



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
Εθνικόν και Καποδιστριακόν  
Πανεπιστήμιον Αθηνών  
—ΙΔΡΥΘΕΝ ΤΟ 1837—

Φιλοσοφική Σχολή

Θωμάς Α. Κορδώνης

Η Φαρμακογονιδιωματική στο πλαίσιο της Σύγχρονης  
Βιοηθικής

---

Διατριβή επί Διδακτορία

Υποβληθείσα στο Τμήμα Φιλοσοφίας της Φιλοσοφικής Σχολής  
του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

Αθήνα 2021

## Τριμελής Συμβουλευτική Επιτροπή:

Θεοδόσιος Πελεgrίνης

Ομότιμος Καθηγητής, Φιλοσοφική Σχολή, ΕΚΠΑ (Επόπτης)

Παναγιώτης Πανταζάκος

Καθηγητής, Φιλοσοφική Σχολή, ΕΚΠΑ

Ευάγγελος Πρωτοπαπαδάκης

Αναπληρωτής Καθηγητής, Φιλοσοφική Σχολή, ΕΚΠΑ

## Ευχαριστίες

Η παρούσα διατριβή εκπονήθηκε στο Εργαστήριο Εφαρμοσμένης Φιλοσοφίας του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών υπό την εποπτεία του Ομότιμου Καθηγητή κ. Θεοδόση Πελεγρίνη. Τον ευχαριστώ θερμά για την ανάθεση της διατριβής, την εμπιστοσύνη και την καθοδήγησή του καθ' όλη τη διάρκειά της.

Θερμά θέλω να ευχαριστήσω τον Καθηγητή κ. Παναγιώτη Πανταζάκο, μέλος της τριμελούς επιτροπής, για την στήριξή του και τις επισημάνσεις του.

Ιδιαίτερα θέλω να ευχαριστήσω τον Αναπληρωτή Καθηγητή κ. Ευάγγελο Πρωτοπαπαδάκη, μέλος της τριμελούς επιτροπής, για την συμπαράσταση και την καθοδήγησή του όλα αυτά τα χρόνια. Χωρίς την βοήθειά του η διατριβή δεν θα είχε ολοκληρωθεί.

Ένα μεγάλο ευχαριστώ οφείλω στα μέλη της επταμελούς επιτροπής, την Καθηγήτρια κ. Ευθυμία Κιτράκη, τον Καθηγητή κ. Αρτέμιο Πεχλιβανίδη, τον Αναπληρωτή Καθηγητή κ. Κωνσταντίνο Τρούγκο και τον Καθηγητή κ. Νικόλαο Νικητέα, για την τιμή που μου έκαναν να συμμετάσχουν στην κρίση της διδακτορικής μου διατριβής.

Θέλω να ευχαριστήσω τη σύζυγό μου και το γιό μου για την υπομονή τους και τη βοήθειά τους κατά τη διάρκεια της εκπόνησης και της συγγραφής της διδακτορικής διατριβής.

Τέλος, θέλω να ευχαριστήσω το προσωπικό του Εργαστηρίου για την συνεργασία μας όλα αυτά τα χρόνια.

## Περιεχόμενα

Ευχαριστίες.....	2
Εισαγωγή.....	5
Introduction .....	6
Κεφάλαιο 1. Φαρμακογονιδιωματική και συναφείς έννοιες .....	7
Φάρμακα για όλους.....	7
Γονιδιωματική ιατρική .....	9
Ιατρική ακριβείας.....	11
Εξατομικευμένη ιατρική.....	16
Φαρμακογενετική και Φαρμακογονιδιωματική .....	19
Σύντομη ιστορία και προοπτικές της φαρμακογονιδιωματικής .....	28
Κεφάλαιο 2. Μεγάλα δεδομένα.....	39
Μεγάλα δεδομένα και ηλεκτρονικά αρχεία υγείας .....	39
Μεγάλα δεδομένα και φαρμακογονιδιωματική.....	45
T.N. αλγόριθμοι. Ευθύνη και προεκτάσεις .....	51
Κεφάλαιο 3. Γενετικά δεδομένα.....	63
Ιδιαιτερότητα γενετικών δεδομένων .....	63
Κοινοκτημοσύνη των γενετικών δεδομένων.....	71
Κεφάλαιο 4. Απόρρητο .....	79
Απόρρητο και μεγάλα δεδομένα .....	79
Απόρρητο και γενετικά δεδομένα .....	87
Απόρρητο και φαρμακογονιδιωματική .....	98
Στιγματισμός και τυχαία ευρήματα .....	103
Κεφάλαιο 5. Ενήμερη συναίνεση.....	118
Σύντομη ιστορία της ενήμερης συναίνεσης .....	118
Συναίνεση και φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις.....	128
Συναίνεση και γενετικά δεδομένα.....	158
Κεφάλαιο 6. Γενετικά τεστ απευθείας στον καταναλωτή .....	164
Οφέλη.....	168
Κίνδυνοι .....	171
Κεφάλαιο 7. Γνωστική ενίσχυση.....	177
Κεφάλαιο 8. Επίλογος.....	190
Βιβλιογραφικές αναφορές .....	193
ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ ΟΡΩΝ ΚΑΙ ΟΝΟΜΑΤΩΝ.....	218

«Η επιστήμη εξαρτάται απόλυτα από τις θέσεις της φιλοσοφίας για όλους τους στόχους και τις μεθόδους της, αν και το ξεχνά πολύ εύκολα».

Νίτσε

# Η ΦΑΡΜΑΚΟΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗ ΣΤΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΤΗΣ ΣΥΓΧΡΟΝΗΣ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ

## Εισαγωγή

Η φαρμακογονιδιωματική, ως η μελέτη των γενετικών πολυμορφισμών που επηρεάζουν την ανταπόκριση ενός ασθενούς στο φάρμακο, είναι μια νέα σχετικά μέθοδος, που υπόσχεται να πραγματοποιήσει το όνειρο του κάθε γιατρού για αποτελεσματικά φάρμακα χωρίς παρενέργειες. Για να επιτευχθεί όμως αυτό, θα πρέπει να γίνουν απαραίτητα εξετάσεις που αφορούν το γονιδίωμα και να αξιοποιηθεί ένας μεγάλος όγκος δεδομένων, χρησιμοποιώντας τη σύγχρονη τεχνολογία. Η διαχείριση μιας τόσο μεγάλης ποσότητας ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων, δημιουργεί πολλά ερωτηματικά, κυρίως ως προς τη δυνατότητα να προστατευθεί το απόρρητο των ασθενών. Το απόρρητο, στο νέο πλαίσιο που δημιουργείται, αφενός μεν από την ανάγκη προστασίας των γονιδιωματικών δεδομένων, εξαιτίας του κινδύνου γενετικού στιγματισμού, αφετέρου δε από την ανάγκη για την, όσο το δυνατό, ελεύθερη κυκλοφορία των γενετικών δεδομένων, ώστε να μπορέσει η φαρμακογονιδιωματική να υλοποιήσει τους στόχους της, αντιμετωπίζεται με αντιφατικούς, πολλές φορές, τρόπους. Τα γενετικά δεδομένα επίσης και οι εξειδικευμένες γνώσεις που χρειάζονται για την προσπέλαση της πολυπλοκότητάς τους, δημιουργούν καινούργια διλήμματα σχετικά με την ενημέρωση του ασθενούς κατά το στάδιο της συναίνεσής του, λόγω της μεγάλης ασάφειας των αποτελεσμάτων που μπορεί να προκύψουν. Η κοινοκτημοσύνη που διακρίνει τα γενετικά δεδομένα, δημιουργεί το εύλογο ερώτημα, εάν η ατομική συγκατάθεση είναι αρκετή, ώστε να μην προσβληθεί η αυτονομία και όλων όσοι επηρεάζονται από αυτές τις εξετάσεις, χωρίς να έχουν συναινέσει. Οι εταιρείες που ειδικεύονται στις γενετικές εξετάσεις, εκμεταλλεζόμενες ίσως τη πολυδιαφημιζόμενη δυναμική των γενετικών εξετάσεων, απευθύνουν γενετικά τεστ απευθείας στους καταναλωτές, με κίνδυνο παρερμηνείας των αποτελεσμάτων. Τέλος, τα στοχευμένα αποτελεσματικά και στερούμενα ιδιαίτερων παρενεργειών φάρμακα, μπορούν να βελτιώσουν τις γνωστικές λειτουργίες, με αποτέλεσμα την επίταση των γνωσιακών δεξιοτήτων και των ανισοτήτων. Ολοκληρώνοντας, επιχειρείται μια γενική αποτίμηση των βασικών διλημάτων και θέσεων.

**Λέξεις-Κλειδιά:** φαρμακογονιδιωματική, βιοηθική, ηλεκτρονικά αρχεία υγείας, μεγάλα δεδομένα, απόρρητο, συναίνεση, μαύρο κουτί, αλγόριθμοι, γενετικά τεστ, στίγμα, γνωστική ενίσχυση, λήψη αποφάσεων

## Introduction

Pharmacogenomics, the study of DNA variants which affect a patient's response to medication, is a relatively new method that promises to make every doctor's dream for effective medicine without side-effects come true. However, in order for this to be achieved, there will need to be mandatory genome testing and utilization of a large volume of data by the use of modern technology. Handling such big amounts of sensitive personal data raises many questions, primarily concerning the ability to protect patient privacy. Privacy, in the new context created by the need for protection of genome testing data, due to the danger of genetic stigma and the need, at the same time, for as much as possible freedom of genetic data so that pharmacogenomics can achieve its goals, is often faced in contradictory ways. Genetic data as well as the specialized knowledge required to overcome their complexity create new dilemmas about informing the patient during the consent phase, because of the great ambiguity of the results that may arise, as well as the shared ownership of the genetic data that distinguishes them, makes us wonder if individual consent is enough for us to not to offend the autonomy of those who are affected by the testing and without giving consent. Companies specialized in genetic testing, by making use, perhaps, of the much advertised power of genetic test, give genetic tests directly to consumers, risking a misinterpretation of the results. Also, specialized, effective medicine that do not have serious side-effects can enhance cognitive abilities and thus increase cognitive skills and inequity. Lastly, there will be a general assessment of the main dilemmas and viewpoints.

**Key words:** pharmacogenomics, bioethics, electronic health records, big data, privacy, consent, black box, algorithms, genetic testing, stigma, cognitive enhancement, decision making

## Κεφάλαιο 1. Φαρμακογονιδιωματική και συναφείς έννοιες

### Φάρμακα για όλους

Το φάρμακο είναι «μια χημική ουσία με γνωστή δομή, η οποία δεν αποτελεί θρεπτική ουσία ή απαραίτητο συστατικό της διατροφής και η οποία, όταν χορηγείται σε ζωντανούς οργανισμούς, προκαλεί βιολογική απάντηση». Η χημική αυτή ουσία μπορεί να είναι φυτικής ή ζωικής προέλευσης και απομόνωσης, να είναι προϊόν σύνθεσης εργαστηρίου, ή προϊόν γενετικής μηχανικής.<sup>1</sup>

Το φάρμακο δεν ήταν, ακόμη και σήμερα δεν είναι, ο αδιαμφισβήτητος καταλυτικός παράγοντας προαγωγής της δημόσιας υγείας. Οι συνθήκες υγιεινής κατέχουν ένα μεγάλο μερίδιο στην αύξηση του προσδόκιμου επιβίωσης, ενώ τα φάρμακα κατά καιρούς δαιμονοποιούνται λόγω παρενεργειών και ανεπιθύμητων ενεργειών.

Πριν από 45 χρόνια ο Illits έγραφε ότι, αφού «επί έναν αιώνα επιδίωκαν την ιατρική ουτοπία σε αντίθεση προς την τρέχουσα συμβατική σοφία», οι ιατρικές υπηρεσίες τελικά δεν έπαιζαν πρωτεύοντα ρόλο στις αλλαγές που επήλθαν στο προσδόκιμο ζωής. Θεωρούσε επίσης, ότι η κλινική περίθαλψη στο μεγαλύτερο μέρος της ήταν άσχετη με τη θεραπεία της ασθένειας, και ταυτόχρονα η ζημία που προκαλούσε η ιατρική στην υγεία των μεμονωμένων ατόμων, αλλά και ολόκληρων πληθυσμών, ήταν σημαντική.<sup>2</sup>

Τα μέχρι τώρα φαρμακευτικά σκευάσματα έχουν ένδειξη για ορισμένη νόσο, ανεξάρτητα από τον ασθενή στον οποίο απευθύνονται. Εάν κάποιος παρουσιάζει, λόγω χάρη, κατάθλιψη, θα πάρει ένα φάρμακο από την κατηγορία των αντικαταθλιπτικών φαρμάκων, εκτός εάν έχει αντένδειξη στη λήψη της συγκεκριμένης

---

<sup>1</sup> Γεώργιος Καρακιουλάκης, επιμ., Φαρμακολογία Rang και Dale, 8η έκδ., (Αθήνα: Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2018), 1.

<sup>2</sup> Ivan Illits, Ιατρική Νέμεση, Η απαλλοτρίωση της Υγείας, μτφρ.Τομανάς Βασίλης (Θεσσαλονίκη: Νησίδες, 2010), 15.



φαρμακευτικής ουσίας, λόγω π.χ. ήδη γνωστής υπερευαισθησίας.<sup>3</sup> Οι φαρμακευτικές αγωγές είναι συνήθως απρόσωπες και καθορίζονται περισσότερο από τη νόσο, παρά από τον ασθενή στον οποίο απευθύνονται.

