

ΣΥΝΕΔΡΙΑ ΤΗΣ 6ΗΣ ΝΟΕΜΒΡΙΟΥ 1997

ΠΡΟΕΔΡΙΑ ΝΙΚΟΛΑΟΥ ΜΑΤΣΑΝΙΩΤΗ

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΙΑ ΠΡΟΒΛΕΨΗ ΚΑΡΚΙΝΟΥ
ΗΘΙΚΟΙ, ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΙ ΚΑΙ ΝΟΜΙΚΟΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ

ΟΜΙΛΙΑ ΤΟΥ ΑΝΤΕΠΙΣΤΕΛΛΟΝΤΟΣ ΜΕΛΟΥΣ κ. ΑΘΑΝΑΣΙΟΥ ΘΕΟΛΟΓΙΔΗ

Ένας προβλεπτικός γενετικός έλεγχος μπορεί να σταθμίσει τον κίνδυνο για μελλοντική εμφάνιση μιᾶς κληρονομήσιμης ασθένειας και συγχρόνως μπορεί να εκτιμήσει τις πιθανότητες για ένδεχομένο πρόωρο θάνατο.

Έλεγχος για την εκτίμηση μιᾶς γενετικής επιρρέπειας, τῆς ηὔξημένης προδιάθεσης για μιὰ πάθηση, μιὰ πάθηση πού μπορεί ὅμως και νὰ μὴν ἐμφανισθεῖ ποτέ, ἐγείρει σημαντικά θεωρητικά και πρακτικά διλήμματα και προκαλεῖ σοβαρές κοινωνικές ἀνησυχίες, προβληματισμούς και συζητήσεις. Οἱ συζητήσεις γίνονται πιδ ζωντανές και οἱ ἀπόψεις πιδ πολωτικές ἔπειτα ἀπὸ τὰ πρόσφατα ἐντυπωσιακά ἐπιτεύγματα στή μελέτη τοῦ γονιδιώματος, τῆς γενετικῆς συνιστώσας τοῦ ἀνθρώπου.

Ἡ ἔρευνα τοῦ γονιδιώματος εἶναι ἐκείνη πού δημιουργεῖ τις ἐπιστημονικές και τεχνολογικές βάσεις και προϋποθέσεις για τὴν ἐργαστηριακὴ ἀνίχνευση γενετικῆς προδιάθεσης σὲ διάφορες κληρονομήσιμες παθήσεις. Τέτοια τέστ, τέστ για τὴν ἀνίχνευση γενετικῆς προδιάθεσης, συνήθως γίνονται με ἐξέταση αἵματος, τὴ μελέτη κυττάρων τοῦ αἵματος.

Στὴν ὁμιλία μου σήμερα, θὰ κάνω πρῶτα μιὰ σύντομη ἀνασκόπηση τῆς μελέτης τοῦ γονιδιώματος τοῦ ἀνθρώπου. Μετὰ θὰ περιγράψω προβλεπτικούς ἐλέγχους, τέστ, για ἀναζήτηση κληρονομήσιμης προδιάθεσης σὲ ασθένεια, και συγκεκριμένα σὲ καρκίνο. Στὴ συνέχεια θὰ συζητήσω ἀτομικά και κοινωνικά διλήμματα και προβλήματα πού δημιουργεῖ αὐτὴ ἡ καινούργια βιο-ἐπιστῆμη και βιο-τεχνολογία.

ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ

Ἡ μελέτη τοῦ γονιδιώματος τοῦ ἀνθρώπου εἶναι μιὰ διεθνῆς ἐρευνητικὴ προσπάθεια. Σημαντικὴ πρόοδος ἔχει ἤδη ἐπιτευχθεῖ.

Σκοπὸς τῆς μελέτης εἶναι ἡ ἀνάλυση τοῦ DNA, τοῦ δεσοξυριβονουκλεϊκοῦ ὀξέος, τοῦ γενετικοῦ ὕλικοῦ τοῦ κυττάρου. Ἡ πρακτικὴ ἐπιδίωξη εἶναι ὁ προσδιορισμὸς τῆς θέσης, δομῆς καὶ λειτουργικότητος τῶν 100.000 περίπου γονιδίων ποὺ ὑπάρχουν στὸ κύτταρο.

Τὸ γονίδιο εἶναι ἡ βασικὴ μονάδα κληρονομικότητος. Τὰ γονίδια ἐγκλείουν τὶς πληροφορίες καὶ διευθύνουν τὸ κύτταρο νὰ παράγει πρωτεΐνες ἀπαραίτητες γιὰ τὴ λειτουργία του. Ὁ πρωταρχικὸς σκοπὸς τῆς μελέτης τῶν γονιδίων εἶναι ἡ ἀναγνώριση τῶν διαφορῶν πρωτεϊνῶν ποὺ κωδικοποιοῦν καὶ τὸν εἰδικὸν ρόλον κάθε πρωτεΐνης.

Ὅταν ἓνα γονίδιο πάθει μετάλλαξη ἢ ἀπαλειφθῆ, τότε δὲν παράγεται ἡ προγραμματισμένη πρωτεΐνη. Ἐλλειψὴ τῆς ἢ παραγωγή ἀλλοιωμένης πρωτεΐνης προκαλεῖ δυσλειτουργία τοῦ κυττάρου ποὺ εἶναι δυνατὸν νὰ ὀδηγήσει σὲ ἀσθένεια ὅλου τοῦ ὀργανισμοῦ. Ἡ ἀσθένεια μπορεῖ νὰ εἶναι ἐπακόλουθο ζημιᾶς ἑνὸς ἢ πολλῶν γονιδίων. Μπορεῖ νὰ εἶναι μονογονιδιακὴ ἢ πολυγονιδιακὴ κληρονομικὴ ἀσθένεια.

