



ΕΘΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ

Γ Ν Ω Μ Η

Τυχαία Ευρήματα στην Έρευνα και την Κλινική Πράξη



ΕΘΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ

Νεοφύτου Βάμβα 6, Τ.Κ. 10674, Αθήνα, τηλ. 210- 88.47.700, φαξ 210- 88.47.701

E-mail: secretariat@bioethics.gr, url: www.bioethics.gr



I. Εισαγωγή

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής, εξέτασε το ζήτημα των «τυχαίων ευρημάτων» που είναι δυνατόν να προκύψουν από την έρευνα στον άνθρωπο ή κατά τη διάρκεια ιατρικών εξετάσεων. Τα τελευταία χρόνια, το ζήτημα αυτό αποτελεί έντονο σημείο προβληματισμού εξαιτίας των νέων τεχνολογιών που αναπτύχθηκαν και εφαρμόζονται ήδη, τόσο στην Ιατρική όσο και στη Γενετική.

Ο όρος «τυχαία ευρήματα» αναφέρεται στα ευρήματα μιας ιατρικής εξέτασης ή μιας έρευνας που έχουν (*πιθανή*) σημασία για την υγεία ή την αναπαραγωγή του ατόμου και ανακαλύπτονται συμπτωματικά, χωρίς να εμπίπτουν στον αρχικό σκοπό της εξέτασης ή της έρευνας.

Η μεγαλύτερη πρόκληση που θέτουν τα τυχαία ευρήματα είναι η εξισορρόπηση της ενημέρωσης, με το δικαίωμα «στην άγνοια» των ενδιαφερομένων, ως προς δεδομένα που αφορούν στην υγεία τους, ιδίως όταν υπάρχει επιστημονική αβεβαιότητα για τις επιπτώσεις σε αυτήν των τυχαίων ευρημάτων.

II. Τα δεδομένα

Οι τεχνολογίες μαζικής και παράλληλης αλληλούχισης (*Massively parallel DNA-sequencing technologies*) καθιστούν πλέον δυνατή την ταυτόχρονη μελέτη πολλών ή όλων των γονιδίων του ανθρώπινου γονιδιώματος σε σύντομο χρόνο, και μάλιστα συγχρόνως, σε δείγματα που προέρχονται από διαφορετικά άτομα. Το κόστος αυτών των τεχνολογιών μειώνεται ολοένα και περισσότερο, με αποτέλεσμα να εφαρμόζονται, πλέον, εκτός από την έρευνα και στην κλινική πράξη.

Έτσι, παράγεται ένας σημαντικός αριθμός τυχαίων ευρημάτων, η σημασία των οποίων καλύπτει ένα μεγάλο εύρος, και κατηγοριοποιούνται ως εξής:

α) *Παθογόνα ευρήματα*. Πρόκειται για μεταλλάξεις σε γονίδια που με βεβαιότητα προκαλούν την ανάπτυξη μιας νόσου ή για παραλλαγές στο DNA που συσχετίζονται ως ένα βαθμό με προδιάθεση για μία ασθένεια.

β) *Μη παθογόνα ευρήματα*. Πρόκειται για παραλλαγές στο DNA που δεν έχουν άμεσο αντίκτυπο στην παθογένεια του ανθρώπου. Ωστόσο, σε ορισμένες περιπτώσεις κάποια μη παθογόνα ευρήματα συνδέονται έμμεσα με την υγεία του ατόμου: i) ευρήματα που δείχνουν ότι το άτομο είναι υγιές αλλά φέρει μετάλλαξη που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα αλλά δύναται να παίξει ρόλο στις αποφάσεις για την αναπαραγωγή του, καθώς μπορούν να επηρεάσουν την υγεία των απογόνων, και ii) η ανακάλυψη μη συμβατής πατρότητας, η οποία δεν επηρεάζει άμεσα την υγεία του ατόμου, αλλά είναι σημαντικό να γνωρίζει ο ενδιαφερόμενος τη γενετική του σύσταση και τη γενεαλογία του π.χ. για την πρόληψη ασθενειών.