Και ενώ η ιατρική, κατά τον Illits, είναι μια τέχνη που ασκείται από τον τεχνίτη-ιατρό σε ανθρώπους που γνωρίζει προσωπικά, ο ιατρός μετατρέπεται, σταδιακά, από τεχνίτη σε τεχνικό, που εφαρμόζει απρόσωπους επιστημονικούς κανόνες σε ευρείες ομάδες ασθενών και «η κακοπραξία αποκτά μια άδηλη, σχεδόν σεβάσμιμη καταστατική θέση».<sup>4</sup>

Η θεραπεία κοινών ασθενειών, όπως η υπέρταση, οι αρρυθμίες ή η κατάθλιψη, συχνά περιλαμβάνει μια σειρά θεραπευτικών δοκιμών, μεταξύ διαφόρων φαρμάκων της ίδιας κατηγορίας, ή και μεταξύ διαφορετικών κατηγοριών φαρμάκων, αυξάνοντας σε σημαντικό βαθμό το βάρος της υγειονομικής περίθαλψης, που απορρέει από την έλλειψη αποτελεσματικότητας κατά τη διάρκεια αυτών των περιόδων δοκιμής. Η αναποτελεσματική θεραπεία π.χ. κατά την περίοδο δοκιμών ενός αντικαταθλιπτικού φαρμάκου, μέχρι τη τελική επιλογή του κατάλληλου σκευάσματος και δοσολογίας του, μπορεί να αυξήσει τον κίνδυνο αυτοκτονίας.<sup>5</sup>

Είναι κανόνας στην άσκηση της ιατρικής ότι οι ασθενείς ποικίλουν ως προς την ανταπόκρισή τους στα φάρμακα. Μια συγκεκριμένη δόση φαρμάκου θα είναι αποτελεσματική σε κάποιους ασθενείς και, αναπόφευκτα, θα είναι αναποτελεσματική σε κάποιους άλλους, ή θα προκαλέσει παρενέργειες, ή ανεπιθύμητες ενέργειες σε κάποιους τρίτους. Σε μια μελέτη που έγινε στο Ηνωμένο Βασίλειο και αφορούσε δύο μεγάλα νοσοκομεία, οι ανεπιθύμητες ενέργειες φαρμάκων αναγνωρίστηκαν ως αιτία εισαγωγής σε ποσοστό που άγγιζε το 6,5% όλων των εισαγωγών. Σύμφωνα με μια άλλη, μεγάλη έρευνα που πραγματοποιήθηκε τη δεκαετία του 1990 στις ΗΠΑ, οι παρενέργειες και οι ανεπιθύμητες ενέργειες αποτελούσαν την 4<sup>η</sup> – 6<sup>η</sup> κύρια αιτία θανάτου.<sup>6</sup>

---

<sup>3</sup> Θωμάς Κορδώνης, «Φαρμακογονιδιοματική: Ηθικά Διλήμματα,» Βιοηθικά 2, (Σεπτέμβριος 2018), 4: 56-69, <https://doi.org/10.12681/bioeth.19691>

<sup>4</sup> Illits, Ιατρική Νέμεση, 21.

<sup>5</sup> Dan Roden, et al. "Pharmacogenomics," The Lancet 394, no. 10197 (2019): 523,

[https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(19\)31276-0](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(19)31276-0)

<sup>6</sup> Roden, "Pharmacogenomics, 523.

Πριν το 1899 ο ιατρός ήταν ίσως ο σημαντικότερος θεραπευτικός παράγοντας στην θεραπευτική διαδικασία. Το κινίνο για την ελονοσία, το εμβόλιο για την ευλογιά και η ιππεκακουάνα ως εμετικό για τη αντιμετώπιση της δυσεντερίας, ήταν ασφαλείς και αποτελεσματικές φαρμακευτικές ουσίες, με ευρεία κατανάλωση. Η εισαγωγή της ασπιρίνης το 1899 στη θεραπευτική φαρέτρα εγκαινίασε την εποχή των νέων φαρμακευτικών σκευασμάτων. Προϊόντος του χρόνου, ο αριθμός των νέων ουσιών αυξανόταν με πολύ ταχύ ρυθμό, λίγες όμως από αυτές αποδείχθηκαν ασφαλέστερες και αποτελεσματικότερες από τις ήδη γνωστές και, όταν το 1962, ο Οργανισμός Τροφίμων και Φαρμάκων των ΗΠΑ (FDA) εξέτασε τα 4.300 φάρμακα που είχαν εμφανιστεί μετά το δεύτερο παγκόσμιο πόλεμο, διαπίστωσε πως μόνο δύο στα πέντε φάρμακα ήταν αποτελεσματικά. Αρκετές ήταν οι ουσίες που θεωρήθηκαν επικίνδυνες και, από εκείνες που πληρούσαν τα κριτήρια του FDA, λίγες ήταν καλύτερες από τις ουσίες που προορίζονταν να αντικαταστήσουν. «Λιγότερο από το 38% των χημικών ουσιών αποτελούν αξιόλογες συνεισφορές στη φαρμακοποιία που χρησιμοποιείται στην στοιχειώδη πρωτοβάθμια περίθαλψη».<sup>7</sup>

Υπολογίζεται ότι η αποτελεσματικότητα των φαρμάκων που χρησιμοποιούνται ευρέως για τους ασθενείς με μια συγκεκριμένη νόσο, είναι 30-60%, ενώ ένα ποσοστό των ασθενών αυτών θα εμφανίσει σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες.<sup>8</sup>

## Γονιδιωματική ιατρική

Εάν επιλέξουμε τυχαία δύο άτομα, αυτά θα διαφέρουν στατιστικά σε μία βάση DNA ανά 1000 ζεύγη βάσεων και, δεδομένου ότι υπάρχουν τρία δισεκατομμύρια ζεύγη βάσεων στην αλληλουχία του ανθρώπινου DNA, αυτό οδηγεί σε τρία εκατομμύρια διαφορές μεταξύ τους. Αυτές οι διαφορές δεν δημιουργούν απαραίτητα ανιχνεύσιμες κλινικές διαφορές, αλλά ενδεχομένως καταλήγουν σε διαφορές στην ανταπόκριση του

---

<sup>7</sup> Illits, Ιατρική Νέμεση, 44..

<sup>8</sup> Paul J. Janetto et al., «Η Φαρμακογονιδιωματική στην Αντιμετώπιση του Πόνου,» στο Φαρμακογονιδιωματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής, επιμ. Γεώργιος Πατρνός και Σωτηρία Μπουκουβάλα, ξενογλ. επιμ. Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr, μτφρ. Δημήτριος Χαρβάτης (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010), 254.

ατόμου σε ένα φάρμακο, ή στην ανταπόκρισή του σε διάφορα περιβαλλοντικά ερεθίσματα.<sup>9</sup>

Η γονιδιοματική ιατρική έκανε την εμφάνισή της μετά την ολοκλήρωση του Έργου του Ανθρώπινου Γονιδιώματος, δεδομένου ότι ο πρωταρχικός στόχος του έργου ήταν η προώθηση της κατανόησης της βιολογίας και των ασθενειών και η βελτίωση της υγείας. Αρκετές μελέτες που αφορούν τον προσδιορισμό συγκεκριμένων γονιδιακών παραλλαγών, οι οποίες προκαλούν ή ενισχύουν την πιθανότητα εμφάνισης διαφόρων ασθενειών σε δημογραφικά διαφορετικούς πληθυσμούς, έχουν ήδη ολοκληρωθεί ή βρίσκονται σε εξέλιξη.<sup>10</sup>

Σύμφωνα με το Εθνικό Ινστιτούτο Ερευνών Ανθρώπινου Γονιδιώματος (NHGRI):

*«Η γονιδιοματική ιατρική είναι ένας αναδυόμενος ιατρικός κλάδος που περιλαμβάνει τη χρήση γονιδιοματικών πληροφοριών για ένα άτομο ως μέρος της κλινικής του φροντίδας (π.χ. για τη λήψη διαγνωστικών ή θεραπευτικών αποφάσεων) και τα αποτελέσματα για την υγεία και τις πολιτικές επιπτώσεις αυτής της κλινικής χρήσης. Ήδη, η γονιδιοματική ιατρική έχει αντίκτυπο στους τομείς της ογκολογίας, της φαρμακολογίας, των σπάνιων και αδιάγνωστων ασθενειών και των λοιμωδών νόσων».*<sup>11</sup>

Για τους ασθενείς, λόγω χάρη, με ψυχιατρικές διαταραχές υπάρχουν αναπτυσσόμενοι βιοδείκτες, που μπορεί να συμβάλλουν στην πρόγνωση και να πιθανολογήσουν την ανταπόκριση στη θεραπεία. Για παράδειγμα, έχει από καιρό αναγνωριστεί ότι κάποιοι γενετικοί βιοδείκτες, όπως το προφίλ γονιδιακής έκφρασης και οι πολυμορφισμοί μονού νουκλεοτιδίου (SNPs), μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας, των ανεπιθύμητων ενεργειών και των

---

<sup>9</sup> Mark A.Rochstein, *Φαρμακογονιδιοματική, Κοινωνική, Ηθική και Κλινική Προσέγγιση*, 3<sup>η</sup> έκδ., επιμ. Ευάγγελος Γ. Μανωλόπουλος και Περιστέρα Πάσχου (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2008), 57-58.

<sup>10</sup> Hendricks-Sturup, Rachele M, and Christine Y Lu, "What Motivates the Sharing of Consumer-Generated Genomic Information?", *SAGE Open Medicine* 8 (2020): 205031212091540. <https://doi.org/10.1177/2050312120915400>.

<sup>11</sup> "Genomics and Medicine," *Genome.gov*, [PAGE], accessed December 07, 2021, <https://www.genome.gov/health/Genomics-and-Medicine>.

παρενεργειών, διαφόρων αντικαταθλιπτικών φαρμάκων, σε ασθενείς με μείζονα καταθλιπτική διαταραχή.<sup>12</sup>

Ο γενετικός έλεγχος επίσης, εκτός από το να καθοδηγεί το γιατρό στην επιλογή της κατάλληλης θεραπείας, μελλοντικά θα επηρεάζει και τις επιλογές που γίνονται σχετικά με τις κατάλληλες δόσεις των φαρμάκων και τον βαθμό επικινδυνότητάς τους για πιθανές παρενέργειες.<sup>13</sup>

Στο σύντομο μέλλον οι ασθενείς θα διαχωρίζονται σε ομάδες θεραπείας, όχι μόνο μέσω του καθορισμού των γενετικών τους μεταλλάξεων, αλλά και μέσω της χρήσης «omic» δεδομένων, ως ένδειξη ενεργού κατάστασης ενός ασθενούς σε ένα δίκτυο ασθενειών. Τέτοιου είδους ενδείξεις υπερέχουν σε σύγκριση με τα δεδομένα μετάλλαξης, δεδομένου ότι παρέχουν την πρακτική ανάγνωση όλων των παραγόντων που επηρεάζουν ένα συμβάν ενεργοποίησης, όπως επιγενετικές αλλοιώσεις, επίπεδα έκφρασης, αλλοιώσεις αριθμού αντιγράφων, γονίδια σύντηξης, μετά-μεταφραστικές τροποποιήσεις και περιβαλλοντικούς παράγοντες.<sup>14</sup>

## Ιατρική ακριβείας

Εκτός από τη φαρμαγονιδιωματική δύο έννοιες που χρησιμοποιούνται συχνά και, πολλές φορές λειτουργούν ως συνώνυμα, είναι η ιατρική ακριβείας και η εξατομικευμένη ιατρική.

Η ιατρική ακριβείας και η εξατομικευμένη ιατρική διαφέρουν ως προς τους στόχους τους. Η ιατρική ακριβείας στοχεύει στο να ταξινομήσει μια ασθένεια με βάση τα μοναδικά χαρακτηριστικά ενός ασθενούς, ενώ η εξατομικευμένη ιατρική επιδιώκει,

---

<sup>12</sup> Eugene Lin, Chieh-Hsin Lin and Hsien-Yuan Lane, “Precision Psychiatry Applications with Pharmacogenomics: Artificial Intelligence and Machine Learning Approaches,” *International Journal of Molecular Sciences* 21, no. 3(2020): 969, <https://doi.org/10.3390/ijms21030969>

<sup>13</sup> Rachel Horton, H. and Anneke M. Lucassen, “Recent Developments in Genetic/Genomic Medicine,” *Clinical Science* 133, no. 5 (2019): 702. <https://doi.org/10.1042/cs20180436>

<sup>14</sup> David J Duffy, “Problems, challenges and promises: perspectives on precision medicine,” *Briefings in Bioinformatics* 17, no. 3 (May 2016):497, <https://doi.org/10.1093/bib/bbv060>

με βάση το γενετικό προφίλ του ασθενούς, να ανακαλύψει εξατομικευμένες μεθόδους θεραπείας.<sup>15</sup>

Ενώ οι γενετικοί έλεγχοι μπορεί να υποδεικνύουν ότι ένα φάρμακο είναι ασφαλές και κατάλληλο για έναν ασθενή, υπάρχουν παράγοντες, διαφορετικοί από τους γενετικούς πολυμορφισμούς, οι οποίοι έχουν σημαντική επίδραση στον τρόπο που ο ασθενής ανταποκρίνεται στη θεραπεία, όπως είναι οι επιγενετικοί παράγοντες, το περιβάλλον στο οποίο ζει κάποιος, ο τρόπος ζωής του, η ηλικία, το φύλο του, ή η ταυτόχρονη λήψη φαρμάκων για άλλες παθήσεις.<sup>16</sup> Έτσι, παρά το ότι η ιατρική ακριβείας θεωρείται ως το ιατρικό μοντέλο που βασίζεται στη χρήση των γενετικών δεδομένων, χρειάζεται να ενσωματώσει ένα μεγάλο πλήθος ετερογενών δεδομένων, προκειμένου να μπορέσει να εκπληρώσει το στόχο της.<sup>17</sup>

