς κακοηθειών του αιμοποιητικού και του ανοσοποιητικού συστήματος και πλήθους γενετικών διαταραχών.

Προς την κατεύθυνση αυτή, ιδρύονται τράπεζες ομφαλοπλακουντιακού αίματος, οι οποίες δραστηριοποιούνται στον δημόσιο και ιδιωτικό τομέα. Ωστόσο, οι ηθικοί περιορισμοί που υπαγορεύονται, σε συνδυασμό με την έλλειψη σαφούς νομοθετικού πλαισίου για τη λειτουργία των τραπεζών κρυοσυντήρησης, διχάζουν τον πληθυσμό και αποτελούν τροχοπέδη στην επίτευξη του σημαντικού τους έργου.

## Cord blood banks: Current challenges and vision

Ch. Dafni<sup>1</sup>, N. Pefanis<sup>1</sup>, A.-D. Dimou<sup>1</sup>, M. Manitaris<sup>1</sup>, G. Poulos<sup>1</sup>, A.-M. Ioannidou<sup>1</sup>,  
T. Katsila<sup>1</sup>, G.P. Patrinos<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, University of Patras,  
Patras, Greece

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

### Abstract

Stem cell transplants have been proved beneficial toward optimum disease management. In particular, cord blood has been a valuable source of stem cells with clinically proven applications for the treatment of a series of hematological and immune system malignancies and several genetic disorders.

To this end, cord blood banking has been established in the public and private sector. Nevertheless, current morals and ethics as well as the lack of a well-defined legal framework for the operation of cord blood banks hamper their clinical role and concern the general public.

## 1. Εισαγωγή

Καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής των οργανισμών κάποια κύτταρα χάνονται, είτε λόγω τραυματισμών, είτε λόγω προγραμματισμένου κυτταρικού θανάτου. Προκειμένου να παραμείνει σταθερός ο αριθμός των κυττάρων στους ιστούς και στα όργανα των ενηλίκων, ο κυτταρικός θάνατος πρέπει να αντισταθμίζεται από τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό. Για να διατηρηθεί η εν λόγω ισορροπία, ορισμένοι τύποι διαφοροποιημένων κυττάρων διατηρούν την ικανότητα του κυτταρικού πολλαπλασιασμού. Έτσι, όταν απαιτείται η επούλωση των κατεστραμμένων ιστών, τα προαναφερθέντα διαφοροποιημένα κύτταρα εξέρχονται από τη φάση G<sub>0</sub> του κυτταρικού κύκλου και αρχίζουν να πολλαπλασιάζονται εκ νέου. Στην περίπτωση απώλειας των κυττάρων αυτών, η αντικατάστασή τους γίνεται με τον πολλαπλασιασμό ενός υποπληθυσμού λιγότερο διαφοροποιημένων αυτο-ανανεούμενων κυττάρων, τα οποία ονομάζονται *βλαστικά κύτταρα* (stem cells).<sup>1</sup> Τα βλαστικά κύτταρα εδρεύουν στους κυτταρικούς θώκους. Οι θώκοι είναι θέσεις με ιδιαίτερο μικροπεριβάλλον, οι οποίες παρέχουν τα ειδικά εξωκυτταρικά σήματα που απαιτούνται για τη διατήρησή τους κατά τη διάρκεια της ζωής και ρυθμίζουν την ισορροπία μεταξύ της αυτο-ανανέωσης και της διαφοροποίησης. Επισημαίνεται, εδώ, πως κατά τη διαίρεση ενός βλαστικού κυττάρου παράγεται ένα θυγατρικό κύτταρο, που εξακολουθεί να είναι βλαστικό κύτταρο και ένα θυγατρικό κύτταρο, που διαιρείται και διαφοροποιείται.<sup>2</sup>

### 1.1. Κατηγορίες βλαστικών κυττάρων

Τα βλαστικά κύτταρα υπάρχουν στο έμβρυο σε όλη τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (*εμβρυικά*), στο αίμα και τον ιστό του ομφάλιου λώρου κατά τη γέννηση (*ομφαλοπλακουντιακά*), ενώ στα ενήλικα άτομα περιορίζονται σε συγκεκριμένους ιστούς, όπως ο μυελός των οστών, το λίπος και ο οδοντικός πολφός.<sup>3,4</sup> Η διαφορά των βλαστικών κυττάρων μεταξύ των διαφόρων σταδίων ανάπτυξης και διαφοροποίησης των κυττάρων ενός οργανισμού έγκειται στο δυναμικό τους, δη-

λαδή στη δυνατότητά τους να διαφοροποιούνται σε διαφορετικούς κυτταρικούς τύπους. Όσο μεγαλύτερος ηλικιακά είναι ένας οργανισμός, τόσο περισσότερες διαφοροποιήσεις έχουν υποστεί τα κύτταρά του και τόσο μικρότερο είναι, συνεπώς, το δυναμικό τους. Συγκεκριμένα, τα πρώτα κύτταρα του ζυγωτού (μέχρι την τέταρτη μέρα περίπου) κατά την εμβρυική ζωή είναι *παντοδύναμα* (totipotent), δηλαδή αρχέγονα κύτταρα που έχουν την ικανότητα διαφοροποίησης σε όλους τους κυτταρικούς τύπους ενός νέου οργανισμού, καθώς και σε κύτταρα όλων των μη εμβρυϊκών ιστών που χρειάζονται για να πλαισιώσουν ένα έμβρυο, όπως ο πλακούντας.<sup>2</sup>

Τα εμβρυικά βλαστικά κύτταρα, που προέρχονται από το έμβρυο όταν είναι 4-5 ημερών, είναι *ολοδύναμα* (pluripotent) και έχουν την ικανότητα διαφοροποίησης σε σχεδόν όλους τους κυτταρικούς τύπους ενός οργανισμού.<sup>1</sup> Σε έναν ενήλικο οργανισμό συναντώνται κι άλλες κατηγορίες κυττάρων, όπως τα *αιμοποιητικά βλαστικά κύτταρα* (HSC), από τα οποία προκύπτουν όλα τα κύτταρα του αίματος (αιμοπετάλια, ερυθρά και λευκά αιμοσφαίρια), και τα *μεσεγγυματικά βλαστικά κύτταρα* (MSC), από τα οποία προκύπτουν τα κύτταρα του στρώματος, των οστών, των χόνδρων, των τενόντων, των συνδέσμων, του λίπους και των μυών, τα οποία είναι *πολυδύναμα* (pluripotent) με ικανότητα διαφοροποίησης σε μία στενά συνδεδεμένη οικογένεια κυττάρων. Επιπρόσθετα, υπάρχουν κύτταρα που έχουν την ικανότητα διαφοροποίησης σε περιορισμένα είδη κυττάρων και ονομάζονται *ολιγοδύναμα* (oligopotent), αλλά και κύτταρα με ικανότητα διαφοροποίησης σε έναν μόνο κυτταρικό τύπο, τα *μονοδύναμα* (unipotent), ενδεικτικό παράδειγμα των οποίων αποτελούν τα βλαστικά κύτταρα των μυών.<sup>2</sup>