γ) *Ευρήματα άγνωστης κλινικής σημασίας*. Περιλαμβάνουν τα ευρήματα των οποίων η κλινική σημασία και το κατά πόσο εμπλέκονται σε μια νόσο δεν είναι ακόμα (πλήρως) γνωστά.

Παράλληλα, παραδοσιακές διαγνωστικές εξετάσεις που χρησιμοποιούνται ευρέως κατά την κλινική πράξη, όπως π.χ. το υπερηχογράφημα, η μαγνητική και αξονική τομογραφία, είναι δυνατόν να καταλήξουν σε τυχαία ευρήματα που δεν εμπίπτουν στην αρχική κλινική εικόνα του ασθενούς αλλά έχουν διαγνωστική αξία ή σημασία για την πρόληψη μιας ασθένειας.

Σύμφωνα με τα παραπάνω, καθίσταται σαφές ότι όλα τα τυχαία ευρήματα δεν έχουν την ίδια κλινική σημασία για την υγεία του ανθρώπου, στοιχείο το οποίο θα πρέπει πρωτίστως να ληφθεί υπόψη τόσο πριν όσο και μετά τη διενέργεια γενετικών ή ιατρικών εξετάσεων.

III. Τα ηθικά ζητήματα

1. Για την Επιτροπή αποτελεί θέση αρχής ο σεβασμός στην αυτονομία του προσώπου για θέματα που αφορούν την υγεία του. Αυτό σημαίνει ότι, κατ' αρχήν, κάθε πρόσωπο απολαμβάνει ένα δικαίωμα γενικής πληροφόρησης, ανεξάρτητα από το αν αντιμετωπίζει συγκεκριμένο πρόβλημα υγείας. Το δικαίωμα αυτό προκύπτει εύλογα από τα θεμελιώδη δικαιώματα στην υγεία (ατομικό και κοινωνικό), που αναγνωρίζονται και συνταγματικά (άρθ. 5 παρ. 5, 21 παρ. 3 Σ.).

Πέραν αυτού του γενικού δικαιώματος, ειδικά το πρόσωπο που προσφεύγει με τη θέλησή του σε υπηρεσίες υγείας (για θεραπευτικούς, διαγνωστικούς ή προληπτικούς λόγους) πρέπει να έχει πλήρη έλεγχο της σχετικής πληροφόρησης που δέχεται από τον υπεύθυνο ιατρό. Καθένας, συνήθως, επιδιώκει αυτή την πληροφόρηση, ώστε να είναι σε θέση να αποφασίσει για τη διενέργεια ιατρικών πράξεων, σύμφωνα με τη θεμελιώδη αρχή της «συναίνεσης ύστερα από πληροφόρηση»¹. Ο έλεγχος, για τον οποίον γίνεται λόγος, εκδηλώνεται σε -εξαιρετικές έστω περιπτώσεις- όπου το πρόσωπο, παρ' ότι επιθυμεί τη διενέργεια ιατρικών πράξεων αρνείται ρητά την πληροφόρηση, εξουσιοδοτώντας έτσι τον ιατρό να προχωρήσει κατά την κρίση του στις αναγκαίες πράξεις. Η πιθανότητα αυτής της άρνησης έχει αναγνωρισθεί στη σύγχρονη ιατρική δεοντολογία και το ιατρικό δίκαιο με τον όρο «δικαίωμα στη μη-γνώση» ή «δικαίωμα στην άγνοια»². Η «συναίνεση», επομένως, ενός προσώπου έχει διπλή έννοια: αφορά τόσο την επιλογή ιατρικής πράξης (για την οποία έχει προηγηθεί σχετική πληροφόρηση), όσο όμως και την ίδια την πληροφόρηση.