Υπάρχει ένα σημαντικό και αναπάντητο, προς το παρόν, ερώτημα για την ιατρική ακριβείας: σε ποιο σημείο η μεγάλη συσσώρευση δεδομένων μειώνει την απόδοση τόσο, που παύει να είναι αποτελεσματική; Για παράδειγμα, η ετερογένεια των όγκων θα μπορούσε να σημαίνει ότι, κάθε μεταστατική εντόπιση σε έναν ασθενή με καρκίνο, θα πρέπει να ελεγχθεί, έτσι ώστε να σχεδιαστεί μια θεραπεία, που θα ήταν αποτελεσματική έναντι όλων των εντοπίσεων του όγκου. Η περαιτέρω αναγνώριση του βαθμού της κυτταρικής διαφοροποίησης των νεοπλασματικών εστιών, καθώς και της διαφοροποίησης των κλώνων στις αιματολογικές κακοήθειες, σε έναν μεμονωμένο ασθενή, σημαίνει ότι μπορεί να μην είναι αρκετή η ανάλυση κάθε όγκου/κλώνου μόνο μία φορά. Επιπλέον, συμβαίνουν και αλλαγές στη συμπεριφορά όγκων/κλώνων στη διάρκεια του χρόνου, ειδικά ως απάντηση στη θεραπευτική παρέμβαση. Η ανακάλυψη της τεχνικής του πολυμορφισμού μονού νουκλεοτιδίου επιτρέπει επίσης την δημιουργία ακόμη μεγαλύτερου επιπέδου λεπτομέρειας ανά ασθενή ή όγκο. Παράλληλα με τα ερωτήματα που αφορούν τα οφέλη της καθολικής, έναντι της

---

<sup>15</sup> Μαργαρίτα Ιωάννα Κουφάκη, Ιωάννης Γ. Χατζής και Γεώργιος Π. Πατρινός, «Εξατομικευμένη Ιατρική και Μαζικά Βιοϊατρικά Δεδομένα,» *Εξατομικευμένη Ιατρική* 3, (Σεπτέμβριος-Δεκέμβριος 2020),2: 89-90; Emma Kurnat-Thoma, “Educational and Ethical Considerations for Genetic Test Implementation within Health Care Systems,” *Network and Systems Medicine* 3, no. 1 (2020): 59, <https://doi.org/10.1089/nsm.2019.0010>.

<sup>16</sup> Duffy, “Precision medicine,” 498.

<sup>17</sup> Kevin J. Hicks et al. “Integrating Pharmacogenomics into Electronic Health Records with Clinical Decision Support,” *American Journal of Health-System Pharmacy: AJHP : Official Journal of the American Society of Health-System Pharmacists* 73, no. 23 (2016): 1975. <https://doi.org/10.2146/ajhp160030>.

επιλεκτικής, εξέτασης γονιδίων/πρωτεϊνών/μεταβολιτών, πρέπει να τεθεί και το ερώτημα ποιο επίπεδο λεπτομέρειας για κάθε δειγματοληψία είναι αρκετό, ώστε να σχεδιαστούν με ακρίβεια προγνωστικά και εξατομικευμένα μοντέλα. Εάν η απάντηση σε αυτό το ερώτημα βρίσκεται στο υψηλότερο άκρο της κλίμακας, αυτό θα έθετε ένα περαιτέρω εμπόδιο στην κλινική εφαρμογή της ιατρικής ακριβείας, καθώς τα ερμηνευτικά μοντέλα θα έπρεπε να αντιμετωπίσουν έναν τεράστιο όγκο δεδομένων, η παραγωγή και η αποθήκευση των οποίων μπορεί να καταλήγει σε ένα απαγορευτικό κόστος. Επομένως, όλα αυτά τα πρόσθετα δεδομένα δειγμάτων θα βοηθήσουν τις προβλέψεις που εμπλουτίζουν τις εξατομικευμένες θεραπείες, ή οι μεταστατικοί όγκοι και η συνδυασμένη ετερογένεια σε κάθε ασθενή θα σημαίνουν ότι θα πρέπει μάλλον να αναζητούμε γενικές συνδυαστικές θεραπείες, στις οποίες θα πρέπει να βασιστούμε ούτως ή άλλως. Εάν συμβαίνει αυτό, είναι όντως άραγε απαραίτητη η τόσο εντελεχής εξατομίκευση;<sup>18</sup>

Μια ανησυχία λοιπόν που προκύπτει από τα επιχειρήματα των υποστηρικτών της ιατρικής ακριβείας είναι εάν ο αριθμός των δεδομένων, από το συνδυασμό της βιολογικής και περιβαλλοντικής πολυπλοκότητας, θα αποδειχθεί πολύ μεγάλος, ώστε να είναι διαχειρίσιμος στο προσεχές μέλλον με τη μοντελοποίηση σε παγκόσμιο επίπεδο. Μεγαλύτερος αριθμός δεδομένων δεν σημαίνει απαραίτητα και περισσότερη γνώση. Είναι πιθανό να σημαίνει μόνο αύξηση του θορύβου. Τα στοχευμένα γονιδιακά σύνολα, μπορεί να είναι πρακτικότερα και να προσφέρουν περισσότερες πληροφορίες συγκρινόμενα με την έρευνα πολλαπλής κλίμακας για κάθε άτομο. Υπάρχουν λίγα παραδείγματα αυστηρά ελεγχόμενων συστημάτων, εκτός των μοντέλων, όπου έχει επιτευχθεί αξιολογή ενοποίηση δεδομένων πολλαπλής κλίμακας. Είναι ωστόσο ρεαλιστικό να θεωρήσουμε ότι, ακόμη και αυτά τα μοντέλα, τα οποία μπορεί να λειτουργούν καλά σε ένα πλαίσιο στενά ελεγχόμενων και καθορισμένων βιολογικών συστημάτων μοντέλων, θα διατηρήσουν την προγνωστική τους ισχύ, όταν μεταφερθούν σε ετερογενείς πληθυσμούς, με ακόμη πιο ετερογενείς περιβαλλοντικές αλληλεπιδράσεις;<sup>19</sup>

Για την επίτευξη αυτών των στόχων η ιατρική ακριβείας στοχεύει στην ανάπτυξη υπολογιστικών μοντέλων, τα οποία θα έχουν τη δυνατότητα να

---

<sup>18</sup> Duffy, "Precision medicine," 499.

<sup>19</sup> Duffy, "Precision medicine," 502.

ενσωματώσουν και να διαχειριστούν όλα τα ετερογενή δεδομένα και τις πληροφορίες από την κλινική και γονιδιακή έρευνα, προσδοκώντας σε μια μηχανιστική κατανόηση της νόσου, ώστε να διευκολυνθεί και να γίνει τελικά εφικτή μια εξατομικευμένη θεραπευτική αγωγή. Μπορεί αυτό να ακούγεται ως ένας πολύ φιλόδοξος στόχος, αλλά η υιοθέτηση αυτής της προσέγγισης μπορεί, μελλοντικά, να αποφέρει πολλαπλά οφέλη, όπως η μείωση του, συνεχώς αυξανόμενου, κόστους υγειονομικής περίθαλψης, ή η βελτίωση της πορείας ενός ασθενούς με τη στοχευμένη χορήγηση κατάλληλων θεραπειών, συντελώντας κατ' αυτό τον τρόπο στην αύξηση της γενικής ευημερίας των πολιτών.<sup>20</sup>

Οι μέθοδοι της ιατρικής ακριβείας προϋποθέτουν τη δυνατότητα στρωματοποίησης ασθενών για εξατομικευμένη θεραπεία, αλλά έχουν επίσης τη δυνατότητα να συνδράμουν στον σχεδιασμό φαρμακευτικών θεραπειών με πολλαπλά φάρμακα και στην επαναξιολόγηση των ήδη υπαρχόντων φαρμάκων. Μια μηχανιστική κατανόηση των ασθενειών θα διευκόλυνε την *in silico* (με τη βοήθεια υπολογιστή) ταυτοποίηση φαρμάκων, που θα εγκρίνονται για την θεραπεία μιας πάθησης και θα είναι χρήσιμα για άλλες, προηγουμένως μη σχετικές ασθένειες, μέσω της εμφάνισης κοινών ιδιαίτερων χαρακτηριστικών ενός δικτύου ασθενών ή και ευαίσθητων κόμβων/στόχων στο δίκτυο. Κατά ανάλογο τρόπο, η δημιουργία μοντέλων δικτύων ενημέρωσης για ασθένειες, θα εξορθολογήσει την ταυτοποίηση των συνδυασμών των φαρμάκων που θα χρησιμοποιούνται, επιτρέποντας με τη χρήση υπολογιστών, την προσομοίωση όλων των δυνατών συνδυασμών φαρμακευτικών θεραπειών, σε ένα συγκεκριμένο δίκτυο ασθενών.<sup>21</sup>

Οι επικριτές της μεθόδου της ιατρικής ακρίβειας ισχυρίζονται ότι, η υλοποίησή της θα απαιτούσε μη ρεαλιστικά ποσά και ότι, μεγάλο μέρος του κόστους που σχετίζεται με συνεχή προγράμματα προσυμπτωματικού ελέγχου, θα χρειαζόταν να μεταφερθεί από την ιδιωτική και τη δημόσια υγεία στα ίδια τα άτομα, για παράδειγμα ενθαρρύνοντάς τα να πληρώσουν, για την ανακάλυψη της αλληλουχίας του γονιδιώματός τους. Η δυνατότητα συνέχισης της χρηματοδότησης του προσυμπτωματικού ελέγχου για τους πληθυσμούς της «εποχής των γονιδίων», που διεξάγεται τώρα, τίθεται σε έντονη αμφισβήτηση, με την παράλληλη ύπαρξη

---

<sup>20</sup> Duffy, "Precision medicine," 495

<sup>21</sup> Duffy, "Precision medicine," 498.

συζητήσεων σχετικά με τα οφέλη και τα μειονεκτήματα των προληπτικών εξετάσεων που βασίζονται σε πληθυσμούς (όπως η μαστογραφίες για καρκίνο του μαστού), που είναι σχετικά φθηνότερα, από οικονομική και αναλυτική πλευρά, σε σύγκριση με πολλά προγράμματα ιατρικής ακριβείας που έχουν προταθεί. Και ενώ το κόστος για την ανίχνευση της αλληλουχίας του γονιδιώματος ελαττώνεται, η αποθήκευση και η ανάλυση δεδομένων παραμένει ακόμη ακριβή.<sup>22</sup>

Πολλοί κλινικοί γιατροί δεν γνωρίζουν την ύπαρξη της ιατρικής ακριβείας. Η έλλειψη ενημέρωσης των κλινικών ιατρών ισχύει ιδιαίτερα για όσους δεν ειδικεύονται σε κλάδους όπως η ογκολογία και, ενδεχομένως αληθεύει το ότι, δεν έχουν δώσει ιδιαίτερη προσοχή σε αυτές τις νέες προσεγγίσεις, μιας και σε πολλές περιπτώσεις δεν έχουν ακόμη προσφέρει μεγάλες κλινικές βελτιώσεις, ειδικά για πολυπαραγοντικές ασθένειες. Σύμφωνα με μία δημοσκόπηση του 2012, γιατροί στην Αμερική είχαν συστήσει προσωπικά γενετικά τεστ μόνο για το 4% των ασθενών τους.<sup>23</sup>

Παρά τα διαφαινόμενα οφέλη υπάρχουν αρκετοί που υποστηρίζουν ότι οι επενδύσεις στην ιατρική ακριβείας θα μπορούσαν να διοχετευθούν σε κοινωνικούς παράγοντες, που έχουν ένα σημαντικότερο ρόλο στην υγεία του πληθυσμού.

Κατά το Healthy People 2020, οι ανισότητες στην υγεία προκύπτουν από ένα κοινωνικό, οικονομικό, ή και περιβαλλοντικό μειονέκτημα, επηρεάζοντας συστηματικά ομάδες ανθρώπων, οι οποίοι αντιμετωπίζουν δυσχέρειες στην πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη λόγω φυλετικής ή εθνικής καταγωγής, κοινωνικοοικονομικής κατάστασης, ηλικίας, σωματικής αναπηρίας, ταυτότητας φύλου ή άλλων χαρακτηριστικών, που συνδέονται ιστορικά με τις διακρίσεις και τον αποκλεισμό. Αυτός ο ορισμός φαίνεται να αφήνει λίγα περιθώρια για την συμβολή της ιατρικής ακριβείας στη βελτίωση του επιπέδου υγείας, εν αντιθέσει με επενδύσεις σε κοινωνικούς καθοριστικούς παράγοντες, όπως η βασική υγειονομική περίθαλψη ή στέγαση, το καθαρό περιβάλλον, η απασχόληση, που θα παρέχουν μια πιο ασφαλή και ολοκληρωμένη προσέγγιση στην υγεία του πληθυσμού.<sup>24</sup>

---

<sup>22</sup> Duffy, "Precision medicine," 501

<sup>23</sup> Duffy, "Precision medicine," 500.

<sup>24</sup> Wylie Burke and Kenneth Thummel, "Precision Medicine and Health Disparities: The Case of Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia," *Nursing Outlook* 67 no. 4 (2019): 333.  
<https://doi.org/10.1016/j.outlook.2019.05.003>.