Μεταλλάξεις γονιδίων μπορεῖ νὰ παρουσιασθοῦν στὴ σύλληψη, στὸ γονιμοποιημένο ὠάριο, προερχόμενες ἀπὸ τὸ σπερματοζῶάριο τοῦ πατέρα ἢ ἀπὸ τὸ ὠάριο τῆς μητέρας. Αὐτὲς εἶναι οἱ γενετικὲς μεταλλάξεις. Οἱ περισσότερες ὅμως μεταλλάξεις εἶναι ἐπίκτητες σὰν συνέπεια ἐπιγενῶν παραγόντων.

Ἡ μελέτη θὰ ὀδηγήσει στὴ διευκρίνιση τῆς συμβολῆς καὶ τοῦ τρόπου μὲ τὸν ὁποῖο γενετικὲς μεταλλάξεις ὀδηγοῦν στὴν ἐμφάνιση κληρονομήσιμων παθολογικῶν καταστάσεων. Καὶ ἔχουν ἀναγνωρισθεῖ μέχρι σήμερα περίπου 4.000 κληρονομήσιμες παθολογικὲς καταστάσεις.

Ἡ κληρονομικότης ἀποτελεῖ σημαντικὸ παράγοντα σὲ πολλές, συχνὲς ἀρρώστιες. Τέτοιες ἀρρώστιες εἶναι διάφοροι καρκίνοι, καρδιοαγγειακὲς παθήσεις, ὁ διαβήτης, νευρολογικὲς καταστάσεις, ψυχιατρικὲς ἀσθένειες καὶ πολλὲς ἄλλες. Στὸ προσεχὲς μέλλον προβλέπεται ὅτι θὰ προσδιορισθοῦν ἀτομικὰ καὶ ὁμάδες γονιδίων ποὺ οἱ ἀλλοιώσεις τους δημιουργοῦν μεγάλη προδιάθεση γι' αὐτὲς τὶς ἀρρώστιες. Ἀμέσως μετὰ, ἐλπίζεται ὅτι θὰ εἰσαχθοῦν τὰ προβλεπτικὰ τεστ γιὰ κάθε μία ἀπὸ αὐτὲς.

Τὸ πλέον σημαντικὸ ὅμως ἐπακόλουθο τῆς μελέτης θὰ εἶναι ἡ καθιέρωση νέας στρατηγικῆς γιὰ τὴν πρόληψη παθήσεων, ποὺ θὰ βασίζεται σὲ ἀνάλυση ἀτομικῶν κινδύνων. Θὰ ὀδηγήσει ἐπίσης στὴν ἀνακάλυψη νέων θεραπευτικῶν μεθόδων.

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Από τα πρώτα επιτεύγματα της έρευνας στο γονιδίωμα είναι μια σημαντική επέκταση των δυνατοτήτων προβλεπτικού γενετικού ελέγχου· ειδικά για την όμιλία μου, τοῦ ελέγχου για να προσδιορίζεται προδιάθεση σε καρκίνο. Σήμερα έχουμε τέτοια τεστ αίματος για 12 καρκίνους και σύντομα θα έχουμε και για αρκετούς ακόμη.

Πιέσεις για την εφαρμογή τέτοιων τεστ δὲν ἐξασκοῦνται μόνο ἀπὸ τὰ βιοτεχνολογικά ἐργαστήρια που ἀποβλέπουν σε τεράστια κέρδη ἀλλὰ και ἀπὸ ἄτομα. Διαρκῶς αὐξάνει ὁ ἀριθμὸς τῶν ἀτόμων που ἀναφέρουν στὸ γιατρό τους ὅτι ὑπάρχει καρκίνος στὴν οἰκογένειά τους και ζητοῦν νὰ ὑποβληθοῦν σε τεστ για πρόβλεψη. Θέλουν μιὰ ἐκτίμηση τῶν πιθανοτήτων μελλοντικοῦ καρκίνου στοὺς ἰδίους.

Ἄς πάρουμε σὰν παράδειγμα τὴν περίπτωση ἡυξήμενης συχνότητας καρκίνου τοῦ μαστοῦ σε μιὰ οἰκογένεια. Μέλη αὐτῆς τῆς οἰκογένειας ἀνησυχοῦν και ἐνδιαφέρονται για γενετικό ἔλεγχο τώρα που ὀρισμένα προδιαθετικά γονίδια ἔχουν χαρακτηριθεῖ και ἀνάλογα τεστ ἔχουν εἰσαχθεῖ.

Τουλάχιστον ὀκτὼ γονίδια που προδιαθέτουν σε καρκίνο τοῦ μαστοῦ ἔχουν ἤδη χαρακτηριθεῖ. Τὰ πλέον γνωστὰ πρὸς τὸ παρὸν εἶναι δύο: τὸ BRCA-1 και τὸ BRCA-2. Μιὰ μετἀλλαξη τοῦ BRCA-1 αὐξάνει τὸν κίνδυνο ὄχι μόνο για καρκίνο τοῦ μαστοῦ, ἀλλὰ και για καρκίνο τῆς ὠοθήκης. Στις ἀρχικὲς μελέτες σε ὀρισμένες οἰκογένειες με χαρακτηριστικὲς μετἀλλάξεις τοῦ BRCA-1, τὰ μέλη τους εἶχαν 85% πιθανότητες νὰ ἐμφανίσουν καρκίνο τοῦ μαστοῦ και 50% πιθανότητες για καρκίνο τῆς ὠοθήκης. Σε πιὸ πρόσφατες ὅμως μελέτες με μεγαλύτερο ἀριθμὸ οἰκογενειῶν τὰ ποσοστὰ βρεθήκανε πολὺ χαμηλότερα. Ἄς σημειωθεῖ ἐπίσης ὅτι 15% ἀτόμων με μετἀλλάξεις τοῦ BRCA-1 οὐδέποτε ἐμφανίζουν καρκίνο.