Στην περίπτωση των τυχαίων ευρημάτων, εξ ορισμού ο ενδιαφερόμενος δεν έχει εκφράσει εκ των προτέρων βούληση ούτε για γενική ούτε για ειδική πληροφόρηση. Η «ενεργοποίηση» της βούλησής του εξαρτάται απόλυτα από την πρωτοβουλία του ιατρού (ή του ερευνητή). Πάντως η επιθυμία «γνώσης» ή «άγνοιας» δεν μπορεί να προεξοφλείται, άνευ ετέρου. Η Επιτροπή κρίνει ότι εδώ έγκειται το βασικό ηθικό δίλημμα της γνωστοποίησης ή μη των τυχαίων ευρημάτων.

2. Το δεύτερο -απόλυτα συναφές- ζήτημα αφορά την έκταση του «καθήκοντος αλήθειας» του ιατρού³ ή του ερευνητή. Αν υποτεθεί ότι το καθήκον αυτό υπερέχει της αυτονομίας του προσώπου, τότε ανεξάρτητα από τη βούληση του τελευταίου, τα τυχαία ευρήματα θα έπρεπε να γνωστοποιούνται. Η Επιτροπή θεωρεί, ωστόσο, ότι η αρχή της αυτονομίας υπερτερεί, επομένως το καθήκον αλήθειας αποκτά νόημα μόνον όταν υπάρχει ενεργός βούληση πληροφόρησης από τον ενδιαφερόμενο. Το πρόβλημα των τυχαίων ευρημάτων έγκειται στο ότι, ενώ

¹ Βλ. άρθ. 5 της Σύμβασης του Οβιέδο, άρθ. 11, 12 του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας (ν. 3418/2005).

² Βλ. άρθ. 10 παρ. 2 της Σύμβασης του Οβιέδο, άρθ. 11 παρ. 2 του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας.

³ Βλ. άρθ. 11 παρ. 1 του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας.

υπάρχει τέτοια βούληση, αυτή καλύπτει μόνο ευρήματα συγκεκριμένης εξέτασης και όχι οποιαδήποτε άλλα.

3. Ένα άλλο ζήτημα αφορά τη διαχείριση των τυχαίων ευρημάτων ως ευαίσθητων δεδομένων. Κατά την Επιτροπή, η γνώση τέτοιων δεδομένων από τρίτο πρόσωπο, χωρίς γνώση του ίδιου του ενδιαφερομένου, καθιστά τον πρώτο κατ'εξοχήν υπεύθυνο για την ασφάλειά τους. Κάθε επεξεργασία αυτών των δεδομένων πρέπει να αποκλειστεί, έως ότου λάβει γνώση -εφ' όσον το θελήσει- ο ενδιαφερόμενος. Αυτό ισχύει και για την γνωστοποίηση των τυχαίων ευρημάτων σε συγγενείς του ενδιαφερομένου, με εξαίρεση την περίπτωση που ο ίδιος το έχει επιτρέψει, έστω αρνούμενος να μάθει τα ευρήματα⁴. Αν ο ενδιαφερόμενος ασκεί το δικαίωμα της άγνοιας, τα δεδομένα αυτά πρέπει να καταστρέφονται αμέσως.

4. Ειδικά η γνωστοποίηση του ευρήματος διαφορετικής πατρότητας παιδιού, ύστερα από γενετική εξέταση, εγείρει σοβαρό ηθικό ζήτημα. Στην περίπτωση αυτή, υπάρχει σύγκρουση της προστασίας της οικογενειακής ζωής (ιδίως προς όφελος του συμφέροντος του ίδιου του παιδιού, που ασφαλώς μπορεί να βλαφθεί από μια ενδεχόμενη διάρρηξη των σχέσεων των γονέων), με το συμφέρον, πάλι του παιδιού, να πληροφορηθεί τη βιολογική του ταυτότητα. Πρόκειται για θεμελιώδεις αξίες, η σύγκρουση των οποίων, δεν έχει αντιμετωπισθεί ειδικά από τον νόμο στο πεδίο αυτό.