## Εξατομικευμένη ιατρική

Ιστορικά η πρώτη αναφορά της έννοιας της εξατομικευμένης ιατρικής ήταν το 1998. Παρά του ότι μερικές από τις βασικές έννοιες χρονολογούνται από τις αρχές της δεκαετίας του 1960, η βασική ιδέα μπορεί να πιστωθεί στον Καναδό ιατρό Sir William Osler (1849-1919), που αναγνώρισε ότι κανένα άτομο δεν αντιδρά ή δεν συμπεριφέρεται με όμοιο τρόπο κάτω από τις μη ομαλές συνθήκες, που χαρακτηρίζουμε ως νόσο.<sup>25</sup>

Η ανακάλυψη και συγκεκριμενοποίηση των γονιδίων που εμπλέκονται στη απάντηση του ασθενούς σε κάποια φαρμακευτική αγωγή, ήρθε ως επακόλουθο του εντοπισμού γονιδίων που αποτελούν τη βάση μονογονιδιακών ή πολυγονιδιακών διαταραχών. Ένα ποσοστό ασθενών ανταποκρίνονται θετικά σε μια θεραπευτική αγωγή, ένα άλλο ποσοστό δεν ανταποκρίνεται καθόλου και κάποιοι από τους ασθενείς παρουσιάζουν παρενέργειες, ανεξαρτήτως της ανταπόκρισης. Το πως τα γονίδια επηρεάζουν την ανταπόκριση του ασθενούς σε μια φαρμακευτική αγωγή αποτελεί τη βάση της εξατομικευμένης ιατρικής.<sup>26</sup>

Η εξατομικευμένη ιατρική είναι μια αναδυόμενη ιατρική μέθοδος, που χρησιμοποιεί το γενετικό προφίλ ενός ατόμου ως οδηγό για τις αποφάσεις που λαμβάνονται σχετικά με την πρόληψη, τη διάγνωση και, ιδιαίτερα, τη θεραπεία ασθενών. Η γνώση του γενετικού προφίλ ενός ασθενούς μπορεί να διαδραματίσει καταλυτικό ρόλο στην επιλογή της κατάλληλης φαρμακευτικής αγωγής και της δοσολογίας του φαρμάκου.<sup>27</sup> Σύμφωνα με την εθνική υπηρεσία υγείας της Αγγλίας, η εξατομικευμένη ιατρική ορίζεται ως η προσαρμογή της ιατρικής περίθαλψης στα ατομικά χαρακτηριστικά κάθε ασθενούς. Αυτή η προσέγγιση βασίζεται στις επιστημονικές ανακαλύψεις, οι οποίες μας οδήγησαν να κατανοήσουμε πώς το μοναδικό γενετικό προφίλ ενός ατόμου επηρεάζει την ευαισθησία του σε ορισμένες ασθένειες και να προβλέψουμε ποιες ιατρικές θεραπείες θα είναι ασφαλείς και

---

<sup>25</sup> Dragan Primorac, et al. "Pharmacogenomics at the Center of Precision Medicine: Challenges and Perspective in an Era of Big Data," *Pharmacogenomics* 21, no. 2 (2020): 142. <https://doi.org/10.2217/pgs-2019-0134>.

<sup>26</sup> J C Stephens, "Single-nucleotide Polymorphisms, Haplotypes, and their Relevance to Pharmacogenetics," *Molecular Diagnosis* 4, no. 4 (1999): 309, <https://doi.org/10.154/MODI00400309>.

<sup>27</sup> Kurnat-Thoma, "Educational and Ethical Considerations," 59.

αποτελεσματικές και ποιες όχι, για το συγκεκριμένο άτομο. Η παραδοσιακή πορεία ανάπτυξης φαρμάκων, όπως προαναφέρθηκε, βασίστηκε στην αναζήτηση θεραπειών, που στοχεύουν σε νόσους και αφορούν ολόκληρο τον πληθυσμό. Ωστόσο, με την πάροδο του χρόνου, έγινε εμφανές ότι οι ασθενείς φέρουν ορισμένα διακριτικά γενετικά οικογενειακά χαρακτηριστικά, που προκαλούν διακυμάνσεις στην απόκριση στην θεραπεία και, με βάση αυτά τα χαρακτηριστικά, έχουν προσαρμοσθεί αναλόγως οι θεραπείες. Με τα χρόνια υπήρξε μια σταδιακή αλλαγή του παραδείγματος από την παραδοσιακή προσέγγιση, σύμφωνα με την οποία, ένα φάρμακο απευθυνόταν σε όλους τους ασθενείς, σε μια πιο εξατομικευμένη και προσανατολισμένη στον ασθενή θεραπεία. Σήμερα η ιατρική προσπαθεί να ακολουθήσει μια περισσότερο προληπτική και εξατομικευμένη προσέγγιση απέναντι στους ασθενείς στα θέματα της υγείας και της νόσου. Η εφαρμογή της φαρμακογονιδιωματικής αντιμετωπίζει πολλές προκλήσεις και πολλά εμπόδια, αλλά προσφέρει εξίσου πολλές ευκαιρίες για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων της ιατρικής περίθαλψης και θεραπείας. Τα στατιστικά στοιχεία δείχνουν ότι στις ΗΠΑ, κάθε χρόνο, εκδίδονται πάνω από τέσσερα δισεκατομμύρια συνταγές, αλλά μόνο το 50% περίπου έχει την προσδοκώμενη θεραπευτική αποτελεσματικότητα. Μόνο στις ΗΠΑ επίσης, το κόστος, άμεσο και έμμεσο, της διαχείρισης του χρόνιου πόνου μπορεί να κυμαίνεται από 560 έως 635 δισεκατομμύρια δολάρια ετησίως. Οι ανεπιθύμητες ενέργειες των φαρμάκων, σύμφωνα με μια μελέτη, αντιπροσωπεύουν έως και το 7% του συνόλου των εισαγωγών στο νοσοκομείο, έως και το 20% των επανεισαγωγών και αποτελούν την τέταρτη κύρια αιτία θανάτου. Το εκτιμώμενο κόστος τους είναι 136 δισεκατομμύρια δολάρια ετησίως. Οι γενετικοί παράγοντες μπορεί να ευθύνονται έως και για το 95% της απόκρισης ενός ατόμου στα φάρμακα και εκτιμάται ότι συμβάλλουν έως και 20% του συνολικού αριθμού των αναφερομένων παρενεργειών.<sup>28</sup> Εκτός από τις ΗΠΑ, που οι ανεπιθύμητες ενέργειες των φαρμάκων αποτέλεσαν μια από τις κύριες αιτίες θανάτου, παρόμοια τάση σημειώνεται και στον υπόλοιπο κόσμο. Το γενετικό προφίλ των ασθενών μπορεί να υποδηλώσει την πιθανότητα παρενεργειών ενός φαρμάκου και να οδηγήσει το γιατρό σε μια καταλληλότερη επιλογή.<sup>29</sup> Η ιατρική ακριβείας χρησιμοποιεί επί του παρόντος μικρές ομάδες βιοδεικτών για την επίτευξη κάποιου βαθμού διαστρωμάτωσης των

---

<sup>28</sup> Primorac, “Pharmacogenomics at Precision Medicine,” 142.

<sup>29</sup> Martin Dresler et al., “Hacking the Brain: Dimensions of Cognitive Enhancement,” *ACS Chemical Neuroscience* 10, no. 3 (2018): 1652, <https://doi.org/10.1021/acscchemneuro.8b00571>

ασθενών σε υποομάδες ασθενειών. Ωστόσο, οι ασθενείς εξακολουθούν να είναι σε μεγάλο βαθμό στρωματοποιημένοι σε έναν μόνο μοριακό δείκτη, όπως η μετάλλαξη ενός μόνο γονιδίου.<sup>30</sup>

Η εξατομικευμένη ιατρική, στην ευρεία της εφαρμογή, θα έχει μοναδικά χαρακτηριστικά και θα εγείρει νέες ηθικές προκλήσεις σε κάθε πολιτισμικό πλαίσιο. Σε κάποιες περιπτώσεις, ίσως χρειαστεί να αποδεχθούμε ότι ο προσδιορισμός μιας γενετικής παραλλαγής, που σχετίζεται με μια νόσο σε ένα άτομο, θα μπορούσε μέσω του στιγματισμού, να επηρεάσει τη βιολογική συγγένεια, τη φυλή ή την εθνοτική ομάδα του συγκεκριμένου ατόμου,<sup>31</sup> και απαιτούνται εκτενείς αλλαγές στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης, συμπεριλαμβανομένων των ηθικών αλλαγών, για να ξεπεραστούν τα ηθικά εμπόδια, όπως το χάσμα γνώσης κατά την ενήμερη συναίνεση, το απόρρητο και η διαθεσιμότητα των υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης. Επιπλέον, το κοινωνικό όφελος έναντι της ανάπτυξης της επιστήμης και το ατομικό όφελος θα πρέπει να εξισορροπηθούν.<sup>32</sup>

Υπάρχει επίσης το ενδεχόμενο η έντονη τάση προς την ιατρική ακριβείας να ανοίξει το δρόμο για την εμπορευματοποίηση της υγείας (όπως γίνεται τώρα με την ασθένεια) με την ενίσχυση της ανησυχίας του ατόμου (παράγοντες κινδύνου, προδιάθεση κλπ.), με στόχο την πώληση προληπτικών φαρμάκων, τα οποία θα πρέπει να λαμβάνονται συνεχώς, καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του, πριν ακόμα εμφανίσει οποιοδήποτε νόσο, με σημαντικές οικονομικές επιπτώσεις. Θα προκύψουν διαφωνίες σχετικά με το εάν οι παρεμβάσεις της ιατρικής ακριβείας θα πρέπει να βασίζονται σε φαρμακευτικές αγωγές ή στον τρόπο ζωής. Εάν εξετάσουμε τον αυξημένο αριθμό διαγνώσεων της διαταραχής ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας και, την ταυτόχρονη αύξηση της χρήσης συνταγογραφούμενων φαρμάκων, φαίνεται ότι, ενώ τα συμπτώματα της διαταραχής θα μπορούσαν να προληφθούν από μια πολιτιστική αλλαγή, όπως επαναξιολογώντας για παράδειγμα τις απαιτήσεις που έχουν τεθεί στα παιδιά και παρέχοντας ένα εκπαιδευτικό περιβάλλον περισσότερο προσαρμοσμένο στις έμφυτες ικανότητες μάθησης των παιδιών, αυτό προσκρούει στα συμφέροντα των φαρμακευτικών εταιριών που μπορούν να κερδίσουν μόνο μέσα από την αύξηση της

---

<sup>30</sup> Duffy, "Precision medicine," 496.

<sup>31</sup> McGonigle, "Genomic Data and the Dividual Self," 3.

<sup>32</sup> Pooneh Salari, and Bagher Larijani, "Ethical Issues Surrounding Personalized Medicine: A Literature Review," Acta Medica Iranica 55, no. 3 (2017): 209, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28282721/>

πώλησης των φαρμάκων. Το φάρμακο ακριβείας θα δημιουργήσει πιθανώς και άλλες τέτοιες καταστάσεις, όπου τα συμφέροντα των ασθενών, των κλινικών ιατρών, των ασφαλιστικών εταιριών, των υπηρεσιών υγείας και των φαρμακοβιομηχανιών, δεν θα συμπίπτουν.<sup>33</sup>

Οι δυνατότητες στην ανταλλαγή δεδομένων στο πλαίσιο της εξατομικευμένης ιατρικής, πιθανώς, θα οδηγήσουν στην ανάπτυξη αλγοριθμικών συστημάτων που μπορούν να μετρήσουν τη σχετική αξία των γενετικών δεδομένων που σχετίζονται με συγκεκριμένα γονίδια ή ομάδες γονιδίων ή RNA. Με την τεράστια αγοραστική αξία που δημιουργείται από αυτές τις αλληλουχίες και τις περίπλοκες σχέσεις τους, αποκτά μεγάλη σημασία η προστασία της ιδιωτικής ζωής και η προστασία και ανωνυμία της γονιδιωματικής έρευνας.<sup>34</sup>

## Φαρμακογενετική και Φαρμακογονιδιωματική

Ο όρος «φαρμακογενετική» επινοήθηκε τη δεκαετία του 1950 και εκφράζει την ιδέα ότι παραλλαγές του DNA που επηρεάζουν μεγάλο μέρος του γονιδιώματος συμβάλλουν σημαντικά στις επιδράσεις που έχουν τα φάρμακα για ένα άτομο. Ο όρος «φαρμακογονιδιωματική» χρησιμοποιείται πλέον από πολλούς για να περιγράψει την ιδέα ότι πολλαπλές παραλλαγές στο γονιδίωμα, οι οποίες διαφέρουν ανάμεσα σε πληθυσμούς, επηρεάζουν την αντίδραση του οργανισμού απέναντι σε φάρμακα. Το Διεθνές Συνέδριο για την Εναρμόνιση (International Conference on Harmonisation - ICH), μια παγκόσμια κοινοπραξία από ρυθμιστικούς οργανισμούς, έχει ορίσει τη φαρμακογονιδιωματική ως τη μελέτη των παραλλαγών των χαρακτηριστικών του DNA και του RNA που σχετίζεται με την αντίδραση σε φαρμακευτική αγωγή και τη φαρμακογενετική ως τη μελέτη των παραλλαγών στην αλληλουχία του DNA που σχετίζεται με την αντίδραση σε φαρμακευτική αγωγή. Το πεδίο αυτό υιοθετεί επίσης

---

<sup>33</sup> Duffy, "Precision medicine," 502.

<sup>34</sup> Ian McGonigle and Noam Shomron, "Privacy, Anonymity and Subjectivity in Genomic Research," *Genetics Research* 98 (2016): 3, <https://doi.org/10.1017/s0016672315000221>.

