

## Πολυγονιδιακή Προεμφυτευτική Διαλογή Εμβρύων (Εμμανουήλ Παναγόπουλος, Αμ. Επ. Καθηγητής Χειρουργικής, τ. Συντ/στής Δ/ντής του ΕΣΥ)

Categories : [ΒΙΟΗΘΙΚΗ](#)

Date : 10 Μαΐου, 2022

Οι αναπαραγωγικές τεχνολογίες και ιδιαίτερα η έξωσωματική γονιμοποίηση, τα τελευταία χρόνια έχει γίνει μία έδραιωμένη ιατρική πράξη, που έχει βοηθήσει πολλά ζευγάρια με προβλήματα γονιμότητας να αποκτήσουν παιδιά. Ταυτόχρονα όμως η έξωσωματική γονιμοποίηση έχει δημιουργήσει και πολλά βιοηθικά ζητήματα και διλήμματα. Στο κείμενο που ακολουθεί εξετάζεται **ένα καινούργιο βιοηθικό ζήτημα** που σχετίζεται με τη διαδικασία της έξωσωματικής γονιμοποίησης και συγκεκριμένα με την **επιλογή των προς εμφύτευση εμβρύων**. Τα τελευταία χρόνια έχει αρχίσει μία συζήτηση για την πολυγονιδιακή διαλογή των εμβρύων πριν από την εμφύτευσή τους στη μήτρα.

Η συζήτηση εντάθηκε πρόσφατα μετά τη γέννηση τό Μάιο του 2020 της Aurea, ενός κοριτσιού που γεννήθηκε με τη διαδικασία της έξωσωματικής γονιμοποίησης. Η ιδιαιτερότητα της περίπτωσης έγκειται στο γεγονός ότι τό έμβρυο Aurea επιλέχθηκε προς εμφύτευση μεταξύ τεσσάρων γονιμοποιημένων ωαρίων με τη διαδικασία της **πολυγονιδιακής διαλογής**, με στόχο τη βελτιστοποίηση της προοπτικής της υγείας της. Ο πατέρας του κοριτσιού Smigrodski, ιατρός νευρολόγος με διδακτορικό στη γενετική του ανθρώπου, δήλωσε ότι επέλεξε την πολυγονιδιακή διαλογή για να δώσει στο παιδί του τις καλύτερες γενετικές πιθανότητες μη ανάπτυξης συνήθων προβλημάτων υγείας στην ενήλικη ζωή της. Είναι γνωστό ότι στη διαδικασία της έξωσωματικής γονιμοποίησης και πριν τό δημιουργηθέν έμβρυο εμφυτευθεί στη μήτρα γίνεται ένας **γενετικός έλεγχος, ό προεμφυτευτικός έλεγχος**, που άποσκοπεϊ στην ανίχνευση ύπαρξης χρωμοσωμικών προβλημάτων και παραλλαγών σε ειδικά γονίδια που συνδέονται με κάποιες άσθένειες, όπως π.χ. η κυστική ίνωση.

Οι καταστάσεις αυτές στην πλειονότητά τους είναι μονογονιδιακές, δηλ. όφείλονται σε μεταλλάξεις ενός μόνο γονιδίου και είναι δυσάρεστες, αλλά εύτυχώς σπάνιες. Αντίθετα υπάρχουν πολλά συνηθισμένα προβλήματα υγείας, όπως καρδιακά νοσήματα, ό σακχαρώδης διαβήτης τύπου 2, διάφορα νεοπλάσματα και άλλα, που θεωρούνται πολυγονιδιακής αιτιολογίας και δημιουργούνται από σύνθετες άλληλεπιδράσεις άρκετών έως πολλών γονιδίων και όδηγοϋν στην ανάπτυξη

γενετικής προδιάθεσης για την εμφάνιση τών ως άνω προβλημάτων υγείας. Έκτεταμένες έρευνες συσχέτισης μεγάλου αριθμού γονιδιωμάτων με νοσηρές καταστάσεις οδήγησαν στην πρόταση της **πολυγονιδιακής διαλογής (polygenic screening) τών έμβρύων** πριν από την εμφύτευσή τους στη μήτρα. Έτσι τό γενετικό προφίλ τοῦ έμβρύου βαθμολογείται μέ ένα σκόρ κινδύνου (polygenic risk score), πού δηλώνει τό μέγεθος τής πιθανότητας εμφάνισης κάποιας συγκεκριμένης νοσηρής κατάστασης. Η ως άνω βαθμολογία κινδύνου βασίζεται στην ύπαρξη παραλλαγών πολλαπλών κοινών γονιδίων, παραλλαγών από τίς όποιες κάθε μία έχει πολύ μικρό αποτέλεσμα, αλλά όλες μαζί σωρευτικά δημιουργούν ύψηλές ή χαμηλές πιθανότητες ανάπτυξης κοινών νοσηρών καταστάσεων. Βεβαίως γνωρίζουμε ότι για την ανάπτυξη μιᾶς νοσηρής κατάστασης δέν αρκεί ή γενετική προδιάθεση. Απαιτείται ή δράση καί άλλων παραγόντων, όπως τό περιβάλλον, ή διατροφή καί οί συνήθειες τής ζωής.