### 1.2. Η συνεισφορά των βλαστικών κυττάρων στην υγεία

Τα βλαστικά κύτταρα, στο σύνολό τους, θεωρούνται εξαιρετικά χρήσιμα στην επιστημονική έρευνα, αλλά και τις ιατρικές εφαρμογές. Ενδεικτικά, τα ενήλικα βλαστικά κύτταρα

και τα βλαστικά κύτταρα που περιέχονται στο ομφαλοπλακουντιακό αίμα αποτελούν σημαντικό εργαλείο στις μεταμοσχεύσεις ασθενών με αιματολογικά νοσήματα, με σκοπό την αναγέννηση και επαναλειτουργία των εν λόγω κυττάρων. Τα βλαστικά κύτταρα που περιέχονται στο ομφαλοπλακουντιακό αίμα, επίσης, συμμετέχουν στη θεραπευτική στρατηγική νεοπλασματικών, γενετικών και κληρονομικών μεταβολικών νοσημάτων.<sup>2,5</sup> Χαρακτηριστικά παραδείγματα αποτελούν ορισμένες αιματολογικές νεοπλασίες (λευχαιμίες και λεμφώματα), νοσήματα ανεπάρκειας του μυελού των οστών (όπως η βαριά απλαστική αναιμία και η οστεοπέτρωση), νοσήματα ανοσολογικής ανεπάρκειας, μεταβολικά νοσήματα (όπως, τα σύνδρομα Hurler, Krabbe και Gaucher), η ιστοκυττάρωση, ουδετερόφιλες νόσοι, παθήσεις ερυθρών αιμοσφαιρίων και το νευροβλάστωμα. Επιπλέον, επιστημονικές έρευνες στο χώρο των βλαστοκυττάρων υποδεικνύουν πως η πλαστικότητα τους, δηλαδή η ικανότητα των κυττάρων ενός ιστού, υπό κατάλληλες συνθήκες, να διαφοροποιηθούν σε κύτταρα άλλου διαφορετικού ιστού, παρά τον αρχικό τους προγραμματισμό, προσφέρει μεγάλο πλεονέκτημα στις κυτταρικές θεραπείες, αφού πλέον μπορούν να λειτουργήσουν ως ολοδύναμα και όχι απλά ως πολυδύναμα. Έχει γίνει δυνατή, πράγματι, η μετατροπή κυττάρων του ομφαλοπλακουντιακού αίματος σε ηπατικά κύτταρα, νευρικά, κύτταρα των πνευμόνων, αλλά και κύτταρα που εκκρίνουν ινσουλίνη και C-πεπτίδιο, όπως του παγκρέατος.

Η σημαντική συνεισφορά των βλαστικών κυττάρων, ειδικότερα εκείνων του ομφαλοπλακουντιακού αίματος στο σχεδιασμό προσεγγίσεων προς ίαση των ασθενειών, σε συνδυασμό με τα πλεονεκτήματα που παρουσιάζουν έναντι των άλλων κυτταρικών πηγών, οδήγησε στην δημιουργία τραπεζών/ οργανισμών, με κύρια αποστολή τη συλλογή, επεξεργασία και συντήρηση βλαστικών κυττάρων, στοχεύοντας στην μετέπειτα χρήση τους σε μεταμοσχεύσεις.<sup>5</sup>

### 1.3. Πηγές βλαστικών κυττάρων

Η συλλογή βλαστικών κυττάρων μπορεί να γίνει από διάφορες πηγές: (α) τον μυελό

των οστών, (β) τα έμβρυα που δημιουργούνται με εξωσωματική γονιμοποίηση (βλαστοκύστη), (γ) το αμνιακό υγρό, (δ) το αίμα και τον ιστό του ομφάλιου λώρου, (ε) το λίπος και (στ) το αίμα της εμμήνου ρήσεως.<sup>6,7</sup> Σημαντικά ζητήματα, όπως ο βαθμός της κυτταρικής διαφοροποίησης και τα ηθικά διλήμματα που προκύπτουν για ορισμένες από τις πηγές αυτές και κυρίως για τα εμβρυικά βλαστικά κύτταρα, που προέρχονται από την εξωσωματική γονιμοποίηση, αποτελούν φραγμό στη χρήση τους.<sup>3</sup> Επιπρόσθετα, προκειμένου να πραγματοποιηθεί μία μεταμόσχευση βλαστικών κυττάρων, θα πρέπει αυτά, κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες, να μπορούν να διαφοροποιηθούν στον εκάστοτε ζητούμενο κυτταρικό τύπο. Όπως αναλύεται παραπάνω, το εύρος των κυτταρικών τύπων, στα οποία μπορεί να γίνει η μετατροπή, εξαρτάται από την πολυδυναμία των κυττάρων και συνεπώς, από τη διαφοροποίηση που έχουν υποστεί. Καθίσταται, λοιπόν, σαφές πως η απομόνωση των βλαστικών κυττάρων στα αρχικά στάδια της ζωής του οργανισμού παρέχει πολύ μεγαλύτερες δυνατότητες και επιλογές θεραπείας.

Για τους παραπάνω λόγους, σήμερα, οι πηγές βλαστικών κυττάρων - όχι εμβρυικών - αφορούν στο ομφαλοπλακουντιακό αίμα, τον ιστό του ομφάλιου λώρου, τα νεογιλά δόντια και τον οδοντικό πολφό και τέλος, τον λιπώδη ιστό.<sup>4-6</sup> Μεσεγγυματικά κύτταρα μπορούν να ληφθούν από όλες τις παραπάνω πηγές, ενώ η λήψη αιμοποιητικών βλαστικών κυττάρων πραγματοποιείται μόνο από το ομφαλοπλακουντιακό αίμα. Η στιγμή της γέννησης είναι η μοναδική ευκαιρία για τη συλλογή βλαστικών κυττάρων του αίματος και του ιστού του ομφάλιου λώρου. Η διαδικασία είναι εύκολη και ανώδυνη και ακολουθούμενη από έλεγχο για λοιμογόνους παράγοντες, παρέχει ένα 100% συμβατό μόσχευμα για το ίδιο το νεογέννητο με αυξημένες πιθανότητες συμβατότητας για τους κοντινούς συγγενείς.