ένα πρότυπο σύνολο από ορισμούς φαρμακογενετικών φαινοτύπων για φαρμακοκινητικά γονίδια. Αυτοί περιλαμβάνουν τους φυσιολογικούς μεταβολιστές (NMs), τους κακούς μεταβολιστές (PMs) που φέρουν δύο αλληλόμορφα απώλειας της λειτουργικότητάς τους, τους ενδιάμεσους μεταβολιστές (IM) που φέρουν ένα αλληλόμορφο απώλειας λειτουργικότητας και τους υπερ-ταχείς μεταβολιστές (Ums) που φέρουν αλληλόμορφα με λειτουργικό κέρδος ή αναπαραγωγές γονιδίων και για τα φαρμακοδυναμικά γονίδια ονομασίες όπως θετικοί ή αρνητικοί για αλληλόμορφα υψηλού κινδύνου. Αυτές είναι πρακτικές, σύντομες ονομασίες και υπάρχει συχνά μια αλληλοεπικάλυψη όσον αφορά την αντίδραση σε φάρμακα.<sup>35</sup>

Η φαρμακογενετική δοκιμή ως ένα σχετικά νέο εργαλείο για την εξατομικευμένη θεραπεία και πρόληψη χρόνιων παθήσεων, αποτελεί σημαντική ιατρική πρόοδο. Ενώ οι μελέτες φαρμακογενετικής διερευνούν τις απαντήσεις ατόμων σε φάρμακα που βασίζονται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, οι προσεγγίσεις φαρμακογονιδιωματικής υποδηλώνουν τη μελέτη πολλών γονιδίων ή ολόκληρων ομάδων γονιδίων.<sup>36</sup>

Η φαρμακογονιδιωματική είναι η εφαρμογή της γονιδιωματικής τεχνολογίας στην ανακάλυψη και ανάπτυξη νέων φαρμάκων. Η καλύτερη κατανόηση του τρόπου με τον οποίο τα άτομα με ένα συγκεκριμένο γονιδίωμα ανταποκρίνονται σε ένα φάρμακο, επιτρέπει στις φαρμακευτικές εταιρείες να εντοπίζουν υποομάδες που θα ωφελούνται περισσότερο από ένα συγκεκριμένο φάρμακο. Ο στόχος της φαρμακογονιδιωματικής είναι ο καθορισμός της φαρμακολογικής σημασίας της γενετικής παραλλαγής μεταξύ των ατόμων και η χρήση αυτών των πληροφοριών στην ανακάλυψη φαρμάκων, μειώνοντας έτσι τον αριθμό των ανεπιθύμητων αντιδράσεων. Με τον προσδιορισμό των γενετικών παραλλαγών που είναι πιθανό να επηρεάζουν την ικανότητα αποτελεσματικού μεταβολισμού ενός φαρμάκου προς τη σωστή κατεύθυνση, οι φαρμακευτικές εταιρείες σκοπεύουν να αναπτύξουν περισσότερο προβλέψιμα και αποτελεσματικότερα φάρμακα.<sup>37</sup> Με την ανακάλυψη της φαρμακογονιδιωματικής σχέσης μεταξύ του γενετικού προφίλ ενός ατόμου και της

---

<sup>35</sup> Roden, "Pharmacogenomics," 19.

<sup>36</sup> Suhaib Muflih et al., "Physicians' Attitudes and Ethical Obligations to Pharmacogenetic Testing," *Journal of Multidisciplinary Healthcare* 13 (Mar 2020):249, <https://doi.org/10.2147/JMDH.S245369>

<sup>37</sup> Mark A Rothstein and Phyllis Griffin Epps, "Ethical and legal implications of pharmacogenomics," *Nature Reviews Genetics* 2, no. 3 (Mar 2001): 228, <https://doi.org/10.1038/35056075>

βέλτιστης δοσολογίας φαρμάκου, αναμένεται να αλλάξει ο συνήθης, μέχρι τώρα, τρόπος καθορισμού της δοσολογίας, που είναι μέσα από μια διαδικασία συνεχούς προσαρμογής δοκιμής-σφάλματος με την ταυτόχρονη αυστηρή παρακολούθηση της ανταπόκρισης του ασθενούς.<sup>38</sup>

Εάν η συχνότητα των αλλαγών σε ένα συγκεκριμένο σημείο του γονιδιώματος υπερβαίνει το 1%, αυτές οι αλλαγές ταξινομούνται ως σημειακοί νουκλεοτιδικοί πολυμορφισμοί (SNPs), μικρές επαναλαμβανόμενες αλληλουχίες (STRs) και ποικίλος αριθμός επαναλαμβανόμενων αλληλουχιών (VNTRs).<sup>39</sup> Ο σχεδιασμός της φαρμακευτικής αγωγής, λαμβάνοντας υπόψιν τους πολυμορφισμούς ενός νουκλεοτιδίου, μπορεί να οδηγήσει σε εντυπωσιακά αποτελέσματα στην κλινική βελτίωση του ασθενούς. Για την ίδια δόση φαρμάκου οι γενετικοί πολυμορφισμοί των ενζύμων, που εμπλέκονται στο μεταβολισμό των φαρμάκων, μπορεί να έχουν ως αποτέλεσμα ή ένα αργό μεταβολισμό του φαρμάκου και κατά συνέπεια αύξηση των επιπέδων του φαρμάκου στο αίμα και τοξικότητα, ή ένα γρήγορο μεταβολισμό και μείωση των επιπέδων στο αίμα, με συνακόλουθη μείωση του θεραπευτικού αποτελέσματος.

Ένα παράδειγμα του πως οι γενετικοί πολυμορφισμοί εμπλέκονται στον μεταβολισμό των φαρμάκων και την κλινική σημασία τους είναι ο μεταβολισμός της κλοπιδογρέλης, μιας ευρέως χρησιμοποιούμενης ουσίας, που χρησιμοποιείται ως προφυλακτική αγωγή στην αθηρωματική νόσο.

Το CYP2C19 είναι ένα από τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην ηπατική μετατροπή της κλοπιδογρέλης στο δραστικό μεταβολίτη της, ο οποίος είναι υπεύθυνος για την αντιαιμοπεταλιακή δράση του φαρμάκου. Οι περισσότεροι άνθρωποι μεταβολίζουν σε μεγάλο βαθμό τη κλοπιδογρέλη (τη μετατρέπουν σε ενεργό μεταβολίτη), με αποτέλεσμα αυτά τα άτομα να αποτελέσουν τη βάση των μελετών για τη δοσολογία του φαρμάκου. Κάποια άτομα όμως μπορεί να έχουν κάποιο πολυμορφισμό στο γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο CYP2C19, με αποτέλεσμα το παραγόμενο ένζυμο να μην είναι τόσο καλός μεταβολίτης της κλοπιδογρέλης. Αυτά τα

---

<sup>38</sup> Ritika Kapoor, Wei Cjuen Tan-Koi and Yik-Ying Teo, "Role of pharmacogenetics in public health and clinical health care: a SWOT analysis," *European Journal of Human Genetics* 24, no. 12 (Dec 2016):1652, <https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.114>

<sup>39</sup> Mark A.Rochstein, *Φαρμακογονιδιωματική, Κοινωνική, Ηθική και Κλινική Προσέγγιση*, 58.

άτομα υπολείπονται στο σχηματισμό του ενεργού μεταβολίτη και είναι περισσότερο ευάλωτα σε σχηματισμό θρόμβων, παρά το ότι η δόση του φαρμάκου είναι η ίδια με των υπολοίπων.<sup>40</sup>

Επίσης, ένα άλλο παράδειγμα που αφορά ένα μεγάλο ποσοστό του πληθυσμού, είναι η μετατροπή της κωδεΐνης σε μορφίνη, γνωστή από την αρχαιότητα για την αναλγητική της δράση και για την ισχυρή εξάρτηση που δημιουργεί στον χρήστη. Ο χρόνιος πόνος είναι ένα κοινό, δυσεπίλυτο και ιδιαίτερα δαπανηρό πρόβλημα για τους πάσχοντες, με τη χρήση οπιοειδών να είναι η συχνότερη φαρμακευτική αντιμετώπιση και την απάντηση των ασθενών στην αγωγή να παρουσιάζει μεγάλο εύρος αποτελεσματικότητας. Ο σχεδιασμός ενός θεραπευτικού προγράμματος με βάση τη γενετική υπογραφή ενός ατόμου θα μπορούσε να παρέχει μια εξατομικευμένη προσέγγιση για τον συγκεκριμένο ασθενή, βελτιώνοντας τη λειτουργική του κατάσταση, την ποιότητα της ζωής του και μειώνοντας ταυτόχρονα τις ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής αγωγής.<sup>41</sup>

Το ένζυμο CYP2D6 είναι υπεύθυνο για την μετατροπή της κωδεΐνης σε μορφίνη, η οποία ευθύνεται για την αναλγητική δράση της κωδεΐνης. Κάποια άτομα με γενετική παραλλαγή στο CYP2D6 δεν μπορούν να μετατρέψουν την κωδεΐνη σε μορφίνη, και κατά συνέπεια σε αυτά τα άτομα η κωδεΐνη έχει μειωμένο αναλγητικό αποτέλεσμα, οδηγώντας τα στη λήψη, προοδευτικά, όλο και μεγαλύτερων δόσεων, γεγονός που μπορεί να παρερμηνευθεί ως εθισμός. Κατά συνέπεια, η γενετική ποικιλότητα στο CYP2D6 δεν επιτρέπει την συνταγογράφηση σταθερής δοσολογίας κωδεΐνης στους πάσχοντες εξαιτίας της μεγάλης διακύμανσης της αποτελεσματικότητας μεταξύ των ατόμων.<sup>42</sup>

Στον τομέα της ψυχιατρικής επίσης, το γενετικό προφίλ του ασθενούς και η καθοδηγούμενη από αυτό αγωγή, μπορεί να αλλάξει τη ζωή των ασθενών που πάσχουν

---

<sup>40</sup> S.A. Scott et al., "Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guidelines for CYP2C19 Genotype and Clopidogrel Therapy: 2013 update," *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 94, no. 3 (2013): 318, <https://doi.org/10.1038/clpt.2013.105>

<sup>41</sup> Karin M Fredrikson, and Tracy Fasolino, "Pharmacogenetic Testing: The Ethics of Implementing in Clinical Practice for Chronic Pain Patients," *Journal of Pain & Palliative Care Pharmacotherapy* 34 no. 2 (2020): 69. <https://doi.org/10.1080/15360288.2019.1707929>

<sup>42</sup> Paul J. Janetto et al., «Η Φαρμακογονιδιοματική στην Αντιμετώπιση του Πόνου,» στο *Φαρμακογονιδιοματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής*, επιμ. Γεώργιος Πατρinός και Σωτηρία Μουκουβάλα, ξενογλ. επιμ. Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr, μτφρ. Δημήτριος Χαρβάτης (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010), 254.



π.χ. από κατάθλιψη, ένα από τα συχνότερα ψυχιατρικά προβλήματα της κοινότητας. Οι διαταραχές κατάθλιψης και άγχους αποτελούν μείζονα ζητήματα υγείας, που πλήττουν εκατομμύρια άτομα σε όλο τον κόσμο, επηρεάζοντας αρνητικά την ποιότητα ζωής και αυξάνοντας την πιθανότητα για συννοσηρότητα και θνησιμότητα. Η ανταπόκριση στην αρχική θεραπεία είναι συχνά χαμηλή, με το 30-50% των ασθενών να εκτιμάται ότι αποτυγχάνει στην αντικαταθλιπτική αγωγή πρώτης γραμμής, λόγω μη ανταπόκρισης ή ανεπιθύμητων ενεργειών. Επιπλέον στις ΗΠΑ περίπου 25.000 ασθενείς ετησίως παρουσιάζονται σε τμήματα έκτακτης ανάγκης, λόγω ανεπιθύμητων ενεργειών που προκαλούνται από αντικαταθλιπτικά. Οι ασθενείς συνήθως δοκιμάζουν πολλά αντικαταθλιπτικά σχήματα προτού βρουν ένα σχήμα που, αφενός να βελτιώνει τα καταθλιπτικά συμπτώματα και αφετέρου να έχει περιορισμένες, ή έστω ανεκτές παρενέργειες και, επειδή στις αντικαταθλιπτικές δοκιμές φαρμάκων χρειάζονται συχνά τουλάχιστον 6-8 εβδομάδες για να κριθεί η αποτελεσματικότητά τους, το ατομικό και κοινωνικό κόστος της συνεχούς δοκιμής και εναλλαγής θεραπευτικών σχημάτων που δεν έχουν αποτέλεσμα, μπορεί να είναι εξαιρετικά μεγάλο για το άτομο. Αυτό υπογραμμίζει την ανάγκη βελτίωσης των στρατηγικών επιλογής και δοσολογίας φαρμάκων. Μετά από δεκαετίες ερευνών, υπάρχουν πλέον ισχυρές συσχετίσεις μεταξύ της γενετικής παραλλαγής και απόκρισης φαρμάκου, με ικανές ενδείξεις για ορισμένα αντικαταθλιπτικά ζεύγη γονιδίων-φαρμάκων, ώστε να δικαιολογηθεί η μετάφραση σε κλινική πρακτική.<sup>43</sup>

Πάνω από 140 εγκεκριμένα φάρμακα από τον Οργανισμό Τροφίμων και Φαρμάκων των ΗΠΑ (FDA) έχουν φαρμακογονιδιωματικές πληροφορίες στις οδηγίες τους, που επισημαίνουν φαρμακοδυναμικές σχέσεις, όπως η αναγνώριση ενός συγκεκριμένου γονιδίου που συσχετίζεται με έναν μηχανισμό δράσης του φαρμάκου, ή φαρμακοκινητικούς μηχανισμούς, που περιγράφουν τις επιδράσεις του μεταβολισμού του φαρμάκου στην αποτελεσματικότητα και τις ανεπιθύμητες ενέργειες.<sup>44</sup>

---

<sup>43</sup> Kevin J. Hicks et al., “A Call for Clear and Consistent Communications Regarding the Role of Pharmacogenetics in Antidepressant Pharmacotherapy,” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 107, no. 1 (2019): 51. <https://doi.org/10.1002/cpt.1661>.