Περίπου 5 ἕως 10% τῶν καρκίνων τοῦ μαστοῦ ὀφείλονται σε μετἀλλάξεις τῶν γονιδίων BRCA-1 και BRCA-2. Προφανῶς και ἄλλα γονίδια εἶναι σημαντικὰ για ἐμφάνιση καρκίνου τοῦ μαστοῦ.

Πολλαπλὰ διλήμματα και προβλήματα πηγάζουν ἀπὸ τὴ χρήση αὐτῶν τῶν προβλεπτικῶν τεστ. Διλήμματα ψυχολογικά, ἀνθρωπιστικά, ἠθικά, κοινωνικά και νομικά. Προβλήματα τεχνολογίας, πληροφορικῆς και ἐκπαίδευσης στὴ γενετική. Θὰ καλύψω κάθε θέμα χωριστά, παρ' ὅλο που ὅλα εἶναι ἀλληλένδετα.

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΑ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ

Τί ψυχολογικὰ ἐπακόλουθα μπορεῖ νὰ ἔχει ἕνα θετικό τεστ στὴν πρόβλεψη καρκίνου; Μπορεῖ μιὰ τέτοια πληροφορία νὰ κάνει περισσότερο κακὸ παρὰ καλὸ; Ἄν ναι, τότε γιατί νὰ ὑποβληθεῖ κανεὶς σε ἕνα τέτοιο τεστ;

Ἐπίγνωση μιᾶς γενετικῆς προδιάθεσης μπορεῖ νὰ προκαλέσει ἀνεπιθύμητες ψυχολογικὲς ἀντιδράσεις. Σημαντικὸ ποσοστὸ γυναικῶν στὶς ὁποῖες βρέθηκε ἡυξημένος κίνδυνος γιὰ καρκίνου τοῦ μαστοῦ ἐνεφάνισαν ἄγχος, κατάθλιψη καὶ μελαγχολία καὶ διάφορα ψυχοσωματικὰ συμπτώματα. Παρατηρήθη ἐπίσης ὅτι ἄτομα μὲ οἰκογενειακὸ ἱστορικὸ καρκίνου ἔφθασαν νὰ φοβοῦνται τὸ τέστ ὅσο καὶ τὸν καρκίνου.

Μιὰ ἄλλη ψυχολογικὴ ἐπίπτωση ἐνὸς θετικοῦ τέστ γιὰ προδιάθεση σὲ κληρονομήσιμη ἀσθένεια εἶναι ὅτι τὸ ἄτομο μπορεῖ νὰ ἀρχίσει νὰ βλέπει τὸν ἑαυτὸ του σὰν κάπως διαφορετικὸ. Σὰν συνέπεια, μπορεῖ νὰ ἀρχίσει νὰ ἐμφανίζει αἰσθήματα ἀνεπάρκειας καὶ κατωτερότητας. Αἰσθήματα ἐπιβλαβῆ γιὰ τὴν ψυχολογικὴ ἰσορροπία καὶ εὐημερία τοῦ ἀτόμου.

Ἡ ἴδια ἢ κοινωνία μπορεῖ νὰ βλέπει ἓνα τέτοιο ἄτομο διαφορετικὰ καὶ αὐτὸ μπορεῖ νὰ ὀδηγήσει σὲ κοινωνικὸ στιγματισμὸ ἢ ἀκόμη καὶ σὲ ἐξοστρακισμὸ.

Ἀκόμη καὶ ἓνα ἀρνητικὸ τέστ μπορεῖ νὰ προκαλέσει ἀρνητικὲς ψυχολογικὲς ἀντιδράσεις. Τὸ ἄτομο μπορεῖ νὰ ἐκδηλώσει αἰσθήματα ἐνοχῆς καὶ τύψης ἀν ἄλλοι συγγενεῖς του, ἀδελφία, ἀδελφές, παιδιὰ δὲν ἦταν τόσο τυχεροὶ καὶ τὸ τέστ τοὺς βγῆκε θετικὸ. Συμβαίνει ὅμως καὶ τὸ ἀντίθετο. Ἐνα ἀρνητικὸ ἀποτέλεσμα βελτιώνει τὴν ψυχολογικὴ κατάσταση ἀτόμων μὲ βεβαρυμένον οἰκογενειακὸ ἱστορικὸ.

Ὅα πρέπει ὅμως νὰ μὴν ξεχνᾶμε ὅτι ἓνα θετικὸ τέστ δίνει μόνον στατιστικὲς πιθανότητες γιὰ τὴν ἐμφάνιση μιᾶς κληρονομήσιμης πάθησης. Δὲν ἀποτελεῖ διάγνωση ὑπάρχουσας πάθησης.

ΗΘΙΚΕΣ ΕΠΙΦΥΛΑΞΕΙΣ

Πολλὰ ἠθικὰ διλήμματα ἀναφύονται ἀπὸ τὰ προβλεπτικὰ τέστ. Δύο ἠθικο-κοινωνικὰ ζητήματα προκαλοῦν μεγάλες ἀνησυχίες: πρῶτον ὁ φόβος παραβίασης τοῦ ἀπορρήτου τῶν γενετικῶν πληροφοριῶν καὶ δεύτερον, ὁ κίνδυνος κοινωνικῆς διάκρισης.

Πάντα ὑπάρχει ὁ κίνδυνος τῆς παραβίασης τοῦ ἀτομικοῦ γενετικοῦ δελτίου. Παραβίαση ἀπὸ ἐργοδότες, ἀσφαλιστικὲς ἐταιρεῖες, κρατικὲς ὑπηρεσίες καὶ ἀπὸ ἰδιῶτες. Σήμερα ἡ ἀνησυχία γιὰ διαρροὴ πληροφοριῶν ἔχει ἀυξηθεῖ πολὺ μετὰ τὴν εἰσαγωγή τῶν νέων συστημάτων ἠλεκτρονικῆς καταχώρησης φακέλων ἀρρώστων καὶ ἠλεκτρονικῆς μεταφορᾶς πληροφοριῶν μεταξὺ γιατρῶν, νοσοκομείων καὶ ἄλλων ὑπηρεσιῶν.