Τα βλαστικά κύτταρα του ομφαλοπλακουντιακού αίματος (cord blood stem cells) είναι αιμοποιητικά (hematopoietic stem cells) και ανήκουν στην κατηγορία των πολυδύναμων κυττάρων, καθώς οι ιδιότητές τους μοιάζουν πολύ με αυτές των ενηλίκων.<sup>6</sup> Τα βλαστικά αυτά κύτταρα έχουν τη δυνατότητα να

διαφοροποιηθούν σε όλα τα κύτταρα του αίματος, δηλαδή σε ερυθρά αιμοσφαίρια, λευκά αιμοσφαίρια και αιμοπετάλια, καθώς και σε κύτταρα του ανοσοποιητικού συστήματος. Επιπλέον, μεταξύ των άλλων καθιερωμένων πηγών αιμοποιητικών βλαστικών κυττάρων, δηλαδή του μυελού των οστών και του περιφερικού αίματος, η χρήση τους παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα. Κατ' αρχάς, η εύρεση του μοσχεύματος είναι εύκολη και σύντομη, ενώ η συλλογή του πραγματοποιείται απουσία κινδύνου. Επιπλέον, πρόκειται για κύτταρα που παραλαμβάνονται από έναν οργανισμό που δεν έχει προλάβει να εκτεθεί στο μικροβιακό φορτίο του εξωτερικού περιβάλλοντος, αφού κατά τη διάρκεια της κύησης το έμβryo προστατεύεται εντός της μήτρας. Έτσι, η πιθανότητα μετάδοσης μολυσματικών ασθενειών κατά τη χρήση τους, μειώνεται σημαντικά. Τέλος, επειδή τα εν λόγω βλαστικά κύτταρα είναι τα λιγότερο διαφοροποιημένα και ανοσολογικά ώριμα που μπορούμε να συλλέξουμε, σε αντίθεση με εκείνα του μυελού των οστών, ενώ η μεταμόσχευση είναι δυνατή ακόμη και σε δότη με μικρή ιστοσυμβατότητα HLA-τύπου, η πιθανότητα απόρριψης του μοσχεύματος (επίπτωση νόσου μοσχεύματος κατά ξενιστή) μειώνεται σημαντικά.

Μεσεγχυματικά κύτταρα δύνανται να απομονωθούν από τον ιστό του ομφάλιου λώρου, το λίπος των ενήλικων ατόμων και τα νεογνά δόντια.

## 2. Τράπεζες βλαστικών κυττάρων

Τα βλαστικά κύτταρα, η βιολογία τους και οι εφαρμογές τους αποτελούν τα τελευταία χρόνια ένα από τα μεγαλύτερα πεδία έρευνας στην ιατρική. Μέχρι σήμερα, έχουν ήδη δημιουργηθεί πρωτόκολλα θεραπείας για περισσότερες από 80 παθήσεις, αποτελώντας μία πολλά υποσχόμενη μελλοντική επιλογή ίασης. Η σημαντική συνεισφορά των βλαστικών κυττάρων στη θεραπευτική οδήγησε στη δημιουργία τραπεζών, ώστε να επιτευχθεί η φύλαξη και η συντήρησή τους.<sup>6-8</sup>

Οι τράπεζες ομφαλοπλακουντιακού αίματος διακρίνονται, σύμφωνα με απόφαση του εθνικού οργανισμού μεταμοσχεύσεων το 2007 και ανάλογα με τον σκοπό χρήσης των μονά-

δων ομφαλοπλακουντιακού αίματος που προορίζονται για αποθήκευση και συντήρηση, στις κάτωθι.<sup>6-8</sup>

### *Δημόσιες τράπεζες φύλαξης μονάδων ομφαλοπλακουντιακού αίματος*

Πρόκειται για μη κερδοσκοπικές τράπεζες, που αποθηκεύουν και συντηρούν μονάδες ομφαλοπλακουντιακού αίματος οι οποίες αποτελούν δωρεές για μεταμοσχευτικούς ή ερευνητικούς σκοπούς. Προσφέρουν, επομένως, τη φύλαξη των κυττάρων του δότη με σκοπό τη χρήση τους σε θεραπεία από οποιονδήποτε είναι συμβατός με αυτά τα κύτταρα (αλλογενής μεταμόσχευση). Συνήθως, οι εν λόγω τράπεζες λειτουργούν σε νοσηλευτικά ιδρύματα υπό την εποπτεία των κατά τόπους κρατικών αρχών. Το δείγμα φυλάσσεται δωρεάν για οποιονδήποτε συμβατό δότη. Στην περίπτωση μοσχεύματος με προέλευση εκτός Ελλάδος, κάθε μονάδα κοστίζει 15.000-20.000 ευρώ και η εν λόγω αποζημίωση καταβάλλεται από το Υπουργείο Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης και τους ασφαλιστικούς φορείς. Σύμφωνα με τις «Θέσεις της Ελληνικής Αιματολογικής Εταιρείας για τα Ομφαλοπλακουντιακά Μοσχεύματα (βλαστοκύτταρα)»

([http://www.eom.gr/index.php?option=com\\_k2&view=item&id=75%3A%CF%83%CF%87%CE%B5%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AD%CF%82-%CE%B1%CF%80%CF%8C%CF%88%CE%B5%CE%B9%CF%82&Itemid=74&lang=el](http://www.eom.gr/index.php?option=com_k2&view=item&id=75%3A%CF%83%CF%87%CE%B5%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AD%CF%82-%CE%B1%CF%80%CF%8C%CF%88%CE%B5%CE%B9%CF%82&Itemid=74&lang=el)) και του Εθνικού Οργανισμού Μεταμοσχεύσεων

([http://www.eom.gr/index.php?option=com\\_k2&view=item&layout=item&id=72&Itemid=71&lang=el](http://www.eom.gr/index.php?option=com_k2&view=item&layout=item&id=72&Itemid=71&lang=el)), η βιωσιμότητα των δημόσιων τραπεζών εξασφαλίζεται από το κράτος, το οποίο τις ενισχύει οικονομικά και επιπρόσθετα, προβάλλει τη δωρεά ομφαλοπλακουντιακού αίματος με σχετικά προγράμματα ενημέρωσης «Δωρεάς Αρχέγονων Αιμοποιητικών Κυττάρων» του πληθυσμού. Η αναζήτηση και η εύρεση της κατάλληλης μονάδας ομφαλοπλακουντιακού αίματος για τον κάθε ασθενή γίνεται μέσω μιας βάσης δεδομένων, στην οποία υπάρχουν χρήσιμες πληροφορίες, όπως η τυποποίηση των ανθρώπινων λευκοκυτταρικών αντιγόνων, η καταμέτρηση των κυττάρων

και ενίοτε, το ιατρικό ιστορικό του δωρητή. Η προτεραιότητα στη λήψη και ο χρόνος που απαιτείται για την εύρεση της μονάδας εξαρτάται από τον τύπο ιστοσυμβατότητας. Σήμερα, λειτουργούν περισσότερες από 140 δημόσιες τράπεζες φύλαξης σε τουλάχιστον 32 χώρες και κάθε μία από αυτές οφείλει να έχει λάβει πιστοποίηση από τους κρατικά εγκεκριμένους τοπικούς οργανισμούς πιστοποίησης (στην Ελλάδα από τον Εθνικό Οργανισμό Μεταμοσχεύσεων) και από τους διεθνείς (FACT-Netcord).