<sup>44</sup> Gregory P. Hess et al, “Pharmacogenomic and Pharmacogenetic-Guided Therapy as a Tool in Precision Medicine: Current State and Factors Impacting Acceptance by Stakeholders,” *Genetics Research* 97 (2015): 2, e 13, <https://doi.org/10.1017/s0016672315000099>



Σχετικά με τη σχέση ασθενούς-ιατρού στην εποχή της φαρμακογονιδιωματικής, έχει παρατηρηθεί ότι, όταν τα φαρμακογονιδιωματικά αποτελέσματα καθοδήγησαν την απόφαση του γιατρού για αλλαγή στη φαρμακευτική αγωγή του ασθενούς, οι ασθενείς ήταν πιθανότερο να θυμούνται αυτές τις αλλαγές φαρμάκων από τις αλλαγές φαρμάκων στις οποίες οι αποφάσεις δεν καθοδηγούνται από φαρμακογονιδιωματικές πληροφορίες και, οι ασθενείς ήταν 10 φορές πιο πιθανό σε αυτές τις επισκέψεις να αναφέρουν λεπτομέρειες από τις οδηγίες του γιατρού τους. Τα ευρήματα της έρευνας καταδεικνύουν ότι τα διαθέσιμα φαρμακογονιδιωματικά αποτελέσματα οδηγούν σε καλύτερη επικοινωνία γιατρού-ασθενούς σχετικά με τη λήψη αποφάσεων και, ταυτόχρονα, ενισχύεται η ικανότητα του ασθενούς να συμπεριφερθεί σύμφωνα με τις ιατρικές οδηγίες.<sup>45</sup>

Μια πτυχή των φαρμακογονιδιωματικών δοκιμών που συχνά παραβλέπεται είναι η δυνατότητα εξοικονόμησης χρημάτων για το σύστημα υγειονομικής περίθαλψης. Αυτή η πτυχή συχνά επισκιάζεται από την οικονομική επιβάρυνση των ατόμων λόγω του αρχικού κόστους των γενετικών εξετάσεων.<sup>46</sup> Το όφελος του φαρμακογονιδιακού ελέγχου έναντι της μέχρι τώρα συμβατικής πρακτικής που ακολουθείται στην κλινική ιατρική έγκειται στην πρόθεση στρωματοποίησης των ασθενών σε τρεις κατηγορίες. Να προβλέψουμε εάν το ενδεικνυόμενο φάρμακο θα είναι αποτελεσματικό, να προβλέψουμε τη βέλτιστη δοσολογία του φαρμάκου και, τέλος, να εντοπίσουμε τους ασθενείς που κινδυνεύουν από τις παρενέργειες ή την τοξικότητα του φαρμάκου. Οι στοχευμένες θεραπείες που βελτιώνουν πραγματικά την αποτελεσματικότητα της φαρμακευτικής θεραπείας και ελαχιστοποιούν την θνησιμότητα και νοσηρότητα λόγω παρενεργειών μπορούν να επιφέρουν σημαντική εξοικονόμηση κόστους στα συστήματα υγείας, ακόμη και πέρα από τα πρόσθετα έξοδα που προκύπτουν κατά τη διεξαγωγή των γενετικών εξετάσεων.<sup>47</sup> Η γνώση των μεμονωμένων γενετικών προφίλ των ασθενών θα μας δώσει τη δυνατότητα να χρησιμοποιηθούν ακριβότερα σκευάσματα σε εκείνους τους ασθενείς που δεν μπορούν να ανεχθούν φθηνότερα φάρμακα. Αυτό το γεγονός μπορεί να αποφέρει σημαντική

---

<sup>45</sup>Brittany Borden et al., "Patient-provider communications about pharmacogenomic results increase patient recall of medication changes," *The Pharmacogenomics Journal* 19 (Feb 2019): 16, <https://doi.org/10.1038/s41397-019-0076-2>

<sup>46</sup> Kapoor, "Role of pharmacogenetics health," 1653.

<sup>47</sup> Kapoor, "Role of pharmacogenetics health," 1651-52.

εξοικονόμηση κόστους στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης, παρά το αυξημένο κόστος του αρχικού γενετικού ελέγχου,<sup>48</sup> αλλά εδώ υπάρχει ο εξής «κίνδυνος»: δεδομένου ότι, σταδιακά, τα φάρμακα με βάση τη φαρμακογονιδιοματική εισέρχονται στην αγορά, οι γιατροί θα διαθέτουν εναλλακτικές λύσεις στη συμβατική φαρμακευτική θεραπεία και τις πρακτικές συνταγογράφησης. Παρόλο που η αξιολόγηση της γενετικής διακύμανσης μεταξύ των ασθενών για τον προσδιορισμό της σωστής φαρμακευτικής αγωγής και τη δοσολογία του φαρμάκου δεν είναι επί του παρόντος προτεινόμενη, η ανησυχία των γιατρών για την πορεία της υγείας των ασθενών τους και, ίσως, η απειλή της αστικής ευθύνης, είναι πιθανόν να ενθαρρύνουν τους ιατρούς να αρχίσουν τις δοκιμές και να συνταγογραφήσουν φάρμακα σχεδιασμένα για χρήση από συγκεκριμένες μικρότερες ομάδες ατόμων. Η ηθική αρχή της μη κακοποίησης απαιτεί από ένα γιατρό να ενσωματώσει τη φαρμακογενετική στην κλινική πρακτική, όπου είναι απαραίτητο, για την ελαχιστοποίηση του κινδύνου για έναν ασθενή. Σε αντίθεση βέβαια με τα παραπάνω, οι δημοσιονομικοί περιορισμοί που επιβάλλονται από τα ασφαλιστικά ταμεία και τις εταιρείες, θα μπορούσαν να επιβραδύνουν την έγκριση των φαρμάκων που αναπτύχθηκαν μέσω της φαρμακογονιδιοματικής, περιορίζοντας την χρήση τους από τους γιατρούς.<sup>49</sup> Στα μέσα της δεκαετίας του 1970 παραδείγματος χάρη, η ανάγκη για μείωση του κόστους ήταν αυτό που επέβαλλε περιορισμούς στην επαγγελματική δραστηριότητα των γιατρών.<sup>50</sup>

Με εντολή του κλινικού ιατρού εάν η αλληλουχία του DNA επόμενης γενιάς (Next Generation Sequencing, NGS ή GS), εντοπίσει φαρμακογονιδιοματικές παραλλαγές με γνωστές κλινικές επιπτώσεις, πρέπει τα αποτελέσματα να επιστρέψουν στον ασθενή. Κάτι τέτοιο θα έχει πολλαπλά οφέλη. Υπάρχει η πιθανότητα να ενισχυθούν τα αποτελέσματα της θεραπείας (σύμφωνα με την ηθική αρχή της ευεργεσίας) και να ελαχιστοποιηθεί ο κίνδυνος βλάβης (ηθική αρχή της μη κακοποίησης). Επίσης, όταν οι γιατροί παραγγέλνουν ήδη GS, η προσθήκη των

---

<sup>48</sup> Kapoor, “Role of pharmacogenetics health” 1654.

<sup>49</sup> Rothstein and Griffin Epps, “Ethical and legal implications” 228-31.

<sup>50</sup> Illits, *Ιατρική Νέμεση*, 35.

κατάλληλων φαρμάκων είναι αναμφισβήτητα λογική, τόσο από κλινική όσο και από οικονομική άποψη.<sup>51</sup>

Ένας άλλος προσφάτως αναπτυσσόμενος κλάδος εφαρμογής της φαρμακογονιδιοματικής είναι ο κλάδος της μοριακής νεκροψίας. Στο πλαίσιο της καθιέρωσης του κλάδου με εφαρμογή μεθόδων φαρμακογονιδιοματικής έχουν διεξαχθεί αρκετές συστηματικές μελέτες, που αφορούν κυρίως την πιστοποίηση της αιτίας θανάτου σε περιπτώσεις φαρμακευτικής δηλητηρίασης. Κυρίως τα φάρμακα μεθαδόνη, οξυκωδόνη και φαιντανύλη, όπως και η κατηγορία των αντικαταθλιπτικών φαρμάκων, παρουσιάζουν αυξημένη διάδοση σε ορισμένες περιοχές των ΗΠΑ και ευθύνονται για μεγάλο αριθμό θανάτων. Οι μελέτες αυτές αφορούν κυρίως στην πιστοποίηση θανάτου σε περιπτώσεις φαρμακευτικής τοξικότητας, ή παρουσίας των υπό μελέτη φαρμάκων, όπως τα αναλγητικά μεθαδόνη, οξυκωδόνη και φαιντανύλη και τα αντικαταθλιπτικών, στην κυκλοφορία του αποβιώσαντος.<sup>52</sup>

Ο Sallee και συν. ήταν οι πρώτοι που περιέγραψαν μια τέτοια περίπτωση θανάτου από φαρμακευτική ουσία σε παιδί με γενετικό έλλειμμα του γονιδίου CYP2D6, το οποίο προκάλεσε ελαττωματικό φαρμακευτικό μεταβολισμό σε ένα αγόρι ηλικίας 9 ετών, που έπασχε από διαταραχή ελλειμματικής προσοχής/ υπερικινητικότητας, ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή και σύνδρομο Tourette. Το παιδί λάμβανε αγωγή με μεθυλοφαινιδάτη, κλονιδίνη και φλουοξετίνη και επί μια περίοδο 10 μηνών εμφάνιζε συμπτώματα που παρέπεμπαν σε τοξικότητα φαρμάκου. Τελικά υπέστη επιληπτική κρίση και ακολούθως καρδιακή ανακοπή. Η νεκροψία έδειξε ότι η συγκέντρωση της φλουοξετίνης και νορφλουοξετίνης στο αίμα, τον εγκέφαλο και άλλους ιστούς, ήταν πολλαπλάσια από τα ανώτερα όρια και στην ιατροδικαστική έκθεση, ως αίτιο θανάτου, δηλώθηκε η τοξικότητα από φλουοξετίνη. Η μεταθανάτια γενετική ανάλυση δειγμάτων αποκάλυψε ένα γενετικό έλλειμμα στο τόπο του γονιδίου CYP2D6, το οποίο προκαλεί διαταραχή στο μεταβολισμό της φλουοξετίνης. Το

---

<sup>51</sup> Catriona Hippman and Coran Nislow, "Pharmacogenomic Testing: Clinical Evidence and Implementation Challenges," *Journal of Personalized Medicine* 9, no. 3 (Aug 2019):17, <https://doi.org/10.3390/jpm9030040>

<sup>52</sup> Steven H. Wong et al., «Η Φαρμακογονιδιοματική στο Πλαίσιο της Μοριακής Νεκροψίας στην Ιατροδικαστική Παθολογία/Τοξικολογία,» στο *Φαρμακογονιδιοματική και Προτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής*, επιμ. Γεώργιος Πατρinός και Σωτηρία Μουκουβάλα, ξενογλ. επιμ. Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr, μτφρ. Δημήτριος Χαρβάτης (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010), 385.

περιστατικό αυτό αναδεικνύει τη σημασία των μεταθανάτιων γενετικών εξετάσεων. Είχε ήδη ξεκινήσει έρευνα σε βάρος των θετών γονέων από τις υπηρεσίες κοινωνικής πρόνοιας η οποία σταμάτησε βάσει των νέων γενετικών στοιχείων.<sup>53</sup>

Ένα δεύτερο περιστατικό αφορά μια γυναίκα 44 ετών υπό ψυχιατρική αγωγή για κατάθλιψη και ψυχωσικές διαταραχές, η οποία βρέθηκε νεκρή στην μπανιέρα του διαμερίσματος του πρώην συζύγου της. Ο υπεύθυνος ιατροδικαστής θεώρησε ότι ο θάνατος οφειλόταν σε αυτοκτονία με πνιγμό. Το μεταθανάτιο δείγμα αίματος ήταν θετικό για μιρταζαπίνη (0,6mg/l), τεμαζεπάμη (0,2mg/l), δεσμεθυλοδιαζεπαμη (0,1mg/l) και διαζεπάμη (0,1mg/l). Η ανάλυση του DNA έδειξε μια μετάλλαξη KCNH2-Fin. Στο ιατρικό ιστορικό του θύματος υπήρχαν μερικά ηλεκτροκαρδιογραφήματα με παράταση του QTc (QTc: 492 και 468) διαστήματος που είχαν ληφθεί υπό φαρμακευτική αγωγή, μετά από δύο απόπειρες αυτοκτονίας με λήψη ψυχοτρόπων φαρμάκων. Έγινε μεταθανάτια μοριακή ανάλυση, της οποίας τα ευρήματα πιθανολόγησαν ως αίτιο θανάτου τον αιφνίδιο θάνατο λόγω αρρυθμίας, με συνοδό εισρόφηση νερού. Ένα μεταθανάτιο μοριακό εύρημα μπορεί να έχει σημαντικές νομικές συνέπειες. «Στη συγκεκριμένη περίπτωση η πρόθεση του θύματος να αυτοκτονήσει θα μπορούσε να αμφισβητηθεί έντονα στο δικαστήριο, π.χ. σε περίπτωση άρνησης κάποιας ασφαλιστικής αποζημίωσης».<sup>54</sup>

Ο κλάδος της μεταθανάτιας φαρμακογενετικής βρίσκεται ακόμη σε αρχικό στάδιο και χρειάζεται να πραγματοποιηθούν πολλές μελέτες προτού αρχίσει να εφαρμόζεται συστηματικά στη διερεύνηση και επιβεβαίωση των αιτιών θανάτου. Οι μελέτες αυτές θα πρέπει να στηριχθούν στις πρόσφατες γνώσεις από τους κλάδους της τοξικολογίας, της γενετικής και της ιατροδικαστικής. Θα χρειαστεί να συνδυαστούν σύγχρονες θεωρίες και γνώσεις από την εξελικτική και πληθυσμιακή γενετική, με γνώσεις από την σύγχρονη ιατρική, προκειμένου να τελειοποιηθεί η φαρμακογενετική προσέγγιση κατά την νεκροψία.<sup>55</sup>

---

<sup>53</sup> Antti Sajantila, Philippe Lunetta και Ilkka Ojanperä, «Μεταθανάτια Φαρμακογενετική: οι Μοριακές Νεκροψίες,» στο *Φαρμακογονιδιοματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής*, επιμ. Γεώργιος Πατρinός και Σωτηρία Μουκουβάλα, ξενογλ. επιμ. Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr, μτφρ. Δημήτριος Χαρβάτης (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010), 370-71.