Εἶναι προφανές ὅτι τὸ ἀπόρρητον τῶν γενετικῶν πληροφοριῶν πρέπει νὰ διασφαλισθεῖ, ὅπως κάθε ἄλλη μορφή ἱατρικῆς πληροφορίας. Ὑπάρχει ὅμως μιὰ ση-

μαντική διαφορά τῶν τέστ γενετικοῦ ἐλέγχου ἀπὸ ἄλλα ἰατρικὰ τέστ. Ἡ διαφορά εἶναι ὅτι ἓνα θετικὸ τέστ γιὰ κληρονομήσιμη προδιάθεση ἔχει ἐπιπτώσεις σὲ ἄλλα μέλη τῆς οἰκογενείας τοῦ ἀτόμου.

Ἄμεσοι συγγενεῖς ἔχουν δικαιολογημένους λόγους νὰ μάθουν τὰ ἀποτελέσματα τοῦ τέστ. Ἐχει ἠθικὴ ὑποχρέωση τὸ ἄτομο αὐτὸ νὰ ἐνημερώσει τὰ μέλη τῆς οἰκογενείας του γιὰ τὰ ἀποτελέσματα τοῦ τέστ; Εἶναι δικαίωμα τοῦ ἀτόμου νὰ ἀρνηθεῖ νὰ ἀποκαλύψει τὰ ἀποτελέσματα ἢ νὰ δώσει τὴν πληροφορία σὲ συγγενεῖς ποὺ δὲν θέλουν νὰ ξέρουν;

Τὸ δεύτερο μεγάλο ἠθικο-κοινωνικὸ θέμα εἶναι ὁ κίνδυνος γενετικῆς διάκρισης, κοινωνικῆς διάκρισης μὲ γενετικὸ ὑπόβαθρο. Παρὰ τὸ γεγονὸς ὅτι ἄτομα στὰ ὁποῖα εὐρέθη μιὰ ἐπιρρέπεια γιὰ κληρονομήσιμη ἀσθένεια μπορεῖ νὰ εἶναι καὶ νὰ παραμείνουν τελείως ὑγιῆ, αὐτὰ τὰ ἄτομα ἴσως πέσουν θύματα κοινωνικῆς προκατάληψης καὶ διάκρισης.

Ὅρισμένες κληρονομικὲς ἀρρώστιες παρατηροῦνται πιὸ συχνὰ σὲ ὀρισμένες φυλὲς καὶ ἐθνικότητες. Σὰν συνέπεια, ὅλα τὰ μέλη αὐτῆς τῆς ἐθνικότητος μπορεῖ νὰ ἀντιμετωπίσουν κοινωνικὸ στιγματισμό.

Ἐνα πρακτικὸ, ἠθικὸ δῖλημμα γεννᾶται ἀπὸ τὸ διαχωρισμὸ αὐτῶν ποὺ ἔχουν τὴν οικονομικὴ δυνατότητα νὰ πληρώσουν γιὰ τὰ τέστ καὶ αὐτῶν ποὺ δὲν ἔχουν. Ἐνα ἐργαστήριο στὴν Ἀμερική, ποὺ προσφέρει τὸ τέστ BRCA-1 γιὰ πρόβλεψη καρκίνου τοῦ μαστοῦ τὸ χρεώνει 2.400 δολάρια. Πόσοι μποροῦν νὰ τὰ πληρώσουν;

Ἄν τὰ τέστ γενετικοῦ ἐλέγχου εἶναι προσιτὰ σὲ λίγους καὶ παραμείνουν προνόμιο τῶν πλουσίων, τότε θὰ παραβιαστοῦν βασικὲς ἠθικὲς ἀρχὲς κοινωνικῆς δικαιοσύνης καὶ ἰσότητος στὴν παροχὴ προστασίας ὑγείας.

Τελικὰ, ἡ μεγάλη ἠθικὴ ἐρώτηση. Εἶναι ἠθικὸ καὶ ὀρθολογικὸ νὰ προτείνει κανεὶς σὲ μέλη οἰκογενείας ἔλεγχο γιὰ προδιάθεση σὲ μελλοντικὴ ἀσθένεια γιὰ τὴν ὁποία δὲν ὑπάρχει ἀκόμη οὔτε πρόληψη οὔτε θεραπεία;

ΚΟΙΝΩΝΙΚΟΙ ΔΙΣΤΑΓΜΟΙ

Ἡ ἐφαρμογὴ τῆς γενετικῆς τεχνολογίας ἐγείρει πολλοὺς προβληματισμοὺς στὴν κοινωνία. Ἐπιστρέφω σὲ παραδείγματα καρκίνου. Ἡ συνεχὴς ἀνακάλυψη γονιδίων, μεταλλάξεις τῶν ὁποίων κληροδοτοῦν ἠϋξημένες πιθανότητες διαφόρων καρκίνων στὸ μέλλον, μπορεῖ νὰ αὐξήσει τίς πιέσεις γιὰ ἐπέκταση γενετικοῦ ἐλέγχου στὸν πληθυσμό. Μὲ ποιὲς προϋποθέσεις θὰ εἶναι ἀποδεκτὸ νὰ εἰσαχθεῖ γενικὸς γενετικὸς ἔλεγχος καρκίνου; Νὰ ἀναζητήσῃ κανεὶς π.χ. ἄτομα σὲ ὑψηλὸ κίνδυνο γιὰ

τὴν ἐμφάνιση καρκίνου τοῦ μαστοῦ, τοῦ παχέος ἐντέρου ἢ τοῦ προστάτου μὲ σκοπὸ τὴν πρόληψη ἢ ἔγκαιρη διάγνωση; Ποιὸς θὰ ἀρχίσει ἕνα τέτοιο πρόγραμμα καὶ ποιὸς θὰ τὸ χρηματοδοτήσει; Ποιοὶ θὰ συμμετάσχουν; Δὲν δικαιολογεῖται καμία ἐξάσκηση ἀμέσου ἢ ἐμμέσου πίεσης γιὰ συμμετοχή. Ἡ συμμετοχὴ πρέπει νὰ εἶναι ἐθελουσία. Τότε ὅμως ὑπάρχει ὁ κίνδυνος ἐθελουσίας ἐπιλογῆς. Ἄνθρωποι ποὺ συμμετέχουν ἢ δὲν συμμετέχουν μπορεῖ νὰ τὸ κάνουν γιὰ εἰδικoὺς λόγους ὅποτε τὰ στατιστικὰ εὐρήματα τῆς μελέτης δὲν θὰ εἶναι ἀντιπροσωπευτικὰ τοῦ γενικοῦ πληθυσμοῦ.