IV. Προτάσεις

Λαμβάνοντας υπόψη τα παραπάνω στοιχεία, η Επιτροπή εκκινεί από την αρχή του καθήκοντος αλήθειας που έχει ο ιατρός προς τον ασθενή. Κατ' αναλογία, και ο ερευνητής οφείλει να αποκαλύψει την αλήθεια στον συμμετέχοντα σε βιοϊατρική έρευνα. Ωστόσο, το καθήκον αυτό ενεργοποιείται από το δικαίωμα της αυτοδιάθεσης του ασθενούς ή του συμμετέχοντα στην έρευνα, δηλαδή από τη ρητή επιθυμία του να πληροφορηθεί είτε για συγκεκριμένα είτε για όλα τα ευρήματα μιας εξέτασης. Αν τέτοια επιθυμία δεν έχει εκφρασθεί, το καθήκον αλήθειας παραμένει αδρανές.

⁴ Βλ. άρθ. 11 παρ. 2 του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας.

Ειδικότερα, η Επιτροπή κατέληξε στις εξής προτάσεις:

1. Η ενημερωμένη συναίνεση του προσώπου για τα πιθανά τυχαία ευρήματα που μπορεί να προκύψουν τόσο κατά την έρευνα όσο και κατά την κλινική πράξη, είναι κρίσιμη. Η συζήτηση μεταξύ του ενδιαφερομένου και του ιατρού ή του ερευνητή κρίνεται αναγκαία πριν από κάθε εξέταση, προκειμένου ο πρώτος να ενημερωθεί για την πιθανότητα των τυχαίων ευρημάτων και να κατανοήσει την πιθανή τους σημασία, ώστε να προβεί σε συνειδητές αποφάσεις για το εάν επιθυμεί να ενημερωθεί ή όχι για αυτά, εφ' όσον προκύψουν.
2. Υπό τον αναγκαίο αυτόν όρο, η Επιτροπή τονίζει ότι η γνωστοποίηση τυχαίων ευρημάτων θα πρέπει, πάντως, να περιορίζεται σε ευρήματα με γνωστή κλινική σημασία κατά τη χρονική στιγμή της εξέτασης, η οποία θα βασίζεται σε έγκυρες επιστημονικές γνώσεις με ευθύνη του θεράποντα ιατρού ή του ερευνητή. Η εκτίμηση της κλινικής σημασίας των ευρημάτων θα πρέπει να υποβάλλεται σε συνεχή επαναξιολόγηση, με βάση την αυξανόμενη εμπειρία των επιστημόνων, καθώς και τη συνεκτίμηση νέων δεδομένων και της επίδρασής τους στην υγεία του ανθρώπου.
3. Υπάρχουν, ωστόσο, περιπτώσεις τυχαίων ευρημάτων γνωστής κλινικής σημασίας, που σχετίζονται με ασθένειες για τις οποίες δεν υπάρχουν διαθέσιμες θεραπείες. Η Επιτροπή θεωρεί ότι η ενδεχόμενη γνωστοποίηση τέτοιων ευρημάτων ανήκει στην ελεύθερη κρίση του ιατρού ή του ερευνητή. Απαραίτητη προϋπόθεση, πάντως, είναι ο ιατρός ή ο ερευνητής να έχει εκτιμήσει τα επιστημονικά δεδομένα κατά τη χρονική στιγμή της εξέτασης, όσον αφορά τη χρησιμότητα της πληροφορίας για την πρόληψη ή την επιβράδυνση της ανάπτυξης της νόσου.
4. Για τυχαία ευρήματα σχετιζόμενα με ασθένειες που εκδηλώνονται στην ενήλικη ζωή (late onset diseases), η Επιτροπή θεωρεί ότι ο ιατρός ή ο ερευνητής έχει καθήκον να ενημερώσει τους ενήλικες ενδιαφερόμενους, μόνον εφ' όσον οι πληροφορίες αυτές μπορεί να συμβάλουν σε αποφάσεις για θεραπεία ή επιβράδυνση της νόσου.