<sup>54</sup> Sajantila, *Φαρμακογονιδιοματική και Πρωτεϊνωματική...*, 376.

<sup>55</sup> Sajantila, *Φαρμακογονιδιοματική και Πρωτεϊνωματική...*, 377.

Είναι προφανές ότι οι όροι φαρμακογενετική και φαρμακογονιδιωματική δεν είναι ταυτόσημοι. Η φαρμακογενετική εστιάζει κυρίως στο φαινότυπο ενός κληρονομούμενου γονιδίου ενώ η φαρμακογονιδιωματική έχει ένα ευρύτερο στόχο και καλύπτει τη μελέτη της ρύθμισης και της έκφρασης των γονιδίων τα οποία εμπλέκονται σε αυτόν το φαινότυπο. Ωστόσο οι δύο αυτοί όροι χρησιμοποιούνται πολλές φορές ως ταυτόσημοι, ενδεχομένως αντικατοπτρίζοντας την αυξημένη εφαρμογή των γονιδιακών προσεγγίσεων και τεχνικών για να απαντηθούν οι φαρμακογενετικές ερωτήσεις.<sup>56</sup>

## Σύντομη ιστορία και προοπτικές της φαρμακογονιδιωματικής

Οι φαρμακογενετικές μελέτες, ως υποσύνολο της γενετικής, είναι μεταγενέστερες από τις βασικές μελέτες της ανθρώπινης γενετικής. Μια εξαίρεση αποτελεί το παρακάτω, που μερικοί ισχυρίζονται ότι είναι η πρώτη φαρμακογενετική παρατήρηση: στο χωριό Croton (Νότια Ιταλία), περίπου το 510 π.χ., ο Πυθαγόρας ήταν ο πρώτος που επεσήμανε τον κίνδυνο από την κατανάλωση κυάμων. Η κυάμωση είναι πλέον γνωστό ότι προκαλείται από έλλειψη της αφυδρογονάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD).<sup>57</sup>

Ο Larry Snyder (1932) συχνά αναγνωρίζεται ως πρωτεργάτης της εποχής της φαρμακογενετικής. Έδειξε ότι η διαφορετική απόκριση σε μια χημική ουσία (αδυναμία γεύσης φαινυλοθειουρίας), κληρονομήθηκε ως αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτηριστικό, παρόμοιο με αυτό που είχε αναφέρει ο Garrod σχετικά με τον αλφισμό και τις άλλες μονογονιδιακές διαταραχές, τρεις δεκαετίες νωρίτερα. Το 1957 ο Arno Motulsky πρότεινε ότι η κληρονομικότητα θα μπορούσε να εξηγήσει γιατί πολλά άτομα διαφέρουν ως προς την αποτελεσματικότητα των φαρμάκων και γιατί κάποιοι

---

<sup>56</sup> Ευάγγελος Μανωλόπουλος, «Η Φαρμακογονιδιωματική στην Κλινική Πράξη,» στο *Βιοχημική φαρμακολογία* (Αθήνα:Σύνδεσμος Ελληνικών Ακαδημαϊκών Βιβλιοθηκών, 2015):248, <http://hdl.handle.net/11419/4255>

<sup>57</sup> Daniel W Nebert, Ge Zhang, and Elliot S. Vesell, “From Human Genetics and Genomics to Pharmacogenetics and Pharmacogenomics: Past Lessons, Future Directions,” *Drug Metabolism Reviews* 40, no. 2 (2008): 188, <https://doi.org/10.1080/03602530801952864>

παρουσιάζουν ανεπιθύμητες ενέργειες σε μια φαρμακευτική ουσία. Λίγο αργότερα, ο Friedrich Vogel επινόησε για πρώτη φορά τον όρο φαρμακογενετική και τον όρισε ως τη μελέτη του ρόλου της γενετικής στην επίδραση του φαρμάκου στον ασθενή.<sup>58</sup>

Μέσω της ενσωμάτωσης του οικογενειακού ιστορικού, των γενετικών και φαρμακογενετικών εξετάσεων της γονιδιωματικής ιατρικής, η πρωτοβάθμια φροντίδα υγείας έχει πλέον την ευκαιρία να προωθήσει την εξατομικευμένη ιατρική. Μπορεί να γίνει εκτίμηση κινδύνου για ορισμένες ασθένειες, πριν αυτές εμφανιστούν και να εφαρμοστούν εξατομικευμένες προληπτικές θεραπείες.<sup>59</sup>

Από την πλευρά της δημόσιας υγείας, μια πολύ σημαντική εφαρμογή της φαρμακογονιδιωματικής, είναι η έρευνα πάνω στο κάπνισμα. Η δυνατότητα να αξιοποιηθούν τα γονιδιωματικά δεδομένα, ώστε να υπάρξει εξατομίκευση της θεραπείας για τη διακοπή του καπνίσματος, έχει υψηλή προτεραιότητα. Τα μέχρι τώρα αποτελέσματα από τις μελέτες σχετικά με τη θεραπεία υποκατάστασης με νικοτίνη και βουπροπιόνη (εκλεκτικός αναστολέας επαναπρόσληψης κατεχολαμινών) και, χάρη στο ότι ειδικές συστοιχίες DNA είναι πλέον διαθέσιμες, η προοπτική για μια εξατομικευμένη θεραπεία είναι πλέον πιθανή. Στόχος των θεραπειών αυτών θα πρέπει να είναι πρώτα ο εντοπισμός των ατόμων με υψηλή πιθανότητα ανταπόκρισης στη θεραπεία, δεύτερον να προσδιοριστεί η κατάλληλη δόση του φαρμάκου για τον κάθε ασθενή και τρίτον, η αποτροπή των ανεπιθύμητων ενεργειών ή παρενεργειών, μέσω της ανίχνευσης πολυμορφισμών στα ένζυμα που μεταβολίζουν το φάρμακο.<sup>60</sup>

Επίσης, σημαντικές προοπτικές χρήσης των γενετικών δεδομένων, αποτελούν τόσο ο εντοπισμός των ατόμων που εμφανίζουν μια γενετική προδιάθεση εθισμού στη νικοτίνη, ώστε να τους παρασχεθεί έγκαιρα προληπτική αγωγή, ή ακόμη και άλλου είδους παρέμβαση από την παιδική ηλικία,<sup>61</sup> όσο και γενικότερα, ατόμων που έχουν

---

<sup>58</sup> Nebert, "Past Lessons, Future Directions," 188.

<sup>59</sup> Rick Overkleeft et al., "Using Personal Genomic Data within Primary Care: A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics," *Genes* 11, no. 12 (2020): 1446, <https://doi.org/10.3390/genes11121443>

<sup>60</sup> Sean P. David, Marcus R. Munafs και Robert T. Walton, «Η Φαρμακογονιδιωματική του Εθισμού στη Νικοτίνη και της Διακοπής του Καπνίσματος,» στο *Φαρμακογονιδιωματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής*, επιμ. Γεώργιος Πατρinός και Σωτηρία Μουκουβάλα, ξενογλ. επιμ. Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr, μτφρ. Δημήτριος Χαρβάτης (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010), 266.

<sup>61</sup> Ibid, 266.

πιθανότητα να αναπτύξουν μια νόσο, ώστε να δημιουργηθούν προγράμματα πρόληψης, ειδικά προσαρμοσμένα στο γενετικό προφίλ του ατόμου.<sup>62</sup>

Μια άλλη προοπτική της φαρμακογονιδιοματικής είναι η καταλληλότερη χρήση των φυσικών προϊόντων. Τα φυσικά προϊόντα, κατά τη διάρκεια της ανθρώπινης ιστορίας, χρησιμοποιήθηκαν ως εναλλακτικές λύσεις για την αντιμετώπιση ασθενειών και παράλληλα έχουν συμβάλει σε ικανό βαθμό, στην ανάπτυξη των σύγχρονων φαρμάκων. Αυτά τα φυσικά προϊόντα, σήμερα ίσως περισσότερο από άλλοτε, αποτελούν ελκυστικές εναλλακτικές λύσεις σε πολλές περιπτώσεις αντιμετώπισης ή πρόληψης παθολογικών καταστάσεων. Παρά τα ευεργετικά τους αποτελέσματα, δεν λείπουν οι δυσμενείς επιπτώσεις τους λόγω των διαφορετικών γενετικών προφίλ και της επακόλουθης διαφορετικής φαρμακοδυναμικής και φαρμακοκινητικής μεταξύ των ατόμων. Με τη φαρμακογονιδιοματική είναι δυνατό να αποκαλυφθούν και να κατανοηθούν καλύτερα οι μηχανισμοί δράσης τους, να προσδιοριστούν ακριβέστερα οι στόχοι τους, να βελτιωθεί η δοσολογία τους και να μειωθεί η τοξικότητά τους, καθιστώντας τα έτσι μια αξιόπιστη εναλλακτική στην θεραπευτική φαρέτρα.<sup>63</sup>

Τα προηγμένα μοριακά διαγνωστικά τεστ μπορεί να φέρουν επανάσταση στη διάγνωση μιας νόσου.<sup>64</sup> Το δυνητικό κοινωνικό όφελος από τις γονιδιοματικές μελέτες μπορεί να είναι πολύ υψηλό, αν και εξακολουθεί να υλοποιείται. Η εκτίμηση του κινδύνου για μια νόσο που βασίζεται σε ευρήματα DNA, οι μοριακές «υπογραφές» για την πρόγνωση και διάγνωση του καρκίνου και η επακόλουθη θεραπεία με γονιδιοματική καθοδήγηση, καθώς και η επιλογή της κατάλληλης δοσολογίας, είναι μερικά μόνο από τα επιτεύγματα στον τομέα της εξατομικευμένης υγειονομικής περίθαλψης, για τα οποία έχουν ήδη συμβάλει οι γενετικές πληροφορίες.<sup>65</sup> Η πρόοδος των νέων τεχνολογιών, συμπεριλαμβανομένων των γονοτύπων SNP και των μικροσυστοιχιών/βιοτσίπ, υπήρξε μεταξύ των βασικών παραγόντων για την εφαρμογή της εξατομικευμένης ιατρικής στην πράξη. Οι προσαρμογές της δοσολογίας σύμφωνα

---

<sup>62</sup> R Meller, “Addressing Benefits, Risks and Consent in next Generation Sequencing Studies,” *Journal of Clinical Research & Bioethics* 06, no. 06 (2015): 1, <https://doi.org/10.4172/2155-9627.1000249>

<sup>63</sup> Tai Rao et al, “The Pharmacogenetics of Natural Products: A Pharmacokinetic and Pharmacodynamic Perspective,” *Pharmacological Research* 146 (2019): 104283, <https://doi.org/10.1016/j.phrs.2019.104283>.

<sup>64</sup> Meller, “Next Generation Sequencing Studies,” 1.

<sup>65</sup> Geoffrey S Ginsburg and F SWillard, “Genomic and personalized medicine: foundations and applications,” *Transational Research* 154, no. 6 (Dec 2009):277-87, <https://doi.org/10.1016/j.trsl.2009.09.005>

με το γονότυπο του ασθενούς για ορισμένα φάρμακα και κατηγορίες φαρμάκων, έχουν ήδη εφαρμοστεί σε σχετικές κλινικές οδηγίες. Στην πραγματικότητα ο πόρος που χρηματοδοτείται από το Διεθνές Ινστιτούτο Υγείας (National Institutes of Health, NIH), που ονομάζεται «Βάση Γνώσεων Φαρμακογονιδιοματικής (PharmGKB)», είναι αφιερωμένος στην επιμέλεια και τη διάδοση πληροφοριών φαρμακογονιδιοματικής (PGx). Οι ετικέτες φαρμάκων που περιέχουν γονιδιοματικές πληροφορίες έχουν εγκριθεί από ρυθμιστικές υπηρεσίες σε όλο τον κόσμο όπως: ο FDA των ΗΠΑ, ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων (European Medical Association, EMA) και η Υπηρεσία Φαρμακευτικών και Ιατρικών Συσκευών της Ιαπωνίας.<sup>66</sup>

Τα δεδομένα των οικονομικών της υγείας δείχνουν ότι οι ανεπιθύμητες ενέργειες ενδέχεται να κοστίζουν στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης των ΗΠΑ έως και 30,1 δισεκατομμύρια δολάρια ετησίως λόγω αυξημένων νοσηλίων, παρατεταμένων νοσοκομειακών νοσηλείων, πρόσθετων κλινικών ερευνών και αυξημένου κόστους φαρμακοθεραπείας. Μόνο για αυτούς τους λόγους η εξατομικευμένη συνταγογράφηση θα πρέπει να θεωρείται ως βασική στρατηγική μείωσης του κόστους. Στο επίκεντρο αυτής της εξατομικευμένης προσέγγισης βρίσκεται ο φαρμακογονιδιοματικός έλεγχος ο οποίος εκτελείται μια φορά και μπορεί να προσφέρει οφέλη για μια ζωή. Μια συστηματική ανασκόπηση των μελετών του 2016 που δημοσιεύθηκε μεταξύ Αυγούστου 2010 και Σεπτεμβρίου 2014, η οποία διερεύνησε τη σχέση κόστους/αποτελεσματικότητας των φαρμακογονιδιοματικών προληπτικών εξετάσεων, έδειξε ότι το 55% των μελετών κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι οι δοκιμές φαρμακογονιδιοματικής ήταν οικονομικά αποδοτικές, το 16% ότι η φαρμακογονιδιοματική εξοικονομεί κόστος, και το 13% ότι η φαρμακογονιδιοματική ήταν η κύρια παράμετρος στην εξοικονόμηση κόστους αποδίδοντας κλινικά οφέλη. Παρά τα ευρήματα της μελέτης ότι η φαρμακογονιδιοματική είναι οικονομικά αποδοτική ή εξοικονομεί κόστος, στις περισσότερες περιπτώσεις αναγνωρίζουμε τους περιορισμούς και τις αβεβαιότητες στις ίδιες τις μελέτες. Η δυνατότητα της φαρμακογονιδιοματικής στην εξοικονόμηση κόστους μπορεί να αναδειχθεί κατά την εφαρμογή της στην επιλογή θεραπείας της μείζονος καταθλιπτικής διαταραχής (ΜΚΔ). Η ΜΚΔ αποτελεί μια νόσο που η εφαρμογή της φαρμακογονιδιοματικής μπορεί να αποδείξει την αξία της όσο αφορά την αποτελεσματικότητα/κόστος, ιδιαίτερος εάν

---

<sup>66</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 142.