Ἐπὶ πλέον, ἕνας ἐκτεταμένος γενετικὸς ἔλεγχος δημιουργεῖ μεγάλα οἰκονομικὰ προβλήματα. Μπορεῖ νὰ σημάνει ἀλλαγὴ στὴ θεμελιώδη ἀρχὴ τῆς ἱατρικῆς περίθαλψης τοῦ πληθυσμοῦ. Ἀλλαγὴ ἀπὸ τὴ θεραπευτικὴ ἱατρικὴ, ποὺ ἐξασκεῖται κυρίως σήμερα, σὲ προληπτικὴ ἱατρικὴ, ἱατρικὴ τοῦ μέλλοντος. Μιὰ τέτοια ἀλλαγὴ ἀπαιτεῖ ριζικὴ ἀναπροσαρμογὴ στὸν τρόπο ποὺ ἡ πολιτεία κατανέμει δαπάνες γιὰ ὑγειονομικὴ περίθαλψη. Οἱ ὑπολογισμοὶ δείχνουν ὅτι κάτι τέτοιο θὰ ὀδηγήσει σὲ οἰκονομικὸ ἀδιέξοδο πολλὰ κράτη καὶ πολλοὺς ὀργανισμοὺς κοινωνικῆς περίθαλψης διότι ὁ προῦπολογισμὸς τους δὲν θὰ μπορέσει νὰ καλύψει τὸ κόστος μιᾶς τέτοιας προληπτικῆς ἱατρικῆς.

Αὐτὰ γιὰ τὸ σύνολο. Ἐπανερχόμεστε στὸ ἄτομο. Ὑπάρχουν πολλὲς ἀνησυχίες γιὰ τὶς ἐπιπτώσεις τοῦ γενετικοῦ ἐλέγχου στὸ ἄτομο. Ἄν τὸ γενετικὸ δελτίο τοῦ ἀτόμου πέσει στὰ χέρια ἐργοδοτῶν καὶ ἀσφαλιστικῶν ἐταιρειῶν, μπορεῖ νὰ ἐπηρεάσει δυσμενῶς τὴ δυνατότητα ἀπασχολήσεως καὶ ἀσφάλισης ἀπὸ τὸν ἰδιωτικὸ τομέα.

Στὶς ΗΠΑ ἤδη ὑπάρχουν πολλὰ περιστατικὰ πολιτῶν ποὺ δὲν προσελήφθησαν γιὰ ἐργασία καὶ δὲν τοὺς ἐπετρέπη νὰ συνάψουν ἀσφάλεια ζωῆς λόγω θετικῶν γενετικῶν τέστ. Στὶς ΗΠΑ ἀσφάλιση ζωῆς, ἀναπηρίας καὶ ὑγείας ἐργαζομένων προσφέρεται σχεδὸν ἀποκλειστικὰ ἀπὸ τὸν ἰδιωτικὸ τομέα.

ΕΡΓΑΣΙΑ

Ἐργοδότες ἰσχυρίζονται ὅτι πληροφορίες ἀπὸ γενετικὸ ἔλεγχο ἔχουν σχέση μὲ τὴν ἀποτελεσματικὴ καὶ κερδοφόρο λειτουργία τῶν ἐπιχειρήσεών τους. Διστάζουν νὰ προσλάβουν ἄτομα μὲ γενετικὴ προδιάθεση σὲ ἀρρώστια. Τοὺς φοβίζει ὅτι τέτοια ἄτομα θὰ παραμείνουν λιγότερα χρόνια στὸ ἐργατικὸ δυναμικὸ τῆς ἐπιχείρησης καὶ θὰ προκαλέσουν μεγάλη ἐπιβάρυνση τοῦ ἀσφαλιστικοῦ κόστους ὑγείας ποὺ καλύπτεται ἀπὸ τὴν ἐπιχείρηση.

Δὲν δικαιολογεῖται σήμερα ἡ χρῆση γενετικῶν τέστ γιὰ ἀπόφαση πρόσληψης ὑποψηφίου γιὰ ἐργασία. Ἐπὶ πλέον πολλὲς χῶρες ἔχουν ψηφίσει νόμους ποὺ ἀπαγο-

ρεύουν σέ ἐργοδότες νά ζητήσουν καί νά χρησιμοποιήσουν γενετικά τέστ για ἀπόφαση σέ πρόσληψη.

ΑΣΦΑΛΙΣΗ

Ἡ προβλεπόμενη αὔξηση τοῦ γενετικοῦ ἐλέγχου θά ἔχει σημαντικές ἐπιπτώσεις στοὺς ἀσφαλιστικούς ὀργανισμούς.

Γιὰ νά χορηγήσει ἀσφάλεια μιὰ ἀσφαλιστική ἐταιρεία χρειάζεται νά συγκεντρώσει ὅλα τὰ ὑπάρχοντα ἱατρικά δεδομένα σχετικά μὲ τὴν ὑγεία τοῦ αἰτοῦντος. Ἄν ὁ αἰτῶν ὑπεβλήθη σέ γενετικό ἔλεγχο, ἡ ἐταιρεία θέλει νά ἔχει τὰ ἀποτελέσματα. Πάντα ζητοῦσαν καί ζητοῦν πληροφορίες για τὸ οἰκογενειακὸ ἱατρικὸ ἱστορικὸ.