#### *Τράπεζες κατευθυνόμενης φύλαξης μονάδων ομφαλοπλακουντιακού αίματος*

Πρόκειται για μία άλλη μορφή μη κερδοσκοπικών τραπεζών, στις οποίες η φύλαξη προορίζεται για χρήση εντός της οικογένειας και επί ειδικών ιατρικών ενδείξεων (αν αναμένεται γέννηση και υπάρχει ήδη ένα πάσχον παιδί από μία ασθένεια δυνητικά θεραπεύσιμη με μεταμόσχευση αιμοποιητικών κυττάρων). Όπως υποδεικνύουν στατιστικά στοιχεία του Παιδιατρικού Νοσοκομείου του Ωκλαντ στις ΗΠΑ, η πιθανότητα χρήσης των μονάδων αυτών είναι ιδιαίτερα υψηλή. Ωστόσο, ορισμένα κέντρα μεταμόσχευσης αντιτίθενται στην τακτική αυτή, προτάσσοντας το επιχείρημα της δυνατότητας λήψης αιμοποιητικών κυττάρων, όταν σίγουρα χρειάζονται. Αντεπιχείρημα αποτελεί η έλλειψη κινδύνου που συνοδεύει τη συλλογή ομφαλοπλακουντιακού αίματος από το νεογνό.

#### *Ιδιωτικές-οικογενειακές τράπεζες φύλαξης μονάδων ομφαλοπλακουντιακού αίματος*

Πρόκειται για κερδοσκοπικές τράπεζες φύλαξης ομφαλοπλακουντιακού αίματος για αυτόλογη ή οικογενειακή μελλοντική χρήση, ακολουθώντας το καθεστώς δραστηριοποίησης μιας εμπορικής εταιρίας παροχής υπηρεσιών υγείας κερδοσκοπικού χαρακτήρα στον τομέα της βιοϊατρικής.<sup>9</sup> Μία ιδιωτική τράπεζα προσφέρει τη φύλαξη των κυττάρων για τον ίδιο τον δότη (100% συμβατότητα) και πιθανώς, για το οικογενειακό του περιβάλλον.<sup>10</sup> Δικαίωμα χρήσης των κυττάρων δεν έχει κανένας άλλος πέραν της οικογένειας και οι αποφάσεις εναπόκεινται στη βούλησή της. Συγκεκριμένα, μέχρι την ενηλικίωση του παιδιο-

ύ/δότη τα δικαιώματα ανήκουν στους γονείς. Η φύλαξη, όμως, μπορεί να συνεχιστεί με εκ νέου σύμβαση της τράπεζας και συμφωνία του ενήλικου πλέον δότη, ο οποίος πληρώνοντας εκ νέου μπορεί να επεκτείνει τη διάρκεια φύλαξης σε 15-20 έτη. Η διαδικασία ελέγχου, απομόνωσης και φύλαξης γίνεται έναντι οικονομικού ανταλλάγματος, ωστόσο, δεν υπάρχουν έξοδα ανάκτησης του δείγματος, αν χρειαστεί.

#### *Υβριδικές Τράπεζες φύλαξης ομφαλοπλακουντιακού αίματος*

Πρόκειται για τράπεζες που συνδυάζουν τη δημόσια και την ιδιωτική φύλαξη, γεγονός που συνεπάγεται τη φύλαξη, τόσο δωρεών ομφαλοπλακουντιακού αίματος που προορίζονται για αλλογενείς μεταμοσχεύσεις, όσο και εγκαταστάσεις κρυοσυντήρησης ομφαλοπλακουντιακού αίματος για αυτόλογη ή οικογενειακή χρήση, έναντι οικονομικού ανταλλάγματος.<sup>10</sup> Τόσο οι δημόσιες, όσο και οι ιδιωτικές μονάδες ομφαλοπλακουντιακού αίματος, φυλάσσονται στον ίδιο χώρο και τα έσοδα που προκύπτουν από τις οικονομικές δραστηριότητες της τελευταίας χρησιμοποιούνται για την αντιστάθμιση των δαπανών του τμήματος της δημόσιας φύλαξης της τράπεζας. Οι μονάδες που δεν πληρούν τις προδιαγραφές μπορούν να χρησιμοποιηθούν για ερευνητικούς σκοπούς ή στο πεδίο της ποιοτικής βελτίωσης.

### **2.1. Οι τράπεζες βλαστικών κυττάρων στην Ελλάδα**

Οι επιλογές που προσφέρονται στην Ελλάδα αφορούν τη φύλαξη των βλαστικών κυττάρων σε μία οικογενειακή-ιδιωτική τράπεζα ή τη δωρεά στη δημόσια τράπεζα. Βέβαια, λαμβάνοντας υπόψη ότι πρόκειται για έναν αναπτυσσόμενο τομέα της επιστήμης, ο αριθμός των τραπεζών δεν προσδιορίζεται εύκολα, καθώς τα δεδομένα μεταβάλλονται καθημερινά. Σύμφωνα με τα πιο πρόσφατα στοιχεία που καταφέραμε να συλλέξουμε, στην Ελλάδα δραστηριοποιούνται 27 τράπεζες ομφαλοπλακουντιακού αίματος, αριθμός που την καθιστά πρώτη, μεταξύ των χωρών, σε αριθμό τραπεζών, αναλογικά με τον πληθυσμό της. Από τις τράπεζες αυτές, 3 είναι δημόσιες, 22 ιδιωτικές

και 2 υβριδικές και κάθε μία εξ' αυτών προσφέρει υπηρεσίες στις οποίες συμπεριλαμβάνεται η απομόνωση βλαστικών κυττάρων από ομφαλοπλακουντιακό αίμα, πρωταρχικό δόντι και οδοντικό πολφό, καθώς και λιπώδη ιστό.<sup>3,4</sup> Νομοθετικό πλαίσιο ορίστηκε από το ΦΕΚ Α' 150/27-06-2011 που περιλαμβάνει τις προϋποθέσεις ίδρυσης των τραπεζών βλαστικών κυττάρων και οριοθετεί τη λειτουργία τους.

### 2.1.1. Οι δημόσιες τράπεζες βλαστικών κυττάρων

Οι δημόσιες τράπεζες που εδρεύουν στη χώρα μας είναι η Ελληνική Τράπεζα Ομφαλοπλακουντιακού Αίματος του Ιδρύματος Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, το Κέντρο Μεταμόσχευσης Αιμοποιητικών Κυττάρων του νοσοκομείου «Γ. Παπανικολάου» Θεσσαλονίκης και η Δημόσια Τράπεζα Ομφαλικών Βλαστοκυττάρων Κρήτης (ΔηΤΟΒ).