Έτσι ή βαθμολόγηση τοῦ κινδύνου είναι πιθανολογική καί όχι καθοριστική. Αυτό σημαίνει ότι ένα άτομο μέ ύψηλό κίνδυνο μπορεί νά μήν εμφανίσει τή νοσηρή κατάσταση καί ένα άλλο άτομο μέ χαμηλό κίνδυνο νά τήν εμφανίσει. Η πρόταση βεβαίως είναι νά επιλέγονται πρὸς εμφύτευση εκείνα τά έμβρυα μέ τό χαμηλότερο σκόρ κινδύνου ανάπτυξης κάποιου ή κάποιων εκ τών συνηθών νοσημάτων τής ενήλικης ζωής. Οί έπιστημονικές συζητήσεις έχουν προχωρήσει ένα βήμα πίο πέρα. Κατά τούς γενετιστές, όχι μόνο ο κίνδυνος εμφάνισης νόσου αλλά καί ή πλειονότητα τών χαρακτηριστικῶν τοῦ ανθρώπου, **περιλαμβανομένων καί τών φυσικῶν χαρακτηριστικῶν**, όπως ή εμφάνιση, τό ανάστημα, ή σωματική διάπλαση, ή εϋφυία καί άλλα χαρακτηριστικά, επηρεάζονται από τίς σωρευτικές διαφορές τών γονιδιακῶν παραλλαγῶν πού υπάρχουν στό γονιδίωμα ενός συγκεκριμένου ανθρώπου. Βέβαια στην τελική εικόνα τοῦ ανθρώπου επιδροῦν καί άλλοι παράγοντες εκτός τών γενετικῶν, όπως παράγοντες τοῦ περιβάλλοντος, παράγοντες ανατροφής καί οί ιδιορρυθμίες στην ανάπτυξη τοῦ έμβρύου.

Μέ αυτά τά δεδομένα πολλοί έπιστήμονες συζητοῦν τήν εφαρμογή τής πολυγονιδιακής διαλογής στην έπιλογή πρὸς εμφύτευση εκείνων τών εμβρύων πού θά εμφανίσουν τά έπιθυμητά στούς γονεῖς τους χαρακτηριστικά. Είναι εμφανές **οτιή πολυγονιδιακή διαλογή εμβρύων πρὸς εμφύτευση δημιουργεί βιοηθικά ζητήματα.** Η πολυγονιδιακή διαλογή θά δημιουργήσει κατηγορίες εμβρύων πού θά χαρακτηρίζονται αντίστοιχα ως **ἀποδεκτά, περισσότερο ἀποδεκτά, μέτρια ἀποδεκτά, λιγότερο ἀποδεκτά καί μή ἀποδεκτά, μέ βάση τίς πιθανολογικές προβλέψεις τοῦ μεγέθους κινδύνου για τήν εμφάνιση νοσηρών καταστάσεων ή τίς πιθανολογικές προβλέψεις τής εμφάνισης ή μή τών έπιθυμητῶν φυσικῶν χαρακτηριστικῶν.**

**Η πολυγονιδιακή διαλογή σημαίνει ἀπόρριψη ή καταστροφή καί σίγουρα μή μεταφορά στην μήτρα εκείνων τών εμβρύων πού θά θεωρηθοῦν γενετικά**

ανεπαρκή μέ βάση τίς πιο πάνω προβλέψεις. Τό έρώτημα είναι: Πόσο ήθικη είναι ή απόρριψη ενός έμβρύου πριν από τήν εμφύτευσή του στη μήτρα βάσει μιᾶς πιθανολογικῆς εκτίμησης τοῦ γενετικοῦ του προφίλ για ὑψηλό κίνδυνο εμφάνισης κάποιας ἐκ τῶν νοσηρῶν καταστάσεων τῆς ἐνήλικης ζωῆς; Κλειδί για τή βιοηθική εκτίμηση τῆς πολυγονιδιακῆς διαλογῆς είναι τό status τοῦ ἐμβρύου στήν ἀρχή τῆς ζωῆς του. Τό ἔμβρυο στήν ἀρχή τῆς ζωῆς του δέν είναι μόνο μία βιολογική ὄντοτητα μέ γενετική μοναδικότητα οὔτε ἕνας ἐν δυνάμει ἄνθρωπος. Είναι μία ψυχοσωματική ὄντοτητα, μία ἔμψυχη ἀνθρώπινη ὑπαρξη «ἐξ ἄκρας συλλήψεως», ἕνας ἄνθρωπος σέ πρόωμο στάδιο αὐτο-εξέλιξης.

Ἡ κατηγοριοποίηση τοῦ ἐμβρύου μέ βάση πιθανολογικές γενετικές προβλέψεις ἀποτελεῖ προσβολή τοῦ ἀνθρώπινου προσώπου καί τό ἔμβρυο εἶναι ἀνθρώπινο πρόσωπο. Είναι ἕνας νέος, διαφορετικός ἀπό τούς γονεῖς του καί μοναδικός ἄνθρωπος μέ δικαιώματα στή ζωή, τά ὁποῖα δέν ἔχει κανένας τό δικαίωμα νά τοῦ τά στερήσει. Ἡ πολυγονιδιακή διαλογή τῶν ἐμβρύων εἶναι μία τεχνο-εὐγονική. Βεβαίως εἶναι μία εὐγονική διαφορετική ἐκείνης πού ταλαιπώρησε τήν Εὐρώπη πριν ἀπό ὀγδόντα καί κάτι χρόνια καί πού τελικά καταδικάστηκε ἀπό τό Δικαστήριο τῆς Νυρεμβέργης.

Δυστυχῶς, σήμερα ή τεχνο-εὐγονική τῆς πολυγονιδιακῆς διαλογῆς ὄχι μόνο δέν καταδικάζεται, ἀλλά θεωρεῖται καί θετική προσφορά πρὸς τήν κοινωνία, γιατί μέ αὐτήν ἀποδίδονται στήν κοινωνία ὑγιέστερα παιδιά καί παιδιά μέ ἐπιθυμητά χαρακτηριστικά, μέ κόστος βεβαίως τήν ἀπόρριψη πολλῶν, ἀλλά δύσκολα μετρήσιμων ἀνθρώπινων ζωῶν.

(Πηγή: [ΠΕΦΙΠ](#))