Πολλὰ ὅμως κράτη ἄρχισαν νά προσπαθοῦν νά εἰσαγάγουν νομοθεσία πού νά μὴν ἐπιτρέπει στὶς ἀσφαλιστικὲς ἐταιρεῖες νά λαμβάνουν ὑπ' ὄψη γενετικὲς πληροφορίες. Ἄν ὅμως οἱ ἀσφαλιστικὲς ἐταιρεῖες δὲν μποροῦν νά χρησιμοποιήσουν πληροφορίες ἀπὸ γενετικό ἔλεγχο, τότε ἡ ἀνάποδη ἐπιλογή, ἡ «ἀντιεκλογή», θά γίνῃ ἓνα σημαντικό πρόβλημα γι' αὐτές.

Ἄντιεκλογή σημαίνει ὅτι ἄτομα πού πληροφορήθηκαν ὅτι ἔχουν αὐξημένες πιθανότητες για κάποια ἀσθένεια, ὅπως ὁ καρκίνος, καί μεγαλύτερες πιθανότητες για πρόωρο θάνατο, θά ἀγοράζουν μεγάλες ἀσφάλειες ζωῆς, σέ σύγκριση μὲ ἄλλους πού βρέθηκαν νά ἔχουν μικρότερο κίνδυνο. Οἱ πίνακες θνησιμότητος πού χρησιμοποιοῦν οἱ ἀσφαλιστικὲς ἐταιρεῖες για ἐκτίμηση διάρκειας ζωῆς θά εἶναι παραπλανητικοὶ στὸν ὑπολογισμό ἀσφαλιστρῶν, δηλ. κόστους ἀσφάλισης τοῦ ὑποψηφίου.

Οἱ ἀσφαλιστικὲς ἐταιρεῖες ὑποστηρίζουν ὅτι πρέπει νά ἔχουν τὴν ἐλευθερία νά διατιμοῦν κόστος ἀσφάλισης ὁμάδων ἀτόμων μὲ συγκεκριμένη γενετικὴ προδιάθεση. Τὰ ἀσφάλιστρα νά εἶναι ἀνάλογα μὲ τὴν προβλεπομένη ἐπιβίωση τοῦ συνόλου τῆς κατηγορίας αὐτῶν τῶν ἀτόμων. Ἐτσι κάθε ὑποψήφιος θά πληρώνει δίκαια ἀσφάλιστρα ἀνάλογα μὲ τὰ στοιχεῖα τοῦ ἱατρικοῦ του δελτίου.

Τὸ κοινωνικὸ δίλημμα βέβαια εἶναι ὅτι, παρόλο πού δὲν θά ἀπορρίπτονται αἰτήσεις, τὰ ἀσφάλιστρα θά γίνουν τόσο ὑψηλὰ πού θά εἶναι ἀπαγορευτικὰ για ὀρισμένες ὁμάδες ἀνθρώπων. Ἐτσι θά δημιουργηθεῖ μιὰ τάξη ἀνθρώπων χωρὶς τὴν εὐεργετικὴ οἰκονομικὴ σιγουριά πού προσφέρει στὴν οἰκογένεια μιὰ ἀσφάλεια ζωῆς τοῦ προστάτου τῆς οἰκογενείας.

Κοινωνιολόγοι ἐκφράζουν ἐπίσης φόβους ὅτι ἓνα κύμα εὐγονικῆς μπορεῖ νά προωθηθεῖ ἀπὸ τοὺς μεγάλους ἰδιωτικὸς ἀσφαλιστικὸς ὀργανισμούς. Οἱ ὀργανισμοὶ αὐτοί, μπορεῖ νά ἀρχίσουν νά ἐξασκοῦν πίεση σέ ζευγάρια μὲ ἱστορικὸ κληρονομῆσιμης ἀρρώστιας νά ἀποφύγουν νά κάνουν ἄλλα παιδιὰ. Ἡ δικαιολογία πού θά παρου-

σιάζουν θά είναι ότι τὰ παιδιά τους ἔχουν μεγαλύτερες πιθανότητες νά ἐμφανίσουν τήν γενετική ἀσθένεια. Ἡ ἀσθένεια θά ἀπαιτήσῃ μεγάλα ἐξοδα ὑγειονομικῆς περίθαλψης. Αὐτὸ φαίνεται ἀπίθανο σήμερα γιατί ιδέες καὶ προσπάθειες εὐγονικῆς θεωροῦνται ἀπαράδεκτες.

ΝΟΜΙΚΑ ΕΠΑΚΟΛΟΥΘΑ

Χρειάζονται καινούργια προστατευτικὰ μέτρα γιὰ τὴ διασφάλιση τοῦ ἀπορρήτου τῶν γενετικῶν πληροφοριῶν τώρα πού τὰ στοιχεῖα καταγράφονται καὶ μεταφέρονται μὲ ἠλεκτρονικὰ μέσα. Νέα συστήματα ἀπαιτοῦν νέα ρυθμιστικὴ νομοθεσία.