Η πρώτη δραστηριοποιείται από το 2004 στον τομέα συλλογής και αποθήκευσης αιμοποιητικών βλαστικών κυττάρων (κυρίως από ομφαλοπλακουντιακό αίμα και μυελό των οστών) και από το 2006 αποτελεί συνδεδεμένο μέλος του ευρωπαϊκού δικτύου NetCord, ενός ιδρύματος μη κερδοσκοπικού χαρακτήρα με έδρα στην Ολλανδία, το οποίο είναι υπεύθυνο για την τυποποίηση του προτύπου λειτουργίας και των απαιτούμενων προδιαγραφών των τραπεζών-μελών του (FACT), καθώς και για την αναζήτηση ιστοσυμβατού δότη σε περιπτώσεις αλλογενών μεταμοσχεύσεων (μέσω ενός προγράμματος online αναζήτησης, του Virtual Office). Η Ελληνική Τράπεζα Ομφαλοπλακουντιακού Αίματος του Ιδρύματος Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών δρα συνεργατικά με άλλες μεγάλες τράπεζες και διαθέτει τις διατηρούμενες μονάδες σε οποιονδήποτε λήπτη ασθενή, παγκοσμίως, εμφανίζει την ανάγκη μεταμόσχευσης και είναι ιστοσυμβατός. Σε μερικές περιπτώσεις, η τράπεζα αναλαμβάνει τη συλλογή και διατήρηση μονάδων ομφαλοπλακουντιακού αίματος για οικογενειακή χρήση (κατευθυνόμενη φύλαξη), εφόσον υπάρχει σαφής ιατρική ένδειξη.

Η τράπεζα που ιδρύθηκε στο πλαίσιο του Κέντρου Μεταμόσχευσης Αιμοποιητικών

Κυττάρων του νοσοκομείου «Γ. Παπανικολάου» Θεσσαλονίκης, σε συνεργασία με τέσσερα μεταμοσχευτικά κέντρα της χώρας, βρίσκεται, επίσης, στη διαδικασία απόκτησης πιστοποίησης από το διεθνή οργανισμό FACT.

Τέλος, η Δημόσια Τράπεζα Ομφαλικών Βλαστοκυττάρων Κρήτης είναι η νεότερη, αφού λειτουργεί και επίσημα στην αιματολογική κλινική του Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Ηρακλείου (ΠΑΓΝΗ) από τον Απρίλιο του 2016, μετά από μία προεργασία 5 ετών και ύστερα από έγκριση της 7<sup>ης</sup> Υγειονομικής Περιφέρειας Κρήτης και κατάθεση του σχετικού φακέλου στο Υπουργείο Υγείας. Τα δείγματα που συγκεντρώνονται διοχετεύονται στην παγκόσμια δεξαμενή. Η δωρεά κάθε μονάδας ομφαλοπλακουντιακού αίματος σε δημόσια τράπεζα, δε συνδέεται με καμία οικονομική επιβάρυνση, ενώ η ευθύνη της λήψης και αποστολής της βαρύνει τους γονείς.

### 2.1.2. Οι ιδιωτικές τράπεζες βλαστικών κυττάρων

Οι 22 ιδιωτικές τράπεζες φύλαξης βλαστικών κυττάρων που δραστηριοποιούνται στην Ελλάδα είναι κερδοσκοπικές εταιρίες ελληνικών ή ξένων συμφερόντων που εδρεύουν στη χώρα μας ή στο εξωτερικό και καμία εξ' αυτών δε διαθέτει πιστοποίηση FACT/NetCord. Το νομικό πλαίσιο εντός του οποίου δραστηριοποιούνται είναι ακόμα ασαφές και εγείρει πλήθος νομικών και πρακτικών ζητημάτων. Οι άδειες με τις οποίες λειτουργούν είναι εμπορικές, κερδοσκοπικού χαρακτήρα και χορηγούνται από το Υπουργείο Ανάπτυξης. Να σημειωθεί ότι το κόστος της συλλογής και συντήρησης μιας μονάδας ομφαλοπλακουντιακού αίματος κυμαίνεται περίπου στα 1000-3000 ευρώ, ενώ η διάρκεια φύλαξης και κατ' επέκταση της παρεχόμενης υπηρεσίας είναι 15-20 χρόνια.

### 2.1.3. Σύμπραξη δημόσιου και ιδιωτικού τομέα

Η πρώτη σύμπραξη δημόσιου και ιδιωτικού τομέα στη χώρα μας έγινε το 2007 όταν η Τράπεζα Αρχέγονων Κυττάρων του Εθνικού Ιδρύματος Ερευνών (ΤΑΚ-ΕΙΕ) συνεργάστηκε

με μία ιδιωτική τράπεζα (εταιρία Biohellenika), δίνοντας το έναυσμα για τη δημιουργία υβριδικών τραπεζών. Σύμφωνα με το δελτίο τύπου που εξέδωσε το Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών, υπάρχει δυνατότητα οικογενειακής, μικτής και δημόσιας φύλαξης. Στην πρώτη, τα κύτταρα προορίζονται αποκλειστικά για την οικογένεια, ενώ στην περίπτωση της μικτής, είναι δυνατό να διατεθούν μετά από άδεια των γονέων, εάν μπορούν να σώσουν τη ζωή ενός άλλου παιδιού.

### 3. Ηθικά ζητήματα

Είναι γεγονός ότι η πρόοδος της επιστημονικής έρευνας των τελευταίων ετών άνοιξε δρόμους προς τη θεραπεία ασθενειών, που μέχρι σήμερα θεωρούνταν ανίατες. Ωστόσο, έχει δημιουργήσει και μεγάλα προβλήματα ηθικής, τα οποία απαιτούν επαναπροσδιορισμό των πλαισίων μιας ιατρικής ηθικής και δεοντολογίας. Όσον αφορά τα βλαστικά κύτταρα, το θέμα είναι ιδιαίτερα περίπλοκο, καθώς τίθενται σοβαρά ερωτήματα και υφίστανται πολλές αντιπαραθέσεις και ασάφειες που πρέπει να διευκρινιστούν και να λυθούν. Το φλέγον ζήτημα αφορά τη χρήση εμβρύων, είτε από τεχνητή γονιμοποίηση, είτε από αμβλώσεις ως πηγή βλαστικών κυττάρων. Επιστημονικοί, θρησκευτικοί και πολιτικοί παράγοντες συναθροίζονται και δημιουργούν μία πληθώρα αντικρουόμενων απόψεων σχετικά με την ανθρώπινη υπόσταση του εμβρύου κατά τα στάδια της ανάπτυξης του, από την οποία, στη συνέχεια, διαμορφώνεται η νομοθεσία κάθε χώρας, για το κατά πόσο θα είναι επιτρεπτό να γίνεται χρήση τους. Η ηθική της λειτουργίας των ίδιων των τραπεζών αποτελεί επιπρόσθετο φλέγον ζήτημα και ως εκ τούτου, θα κυριαρχήσει στον προβληματισμό μας.