5. Η Επιτροπή τονίζει και πάλι ότι εξαίρεση στα σημεία 2, 3 και 4 (ως προς τους ενήλικες), αποτελεί η περίπτωση που ο ενδιαφερόμενος έχει δηλώσει ρητά κατά την ενημερωμένη συναίνεση ότι δεν επιθυμεί να ενημερωθεί για τυχόν τυχαία ευρήματα (*opt-out*), ασκώντας το δικαίωμα της άγνοιας.
6. Στην περίπτωση που δεν είναι διαθέσιμη η εκ των προτέρων συναίνεση του ασθενούς ή του συμμετέχοντα στην έρευνα, η Επιτροπή κρίνει ότι ο ιατρός ή ο ερευνητής έχει καθήκον να ενημερώνει *ad hoc*, έστω εκ των υστέρων τον ενδιαφερόμενο για την ύπαρξη τυχαίων ευρημάτων και να ενεργεί σύμφωνα με τη βούλησή του τελευταίου.
7. Όσον αφορά στα παιδιά, η ενημέρωση ή μη για τυχαία ευρήματα εξαρτάται από τη συναίνεση των γονέων (ή όποιου ασκεί τη γονική μέριμνα). Εξαίρεση πρέπει να δεχθούμε στην περίπτωση που το παιδί κρίνεται ότι έχει την ωριμότητα να αποφασίσει μόνο του, ανάλογα με ό,τι ισχύει για τη συναίνεση σε οποιαδήποτε ιατρική πράξη⁵. Επί πλέον, η Επιτροπή επαναλαμβάνει τη θέση την οποία εξέφρασε στη Γνώμη «Για την άμεση πρόσβαση σε γενετικές εξετάσεις» (Μάρτιος 2012), σύμφωνα με την οποία, εάν δεν υπάρχει επείγουσα ιατρική ανάγκη, τα ασυμπτωματικά παιδιά δεν θα πρέπει να ενημερώνονται για ευρήματα σχετιζόμενα με ασθένειες που εκδηλώνονται κατά την ενήλικη ζωή.
8. Τέλος, η Επιτροπή επισημαίνει ότι ως προς τα τυχαία ευρήματα μη-συμβατής πατρότητας, η απόφαση της αποκάλυψης εξαρτάται και πάλι από την προηγούμενη συναίνεση των ενδιαφερομένων. Πρακτικά, τούτο σημαίνει ότι:
 - α) Η συναίνεση για τη διενέργεια γενετικής εξέτασης πρέπει να είναι έγγραφη και σε κάθε περίπτωση να προηγείται της εξέτασης. Στο έγγραφο της συναίνεσης, είναι ορθό να διατυπώνεται σχετικό ερώτημα για την επιθυμία γνωστοποίησης ειδικά ενός τέτοιου τυχαίου ευρήματος. Στο έγγραφο της πληροφόρησης θα εξηγείται ο λόγος του ερωτήματος.
 - β) Εφ' όσον το ερώτημα δεν έχει απαντηθεί πριν από τη διενέργεια της εξέτασης, ο ιατρός ή ο ερευνητής νομιμοποιούνται να θεωρήσουν ότι οι

⁵ Βλ. άρθ. 12 παρ. 2 β του Κώδικα Ιατρικής Δεοντολογίας.

ενδιαφερόμενοι ασκούν το δικαίωμα της άγνοιας, προς όφελος της προστασίας της οικογενειακής τους ζωής.

γ) Σε κάθε περίπτωση, τα ευρήματα αυτά πρέπει να διατηρούνται σε ασφαλή αρχεία. Η Επιτροπή κρίνει ότι το παιδί έχει δικαίωμα πρόσβασης στη βιολογική του ταυτότητα όταν ενηλικιωθεί, ιδίως για λόγους υγείας, κατ' αναλογία με ό,τι ισχύει για την ιατρικώς υποβοηθούμενη αναπαραγωγή⁶.

Αθήνα, 26 Ιουνίου 2015

⁶ Βλ. άρθρ. 1460 ΑΚ.