Χρειάζονται νέοι νόμοι γιὰ πρόληψη καὶ προστασία ἀπὸ γενετικὴ διάκριση. Ἐπαναλαμβάνω, γενετικὴ διάκριση μπορεῖ νά χαρακτηρισθεῖ ἢ διάκριση ἀτόμου ἢ μελῶν τῆς οἰκογενείας του λόγω γενετικῶν διαφορῶν. Τέτοια ἄτομα μπορεῖ νά εἶναι τελείως ἀσυμπτωματικὰ ἀλλὰ νά ἔχουν ἓνα μεταλλαγμένο γονίδιο, πού τοὺς δημιουργεῖ μεγαλύτερες πιθανότητες νά ἐμφανίσουν κάποια κληρονομήσιμη πάθηση στὸ μέλλον. Ὅταν δημιουργηθεῖ φοβία γιὰ διάκριση σὲ πρόσληψη γιὰ ἐργασία καὶ σὲ ἀσφάλιση, μπορεῖ ἄτομα, παρόλο πού πιστεύουν ὅτι θά ἔχουν εὐεργετικὰ ἐπακόλουθα ὑγείας ἀπὸ ἓνα γενετικὸ ἔλεγχο, νά ἀποφύγουν νά ὑποβληθοῦν σὲ ἔλεγχο. Αὐτὰ τὰ ἄτομα θά χρειασθοῦν κοινωνικὴ προστασία.

Χρειάζεται νομικὴ διασάφηση τοῦ θέματος τοῦ δικαιώματος τῶν γονέων νά ζητήσουν ἢ νά ἀποκλείσουν γενετικὸ ἔλεγχο στὰ παιδιά τους, ἔλεγχο γιὰ κληρονομήσιμη πάθηση γιὰ τὴν ὁποία μπορεῖ νά ὑπάρχουν ἢ νά μὴν ὑπάρχουν προληπτικὰ καὶ θεραπευτικὰ μέτρα· δισταγμοὶ μεταξὺ αὐτονομίας τοῦ παιδιοῦ καὶ ὑποχρεώσεων καὶ δικαιωμάτων τῶν γονέων.

Χρειάζεται νομικὴ διευκρίνιση γιὰ τὴν εὐθύνη τοῦ γιατροῦ. Εἶναι ὁ γιατρός υπεύθυνος νά τηρήσῃ τὸ ἀπόρρητον τῶν γενετικῶν εὐρημάτων ἢ ἔχει ὑποχρέωση νά πληροφορήσῃ τὰ ἄλλα μέλη τῆς οἰκογένειας γιὰ νά πάρουν προσωπικὲς ἀποφάσεις; Ἀποφάσεις γιὰ πρόληψη, ἔγκαιρη διάγνωση ἢ θεραπεία. Ἐξάιρεση τοῦ ἀπορρήτου γίνεται ὅταν διαγνωσθεῖ φυματίωση σὲ ἓνα μέλος καὶ τὰ ἄλλα μέλη εἰδοποιοῦνται νά ὑποβληθοῦν σὲ ἐξετάσεις γιὰ προληπτικὴ ἢ θεραπευτικὴ ἀγωγή. Εἶναι διαφορετικὴ ἢ περίπτωση ὅταν δὲν ὑπάρχει οὔτε πρόληψη οὔτε θεραπεία γιὰ τὴν πιθανὴ μελλοντικὴ κληρονομήσιμη ἀσθένεια;

ΕΠΙΣΤΗΜΗ ΚΑΙ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ

Ἐκτὸς ἀπὸ τὰ θεωρητικὰ θέματα ὑπάρχουν καὶ πολλὰ ἐπιστημονικὰ καὶ τεχνολογικὰ προβλήματα πού πρέπει νά ἀντιμετωπισθοῦν. Γιὰ πολλὰ τέσθ ἡ εὐαισθησία

και ἡ ἐξειδίκευσή τους δὲν ἔχουν φθάσει ἀκόμη στὸ σημεῖο ἀποδοχῆς. Ἡ σημερινή μεθοδολογία γιὰ ἀρκετὰ μπορεῖ νὰ δώσει λανθασμένα θετικά καὶ ἐσφαλμένα ἀρνητικά ἀποτελέσματα. Ἐπίσης δὲν ὑπάρχει ἀκόμη καλὴ ρύθμιση καὶ ἐποπτεία τῶν ἐργαστηρίων ποὺ προσφέρουν γενετικά τέστ.

Μὲ καλὴ μέθοδο, ἀποδεκτὴ εὐαισθησία καὶ εἰδικότητα τοῦ τέστ, θὰ πρέπει νὰ ἀκολουθήσουν ἐκτεταμένες μελέτες πληθυσμοῦ γιὰ τὴν ἀξιολόγησή του. Προβλεπτικὴ ἀξία τοῦ γενετικοῦ τέστ σημαίνει τὴν ικανότητά του νὰ μαντέψει τί εἶναι πιθανὸν νὰ συμβεῖ στὸ ἄτομο μελλοντικά. Τέτοιες μελέτες εἶναι μακρόχρονες καὶ πολυδάπανες. Χρειάζεται ὅμως νὰ προσδιορισθεῖ ἡ προβλεπτικὴ ικανότητα τοῦ τέστ γιὰτι τότε μόνο μποροῦν νὰ δοθοῦν ὑπεύθυνες ἀπαντήσεις στὸν ἐνδιαφερόμενο.

Θὰ ὑπάρξει μεγάλη ἀνάγκη γιὰ προγράμματα ἐνημέρωσης στὴ γενετικὴ τοῦ πληθυσμοῦ γενικά καὶ εἰδικότερα τῶν ἐπιστημόνων στὸν τομέα ὑγείας· ἐπίσης τῶν δικηγόρων καὶ δικαστῶν. Τώρα, ὁ κόσμος ἔχει μιὰ στοιχειώδη κατανόηση τῆς γενετικῆς ἀλλὰ δὲν τοῦ δίνονται εὐκαιρίες νὰ μάθει περισσότερα. Ἄτομα θὰ ἀντιμετωπίζουν τὴ δύσκολη ἀπόφαση νὰ κάνουν ἢ νὰ μὴν κάνουν ἓνα τέστ γενετικοῦ ἐλέγχου καὶ μετὰ πῶς νὰ ἀξιολογήσουν ἓνα θετικὸ ἢ ἓνα ἀρνητικὸ ἀποτέλεσμα. Κάποιος πρέπει νὰ τοὺς βοηθήσει.