#### 3.1. Η ηθική λειτουργίας των ιδιωτικών τραπεζών

Ένα μεγάλο ζήτημα που διχάζει την ελληνική και τη διεθνή κοινότητα, αφορά τη χρησιμότητα αποθήκευσης μονάδων ομφαλοπλακουντιακού αίματος σε ιδιωτικές τράπεζες και οι πραγματικές πιθανότητες μελλοντικής χρήσης μονάδων ομφαλοπλακουντιακού

αίματος για αυτόλογη μεταμόσχευση.<sup>11</sup> Από ηθικής απόψεως αμφισβητείται ουσιαστικά η υπόσχεση χρήσης που δίδεται από τις ιδιωτικές τράπεζες. Επιπλέον, τίθεται το ζήτημα κατά πόσο είναι ηθική η ίδια η λογική των τραπεζών αυτών, που εισάγουν τους νόμους της αγοράς στο χώρο μοναδικών βιολογικών προϊόντων, καταργώντας την αλληλεγγύη, όπως ισχύει στην αιμοδοσία ή τις μεταμοσχεύσεις οργάνων. Σημειώνεται πως η παροχή υπηρεσιών φύλαξης και συντήρησης ομφαλοπλακουντιακού αίματος με σκοπό το κέρδος είναι κατ' αρχήν επιτρεπτή (άρθρο 52 § 5 του Ν. 3984/2011).

Η επικρατούσα άποψη, την οποία συμφέρουν και ιατρικά σωματεία (όπως το Αμερικανικό Κολέγιο Μαιευτήρων και Γυναικολόγων, η Αμερικανική Παιδιατρική Ακαδημία και το Βασιλικό Κολέγιο Μαιευτήρων και Γυναικολόγων του Ηνωμένου Βασιλείου), αλλά και η Ελληνική Επιτροπή Βιοηθικής, η Ομάδα Ηθικής στην Επιστήμη και στις Νέες Τεχνολογίες της Ευρωπαϊκής Επιτροπής (EGE) και η Ελληνική Αιματολογική Εταιρεία, τάσσεται υπέρ της δημόσιας φύλαξης και θέτει σημάδια αμφισβήτησης για την αποτελεσματικότητα των αυτόλογων μεταμοσχεύσεων. Αρχικά, υποστηρίζεται ότι η πιθανότητα χρήσης ενός αυτόλογου μοσχεύματος είναι πολύ μικρή, αναλογικά με τις μονάδες που φυλάσσονται και ότι σε ποσοστό έως 70% το αίμα που συλλέγεται μπορεί να απορριφθεί. Επιπρόσθετα αναφέρεται ότι η αυτόλογη μεταμόσχευση δεν μπορεί από ιατρικής απόψεως και κατά το τρέχον επίπεδο επιστημονικής γνώσης να χρησιμοποιηθεί για τη θεραπεία γενετικών ανωμαλιών του μεταβολισμού ή άλλων γενετικών/κληρονομικών παθήσεων, μιας και η γενετική μετάλλαξη είναι ήδη παρούσα στα αιμοποιητικά κύτταρα της διατηρούμενης αυτόλογης μονάδας. Παρομοίως, το ομφαλικό μόσχευμα κρίνεται ακατάλληλο και στην περίπτωση που το άτομο πάσχει δυνητικά από κάποιο κακόηθες αιματολογικό νόσημα (εμφάνιση λευχαιμίας στα πρώτα στάδια της ζωής), επειδή, εκτός του ότι τα κύτταρα που έχουν φυλαχθεί θα μετατραπούν αργότερα σε παθολογικά, το αυτόλογο μόσχευμα υστερεί του αλλογενούς, καθώς στερείται αντιλευχαιμικής δράσης. Έτσι, το άρρωστο παιδί δε

θα ωφεληθεί ποτέ από τα δικά του κύτταρα και θα χρειαστεί αλλογενή ιστοσυμβατή μεταμόσχευση προκειμένου να θεραπευτεί, η οποία δεν παρέχεται από τις ιδιωτικές τράπεζες, που δε συμμετέχουν στην παγκόσμια δεξαμενή μοσχευμάτων, μειώνοντας τις πιθανότητες εύρεσης κατάλληλου μοσχεύματος μέσω των δημόσιων κοινωφελών τραπεζών. Ωστόσο, αφήνεται ανοιχτό το ενδεχόμενο κατευθυνόμενης φύλαξης σε περίπτωση που στην οικογένεια υπάρχουν ασθενή αδέρφια που θα μπορούσαν να επωφεληθούν.

Φυσικά, δε λείπει ο αντίλογος, τον οποίο συμμαρτίζεται και η Ένωση Ελληνικών Τραπεζών Ομφαλοπλακουντιακού Αίματος (ΕΕΤΟΑ), η οποία συνίσταται από τις ιδιωτικές τράπεζες ομφαλοπλακουντιακού αίματος και επιβλέπει τη λειτουργία τους. Σύμφωνα με την ΕΕΤΟΑ, ο ισχυρισμός ότι «η αυτόλογη μεταμόσχευση στερείται πραγματικής αξίας» περιγράφει τη μισή αλήθεια, καθώς δε λαμβάνει υπόψη την περίπτωση που τα αίτια μιας ασθένειας είναι επίκτητα (π.χ. εμφάνιση λευχαιμίας εξαιτίας έκθεσης σε καρκινογόνο ουσία η ακτινοβολία). Τότε το ομφαλοπλακουντιακό αίμα μπορεί να αποδειχτεί σωτήριο, αφού το παιδί την ημέρα του τοκετού ήταν απολύτως υγιές.<sup>12</sup> Επιπλέον, η αυτόλογη μεταμόσχευση προσφέρεται και για εφαρμογές του ομφαλοπλακουντιακού αίματος στην Αναγεννητική Ιατρική, πρακτική που χρησιμοποιεί τα βλαστικά κύτταρα για την αναγέννηση ιστών του σώματος με σκοπό την αποκατάσταση βλαβών που προέρχονται από καρδιακά επεισόδια, εγκεφαλικά, τραυματισμούς ή και τη φυσική φθορά (Η Ενημέρωση 28/04/09).