Ἐπάρχει μιὰ ἐπείγουσα ἀνάγκη γιὰ εἰδικούς συμβούλους στὴ γενετικὴ. Ἐκπαιδευμένους στὸ νὰ ἐξηγοῦν τὴν προβλεπτικὴ ἀξία τοῦ τέστ, τὴ σημασία τῶν ἀποτελεσμάτων καὶ νὰ συμβουλεύουν γιὰ ὑπάρχοντα εὐεργετικά προληπτικά καὶ θεραπευτικά μέτρα. Ὁ σύμβουλος πρέπει ἐπίσης νὰ προσπαθήσει νὰ προλάβει καὶ νὰ ἀντιμετωπίσει παθολογικές, ψυχολογικές ἀντιδράσεις σὲ ἐνδεχόμενα, ἀνεπιθύμητα, γενετικά εὐρήματα.

Κατ' ἀρχὴν πρέπει κανεὶς νὰ καταλάβει ὅτι, ἔχοντας μεταλλαγμένο γονίδιο ποὺ προδιαθέτει σὲ καρκίνο αὐτὸ δὲν ἀποτελεῖ καταδικαστικὴ ἀπόφαση ὅτι θὰ πάθει καρκίνο. Οὔτε πάλι ἡ ἔλλειψη μετάλλαξης τοῦ γονιδίου γι' αὐτὸν τὸν καρκίνο παρέχει ἀπόλυτη σιγουριά ὅτι δὲν θὰ τὸν πάθει. Ἐπάρχουν διάφορα προδιαθετικά γονίδια γιὰ κάθε καρκίνο. Ἐπὶ πλέον οἱ περισσότεροι καρκίνοι εἶναι συνέπεια ἐπικτήτων μεταλλάξεων σὲ συνδυασμὸ μὲ περιβαλλοντικούς καὶ ἀτομικούς παράγοντες, μὲ βοήθεια ἢ χωρὶς συμβολὴ κληρονομικῆς προδιάθεσης.

Ἀπὸ τὴν ἄλλη μεριά, ἓνα θετικὸ προληπτικὸ τέστ γιὰ καρκίνο δίνει τὴν εὐκαιρία στὸν ἐνδιαφερόμενο νὰ προγραμματίσει μιὰ στρατηγικὴ γιὰ πρόληψη καὶ ἔγκαιρη διάγνωση. Μιὰ ἀλλαγὴ στὸν τρόπο ζωῆς, κάπνισμα, διαιτολόγιο, χρῆση χημειοπροφυλακτικῶν οὐσιῶν, προστασία τοῦ δέρματος ἀπὸ τὶς ἀκτίνες τοῦ ἡλίου καὶ ἀκόμη προληπτικὴ χειρουργικὴ. Ἐνα παράδειγμα. Σὲ μιὰ γυναίκα ποὺ ἔχει πολὺ μεγάλες

πιθανότητες για εμφάνιση καρκίνου του μαστού μπορεί να δικαιολογηθεί προληπτική αφαίρεση των μαστών που ακολουθείται από πλαστική επανόρθωση.

Πιστεύεται ότι προληπτικά μέτρα θα οδηγήσουν στην ελάττωση εμφάνισης καρκίνου. Για την ώρα όμως, εκτός από την ελάττωση του καρκίνου του πνεύμονος με αποφυγή του καπνίσματος, δεν έχουμε δεϊ έντυπωσιακά προληπτικά αποτελέσματα σε άλλους συχνοίς καρκίνους.

Επίσης σε άτομα με θετικά τεστ συνιστάται μιὰ προγραμματισμένη κλινική και παρακλινική επιτήρηση με συστηματικές εξετάσεις για έγκαιρη διάγνωση, που δημιουργεί μεγαλύτερες πιθανότητες ίασης.

Οι μεγάλες ελπίδες βέβαια είναι σε νέες θεραπευτικές αγωγές όπως ή έγκαιρη εισαγωγή καταλλήλων γονιδίων που να αντικαταστήσουν τὰ μεταλλαγμένα, τὰ παθολογικά γονίδια.

ΠΟΛΥΓΟΝΙΔΙΑΚΟΙ ΚΑΡΚΙΝΟΙ

Οί ένδείξεις είναι ότι οί περισσότεροι καρκίνοι είναι πολυγονιδιακές παθήσεις. Πολυγονιδιακός καρκίνος σημαίνει ότι μεταλλάξεις πολλών γονιδίων συμβάλλουν στην εμφάνισή του. Κατά κανόνα όμως, εκτός από την ποικίλη γενετική συμβολή, συμμετέχουν περιβαλλοντικοί και άλλοι άτομικοί παράγοντες.

Όταν οί περιβαλλοντικοί παράγοντες παίζουν πρωταρχικό ρόλο στην εμφάνιση ενός καρκίνου, τότε γίνεται πιό δύσκολη ή εκτίμηση τής γενετικής συμβολής από μεταλλάξεις πολλών γονιδίων. Υπάρχει όμως μεγάλη αίσιοδοξία ότι στο μέλλον πολλαπλά γενετικά τεστ θα αποτελέσουν μέρος τής προληπτικής ίατρικής.

Συνοψίζοντας: Με δυναμική ικανότητα γενετικού έλέγχου για αναγνώριση προδιάθεσης ή ηύξημένης επίδεικτικότητας σε κληρονομήσιμη πάθηση, σύντομα ή ίατρική θα γίνει πιό προβλεπτική και πιό προληπτική. Η διάγνωση θα γίνει πιό εξειδικευμένη. Η θεραπεία θα γίνει πιό αποτελεσματική.

Στόν καρκίνο πιστεύεται ότι ό γενετικός έλεγχος θα οδηγήσει σε ριζικές αλλαγές στη διάγνωση και θεραπεία του. Η εφαρμογή θεραπείας με έγκαιρη εισαγωγή των καταλλήλων γονιδίων στο κύτταρο είναι μιὰ από αρκετές θεραπείες που ύπόσχονται πολλά.