Οι διαφοροποιήσεις στο θέμα της φύλαξης των βλαστικών κυττάρων ωστόσο, δεν μένουν εντός των συνόρων τις χώρας μας και επηρεάζονται από τις διαφορετικές αντιλήψεις και τον πολιτισμό που έχει αναπτύξει ο κάθε λαός. Για παράδειγμα, στην Ιταλία η ιδιωτική φύλαξη απαγορεύεται από το νόμο, ενώ στην Γαλλία, παρόλο που δεν απαγορεύεται ρητά, αντίκειται στις γενικότερες αρχές του γαλλικού κώδικα.<sup>13</sup> Αντίθετα, στο Ηνωμένο Βασίλειο, την Ισπανία και την Γερμανία επιτρέπεται υπό από αυστηρές προϋποθέσεις και υπό την επίβλεψη εξουσιοδοτημένης δημόσιας αρχής. Τέλος, να σημειωθεί ότι η Ελλάδα είναι

πρώτη σε αριθμό ιδιωτικών τραπεζών ομφαλοπλακουντιακού αίματος αναλογικά με τον πληθυσμό της.

### 3.2. Οι γονείς αποφασίζουν: ένα είδος εξουσιοδότησης;

Πάντως, ανεξαρτήτως του αν η χρήση των τραπεζών, με βάση τα σημερινά δεδομένα, συνδράμει, στο βαθμό που υποστηρίζεται, στη θεραπεία νοσημάτων, ένα άλλο θέμα που έχει διχάσει τον πληθυσμό, αφορά το κατά πόσο θεωρείται ηθικό να αποφασίζουν οι γονείς για τη συλλογή και αποθήκευση ή και τη δωρεά βιολογικού υλικού, το οποίο δεν τους ανήκει, δεδομένου ότι το αίμα του πλακούντα ανήκει αποκλειστικά στο παιδί. Η συλλογή βλαστικών κυττάρων του αίματος και του ιστού του ομφάλιου λώρου μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνο κατά τη γέννηση. Έτσι, το παιδί είναι ανίκανο να λάβει μόνο του την απόφαση περί συλλογής ή μη και οι γονείς καλούνται να επιλέξουν, αν θα πραγματοποιηθεί αποθήκευση των κυττάρων αυτών, τα οποία πιθανόν κάποια μέρα να αποβούν σωτήρια για το ίδιο το παιδί ή κάποιον άλλο συνάνθρωπό τους. Το αναπάντητο ερώτημα είναι κατά πόσο η κίνηση αυτή θεωρείται καταπάτηση των δικαιωμάτων του παιδιού, καθώς η απόφαση για το μέλλον των δικών του κυττάρων δεν εγκρίνεται από το ίδιο.

### 3.3. Επίφοβη η παραβίαση προσωπικών δεδομένων;

Η παροχή υπηρεσιών από τις ιδιωτικές τράπεζες βλαστικών κυττάρων απαιτεί την καταγραφή πλήρους οικογενειακού ιατρικού ιστορικού, όχι μόνο του νεογνού, αλλά και των γονέων. Σαφώς και τα ιατρικά δεδομένα των προσώπων αυτών είναι ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα και η επεξεργασία τους προϋποθέτει το διορισμό ενός υπευθύνου, την προηγούμενη άδεια της Αρχής Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα και τη σύσταση σχετικού αρχείου, σύμφωνα με τα άρθρα 2 β' και 7 Ν. 2472/1997. Η ασφάλεια των δεδομένων αυτών πρέπει να πληροί τις προδιαγραφές του άρθρου 14 του ΠΔ 26/2008. Ωστόσο, η πιθανότητα αποκωδικοποίησης του DNA και η

πρόσβαση στα στοιχεία του δότη θεωρείται επίφοβη από ένα μέρος του πληθυσμού, παρόλο που ο νόμος εγγυάται τη μη δυνατή αναγνώριση της ταυτότητας δότη και λήπτη, σε περίπτωση κοινοποίησης των στοιχείων σε τρίτους (άρθρο 14 § 1 του ΠΔ 26/2008).

### 3.4. «Κλώνος» σωτήρας ή δολοφόνος;

Η μοναδική περίπτωση κατά την οποία η έρευνα στα ενήλικα βλαστικά κύτταρα εγείρει νομοθετικά προβλήματα είναι αυτή της λήψης τους με σκοπό την ανανέωση ανθρώπινων ιστών. Πολλοί ερευνητές πιστεύουν ότι τα βλαστικά κύτταρα μπορούν να προέλθουν και μέσω μιας άλλης οδού, αυτής της «θεραπευτικής κλωνοποίησης».<sup>10</sup> Σε αυτή, λαμβάνονται σωματικά κύτταρα από τον ενήλικο που νοσεί και με την κατάλληλη επεξεργασία, ο πυρήνας τους εισάγεται σε ένα ωάριο με αποτέλεσμα να δημιουργείται ένα έμβρυο που ουσιαστικά είναι ο κλώνος του ενήλικου από τον οποίο προήλθαν τα σωματικά κύτταρα. Ο κλώνος αυτός δε θα γεννηθεί, αλλά θα φτάσει μέχρι το στάδιο της βλαστοκύστης, ώστε τα βλαστοκύτταρά του να χρησιμοποιηθούν για την ανάπλαση βλάβης των ιστών του ενήλικου. Το μεγάλο ηθικό δίλημμα είναι ότι η «θεραπευτική κλωνοποίηση» απαιτεί τη δημιουργία ενός εμβρύου που δε θα αναπτυχθεί ποτέ σε ένα ανθρώπινο όν. Επιπλέον, τίθεται το ζήτημα της εκμετάλλευσης γυναικών για τη λήψη των ωαρίων τους ή ακόμη και της αγοραπωλησίας ωαρίων. Οι τράπεζες βλαστικών κυττάρων θεωρητικά δε ασχολούνται με τη φύλαξη κυττάρων που δύναται να προέρχονται από αυτές τις πηγές. Μπορούμε όμως να γνωρίζουμε τι κρύβεται πίσω από τα φώτα της δημοσιότητας;

### 3.5. Τι θα γινόταν αν...;

Τέλος, κρίνεται απαραίτητο να θίξουμε και ορισμένα ζητήματα, τα οποία ουσιαστικά δε θα έπρεπε να αμφισβητούνται και τα οποία πηγάζουν από την τήρηση του νομοθετικού πλαισίου, σχετικού με τη λειτουργία των τραπεζών βλαστικών κυττάρων, τον ελλιπή έλεγχο τους και το γεγονός ότι πρόκειται για ένα νέο τομέα της επιστήμης που βρίσκεται ακόμα σε πρωταρχικό στάδιο. Η ύπαρξη νομοθετικού

πλαισίου και ποινικών κυρώσεων (ν. 3984/2011, αρθρ. 54 και 59) δεν εξασφαλίζει υποχρεωτικά και την απολύτως νόμιμη λειτουργία των τραπεζών βλαστικών κυττάρων. Επιπρόσθετα, η οικονομική κρίση που μαστίζει τη χώρα μας και η ανάγκη επιβίωσης των τραπεζών έχει γίνει η αιτία πρόσληψης φθηνού και ανειδίκευτου προσωπικού στους τομείς προώθησης υπηρεσιών. Τα παραπάνω, σε συνδυασμό με μη έγκυρες ή ανακριβείς πληροφορίες που δίδονται κατά διαστήματα στους γονείς, εγείρει τον έντονο προβληματισμό μας.

## 4. Συμπεράσματα και Προτάσεις

Όπως έχει γίνει ήδη αντιληπτό, η μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων ομφαλοπλακουντιακού αίματος αποτελεί μία πολλά υποσχόμενη θεραπεία για την ίαση πληθώρας παθήσεων και πιστεύεται ότι στο μέλλον οι δυνατότητες που θα παρέχονται μέσω αυτής θα είναι ακόμη μεγαλύτερες. Ωστόσο, η έλλειψη σαφούς νομικού πλαισίου για τις προδιαγραφές λειτουργίας των τραπεζών βλαστικών κυττάρων, αλλά και ηθικά ζητήματα που προκύπτουν σε συνδυασμό με την ελλιπή ενημέρωση των μελλοντικών γονέων είναι οι κύριες αιτίες που διχάζουν τον πληθυσμό, γεννούν αμφιβολίες και οδηγούν σε απώλεια και μη συλλογή ενός μεγάλου μέρους του χρήσιμου αυτού βιολογικού υλικού σε καθημερινή βάση.

Προκειμένου να βελτιωθεί η υπάρχουσα κατάσταση και να μπορέσουμε να επωφεληθούμε στο μέγιστο δυνατό βαθμό από αυτή τη νέα «επανάσταση» στο χώρο της επιστήμης, προτείνεται η θεσμοθέτηση των κανόνων που πρέπει να διέπουν τη λειτουργία των τραπεζών σε εθνικό επίπεδο και η ενίσχυση των δημοσίων τραπεζών, που ασχολούνται με την αλλογενή μεταμόσχευση, οι οποίες θα οφείλουν να ακολουθούν, τόσο τις εγχώριες, αλλά και τις διεθνείς οδηγίες. Πιστεύεται, μάλιστα, ότι η δημιουργία και η κατά το δυνατόν μεγαλύτερη επέκταση ενός δικτύου τραπεζών ομφαλοπλακουντιακού αίματος, που θα διαχειρίζεται τα διαθέσιμα στατιστικά δεδομένα και θα καλύπτει τις ανάγκες του ελληνικού πληθυσμού σε μονάδες ομφαλοπλακουντιακού αίματος για αλλογενή μεταμόσχευση, θα ήταν ιδιαίτερα σημαντική, αφού θα ελαχιστοποιούσε τις

μεταφορές των μονάδων και επομένως, την πιθανότητα αλλοίωσης.

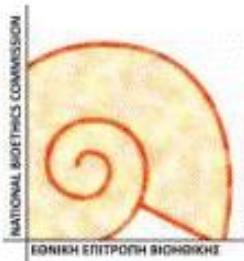
Όσον αφορά, τώρα, το ποια αποθήκευση - δημόσια ή ιδιωτική; - επιτυγχάνει βελτιστοποίηση των ωφελειών και ποια είναι αυτή που έχει πραγματική αξία...<sup>9</sup> σίγουρα, είναι ακόμα αρκετά νωρίς για να καταλήξουμε σε αληθή και αξιόπιστα συμπεράσματα. Μάλιστα, όλο και πληθαίνουν τα ερωτήματα που τίθενται, όσο βαθύτερα διεισδύουμε στο συγκεκριμένο επιστημονικό πεδίο.

Παρά τις αντιπαραθέσεις και τους ισχυρισμούς ότι η ανθρώπινη φύση χάνει την υπόστασή της, ευελπιστούμε πως όπως τόνισε ο Αριστοτέλης: «Πάντες άνθρωποι τοῦ εἶδέναι ὀρέγονται φύσει», δηλαδή «Όλοι οι άνθρωποι έχουν από τη φύση τους έφεση για γνώση». Στο σημείο αυτό, προσθέτουμε την ευχή της έφεσης προς την ηθική.

## Βιβλιογραφία

1. Takahashi K and Yamanaka S. Induction of pluripotent stem cells from mouse embryonic and adult fibroblast cultures by defined factors. *cell*, 2006. 126(4): 663-676.
2. Pozzobon M, Piccoli M, De Coppi P. Stem cells from fetal membranes and amniotic fluid: markers for cell isolation and therapy. *Cell and tissue banking*, 2014. 15(2): 199-211.
3. Walters L. Human embryonic stem cell research: an intercultural perspective. *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 2004. 14(1): 3-38.
4. Ji EH, *et al.* Viability of pulp stromal cells in cryopreserved deciduous teeth. *Cell and tissue banking*, 2014. 15(1): 67-74.
5. Ruggeri A. Alternative donors: cord blood for adults. in *Seminars in hematology*. 2016. Elsevier.
6. Armson BA, Allan DS, Casper RF. Umbilical Cord Blood: Counselling, Collection, and Banking. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 2015. 37(9): 832-844.
7. Foeken, L., *et al.*, Monitoring the international use of unrelated donors for transplantation: the WMDA annual reports. *Bone marrow transplantation*, 2010. 45(5): 811-818.
8. Hurlbut JB. Promising waste: biobanking, embryo research, and infrastructures of ethical efficiency. *Monash bioethics review*, 2015. 33(4): 301-324.
9. Samuel GN, Kerridge IH, O'Brien TA. Umbilical cord blood banking: public good or private benefit? *Medical Journal of Australia*, 2008. 188(9): 533.
10. Kahn JP and Mastroianni AC. Creating a stem cell donor: a case study in reproductive genetics. *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 2004. 14(1): 81-96.
11. Green RM. Benefiting from 'evil': an incipient moral problem in human stem cell research. *Bioethics*, 2002. 16(6): 544-556.
12. Rocha V, *et al.* Pediatric related and unrelated cord blood transplantation for malignant diseases. *Bone marrow transplantation*, 2009. 44(10): 653-659.
13. Merviel P, *et al.* The bioethics law revision: comparative analysis of contributions from different public and professional offices. *Assisted Reproductive Technology, embryo and stem cells research, umbilical cord blood bank. Gynecologie, obstetrique & fertilité*, 2009. 37(9): 733-741.





# ΒΙΟΗΘΙΚΑ

Ηλεκτρονικό Περιοδικό της Εθνικής Επιτροπής Βιοηθικής

## ΕΘΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ

Νεοφύτου Βάμβα 6, Τ.Κ. 10674, Αθήνα  
Τηλ.: 210- 8847700, Φαξ: 210- 8847701

E-mail: [secretariat@bioethics.gr](mailto:secretariat@bioethics.gr)  
url: [www.bioethics.gr](http://www.bioethics.gr)

© 2017 Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής

ISSN: 2653-8660