λάβει κανείς υπόψη τις τρέχουσες στρατηγικές δοκιμές/λάθους κατά την χορήγηση του φαρμάκου. Η ΜΚΔ πλήττει 16 εκατομμύρια ενήλικες ηλικίας 15-44 ετών στις ΗΠΑ και είναι η κύρια αιτία αναπηρίας παγκοσμίως. Με τα τρέχοντα ποσοστά επιπολασμού 12-20% της ανθεκτικής κατάθλιψης μεταξύ όλων των καταθλιπτικών ασθενών στις ΗΠΑ, η ανθεκτική στη θεραπεία κατάθλιψη μπορεί να παρουσιάσει ετήσιο προστιθέμενο κοινωνικό κόστος 29-48 δισεκατομμύρια δολάρια, αυξάνοντας το συνολικό κόστος της ΜΚΔ έως και 106-108 δισεκατομμύρια δολάρια. Εξαιτίας της πολλαπλασιαστικής φύσης των συνοσηρών καταστάσεων, η ΜΚΔ προβλέπεται ότι θα έχει το μεγαλύτερο σχετικό φορτίο ασθένειας έως το έτος 2030. Υποθέτοντας ότι οι δοκιμές φαρμακογονιδιοματικής κοστίζουν 2000 δολάρια, οι ετήσιες προβλέψεις εξοικονόμησης κόστους είναι σχεδόν 4000 δολάρια ανά ασθενή μέσω διαχείρισης φαρμάκων με φαρμακογονιδιοματική καθοδήγηση.<sup>67</sup> Παρά του ότι οι περισσότερες αναλύσεις θεωρούν ότι οι δοκιμές είναι οικονομικά αποδοτικές, όταν το κόστος των γενετικών δοκιμών ελαχιστοποιήθηκε, δεν οδήγησαν πάντα σε αλλαγές στις κατευθυντήριες οδηγίες ή στις πολιτικές αποζημίωσης. Πράγματι, η έλλειψη αποδεικτικών στοιχείων για τη σχέση κόστους-αποτελεσματικότητας και συνεπώς η έλλειψη αποζημίωσης, έχει αναγνωριστεί ως ένα σημαντικό εμπόδιο για την εφαρμογή των φαρμακογενετικών δοκιμών. Επομένως, ζητήματα όπως η απόδοση της επένδυσης για τα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης και η αποζημίωση μεταξύ των ασφαλιστικών φορέων ή ιδιωτικών ασφαλιστικών εταιριών, παραμένουν ανεπίλυτα. Η ογκολογία είναι η ιατρική ειδικότητα που υιοθετεί ταχέως την ιατρική γονιδιοματική με τα περισσότερα μεγάλα κέντρα καρκίνου να αναπτύσσουν πρωτοβουλίες εξατομικευμένης ιατρικής.<sup>68</sup> Στην ογκολογία η υιοθέτηση της φαρμακογενετικής ήταν πιο γρήγορη, ίσως εν μέρει, επειδή ο γενετικός έλεγχος όγκου επιτρέπει τον ορισμό υποομάδων ασθενών στους οποίους η θεραπεία δεν θα είναι αποτελεσματική, θέτοντας έτσι όριο στην ευρεία χρήση ακριβών θεραπειών. Αντίθετα οι φαρμακογονιδιοματικές παραλλαγές που εντοπίζουν ασθενείς που διατρέχουν κίνδυνο για ανεπιθύμητες ενέργειες κατά τη διάρκεια της θεραπείας με τα παλαιότερα φθηνότερα φάρμακα, όπως η βαρφαρίνη ή η κλοπιδογρέλη, μπορεί να εντοπίσουν άτομα που θα επωφεληθούν από ένα πιο ακριβό φάρμακο.<sup>69</sup> Υπάρχουν πολλά παραδείγματα στη διαδικασία της

---

<sup>67</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 147.

<sup>68</sup> Duffy, "Precision medicine," 500.

<sup>69</sup> Roden, "Pharmacogenomics, 529.

υγειονομικής περίθαλψης που μπορούν να δυσχεράνουν την εφαρμογή της και να αυξήσουν το οικονομικό κόστος της. Ο κατακερματισμένος χαρακτήρας λόγω χάρη, της αποζημίωσης, όσον αφορά την υγειονομική περίθαλψη στις ΗΠΑ, αποτελεί εμπόδιο για την εφαρμογή της φαρμακογονιδιοματικής, λόγω του ότι τα αποτελέσματα των φαρμακογονιδιοματικών εξετάσεων που λαμβάνονται σε μία περιοχή, πιθανόν να μην είναι διαθέσιμα εάν ο ασθενής μετακινηθεί σε διαφορετικό πάροχο υγείας, σε άλλο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης.<sup>70</sup>

Η συμφωνία με τα φαρμακογονιδιοματικά τεστ συσχετίστηκε με εξοικονόμηση της φαρμακευτικής δαπάνης σε ηλικιωμένους ασθενείς.<sup>71</sup> Στην Ελλάδα ο αριθμός ασθενών με άνοια, σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Alzheimer, είναι 200.000 και αναμένεται να αυξηθεί, σύμφωνα με την παγκόσμια τάση.<sup>72</sup> Η μείωση του κόστους από μια φαρμακογονιδιοματικά στοχευμένη θεραπεία θα εξοικονομήσει οικονομικούς πόρους απαραίτητους για άλλες κοινωνικές ανάγκες.

Κάτι άλλο που θα συμβάλει στην εξοικονόμηση πόρων είναι η δυνατότητα εξορθολογισμού των κλινικών δοκιμών με γονοτύπους, που θα επιτρέψει στους ερευνητές να διασώσουν φάρμακα που δεν θα μπορούσαν να εγκριθούν βάσει συμβατικών μοντέλων ερευνητικών δοκιμών. Φάρμακα δηλαδή που προηγουμένως είχαν απορριφθεί, λόγω μη αποδεκτού ποσοστού ανεπιθύμητων αντιδράσεων, σε προ φαρμακογονιδιοματικής δοκιμές, θα παρουσιάσουν χαμηλότερα ποσοστά ανεπιθύμητων ενεργειών με οδηγό τα φαρμακογονιδιοματικά αποτελέσματα, καθιστώντας τα έτσι ικανά για έγκριση. Η φαρμακογονιδιοματική δεν θα παράγει μόνο καλύτερα φάρμακα, αλλά θα αποφέρει και μεγαλύτερη αποτελεσματικότητα στην κατανομή των πόρων για την ανάπτυξη των φαρμάκων.<sup>73</sup>

Σε σύγκριση με τα σύνολα δεδομένων για σύνθετες ανθρώπινες ασθένειες, τα φαρμακογονιδιοματικά σύνολα είναι λιγότερο διαθέσιμα, λόγω της μειωμένης συλλογής δείγματος DNA και της ανάγκης για πιο λεπτομερείς φαινοτυπικές

---

<sup>70</sup> Roden, "Pharmacogenomics, 530.

<sup>71</sup> Michael R Jablonski et al., "Economic Outcomes Following Combinatorial Pharmacogenomic Testing for Elderly Psychiatric Patients," *Journal of Geriatric Psychiatry and Neurology* 33, no. 6 (2019): 324, <https://doi.org/10.1177/0891988719892341>

<sup>72</sup> Evangelos Tsampalas et al., "Cost of Dementia and the Relationship Between Stage of Dementia and Cost of Care in Greece," *British Journal of Healthcare Management* 26, no 6 (June 2020): 1-8, <https://doi.org/10.12968/bjhc.2019.0076>

<sup>73</sup> Rothstein, "Implications of pharmacogenomics," 228.

πληροφορίες.<sup>74</sup> Οι συγκεκριμένες ενδείξεις συσχέτισης ενός γονιδίου με ένα φάρμακο, όπως και τα συνολικά ευνοϊκά οικονομικά αποτελέσματα μετά από αξιολόγηση, είναι δύο βασικές παράμετροι που αναδύονται ως θεμελιώδεις προϋποθέσεις ώστε να υπάρξει ευρεία υιοθέτηση μιας φαρμακογονιδιοματικής εξέτασης στην κλινική πράξη.<sup>75</sup>

Η φαρμακογονιδιοματική μπορεί να είναι ένα ισχυρό εργαλείο πρόβλεψης, αφενός των αυξημένων κινδύνων και των ανεπιθύμητων ενεργειών, αφετέρου της μειωμένης απάντησης ενός ασθενούς στη φαρμακευτική αγωγή,<sup>76</sup> αλλά θα χρειαστεί ιδιαίτερη προσοχή στην επιλογή των ομάδων που θα πάρουν μέρος σε κλινικές δοκιμές. Σε ότι αφορά λοιπόν τις κλινικές μελέτες-δοκιμές, εάν αυτές αποτελούνται από μικρές ομάδες, υπάρχει ο εξής κίνδυνος: ενώ οι κλινικές δοκιμές γενικά θα μπορούσαν να γίνουν φθηνότερες και ταχύτερες, εάν ωστόσο αποτελούνται από μικρές ομάδες ατόμων (έχοντας γίνει μια γονοτυπική ανάλυση στην αρχή της κλινικής μελέτης) με τους ίδιους πολυμορφισμούς σε έναν ή περισσότερους τόπους, αφενός μεν οι πληροφορίες θα είναι περισσότερες και λεπτομερέστερες, θα υπερέχουν δηλαδή σε ποσότητα και ποιότητα σχετικά με μία κλινική δοκιμή που χρησιμοποιεί μια μεγάλη ομάδα ατόμων, αφετέρου δε, η μικρή ομάδα δεν έχει τη δυνατότητα να προσφέρει τις πληροφορίες που είναι απαραίτητες για την γενετική ποικιλομορφία του ευρύτερου πληθυσμού, το πώς δηλαδή θα συμπεριφερθεί αυτό το φάρμακο σε μεγάλο αριθμό ατόμων, δημιουργώντας έτσι μια πλασματική εικόνα παρενεργειών, λόγω της μικρότερης γονιδιακής ποικιλίας. Το μέχρι τώρα συμβατικό μοντέλο μας παρείχε πληροφορίες για ανεπιθύμητες ενέργειες σε μεγαλύτερα τμήματα του πληθυσμού και η πιθανή προεπιλογή ατόμων, ενδεχομένως με ευνοϊκούς γονοτύπους, ώστε να υπάρξει μια θετική απάντηση στη φαρμακευτική ουσία με ελάχιστες παρενέργειες, πιθανόν να υπολείπεται σε πληροφορίες για πιθανές παρενέργειες στον ευρύτερο πληθυσμό.<sup>77</sup>

---

<sup>74</sup> Meghan J. Chenoweth et al., “Global Pharmacogenomics within Precision Medicine: Challenges and Opportunities,” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 107, no. 1 (2019): 59, <https://doi.org/10.1002/cpt.1664>

<sup>75</sup> Stavros Simeonidis et al., “Application of Economic Evaluation to Assess Feasibility for Reimbursement of Genomic Testing as Part of Personalized Medicine Interventions,” *Frontiers in Pharmacology* 10 (August 2019): 1, <https://doi.org/10.3389/fphar.2019.00830>

<sup>76</sup> Dyson T Wake et al., “Pharmacogenomics: Prescribing Precisely,” *Medical Clinics of North America* 103, no 6 (2019):977, <https://doi.org/10.1016/j.mcna.2019.07.002>

<sup>77</sup> Rothstein, “Implications of pharmacogenomics,” 228; M. Gabriela Alcade και Mark A. Rothstein, «Ηθικά Ζητήματα στη Φαρμακογονιδιοματική Έρευνα,» στο *Φαρμακογονιδιοματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής*, επιμ. Γεώργιος Πατρινός και Σωτηρία

Η χρήση όμως των γενετικών δεδομένων ως προβλεπτικού παράγοντα μελλοντικών «παθολογικών» καταστάσεων δεν έχει μόνο θετικές προεκτάσεις. Η προληπτική παρέμβαση θα μπορούσε πολύ εύκολα, συνεπικουρούμενη από την, αδιαμφισβήτητα, ισχυρή ένδειξη των γενετικών δεδομένων, να γίνει μοχλός για τον περιορισμό, την καταπίεση και την χειραγώγηση κάποιων ατόμων. Στη συνείδηση του μέσου ανθρώπου η έκφραση ενός γονιδίου είναι σχεδόν νομοτελειακή. Είναι κοινός τόπος ότι το κάπνισμα, μια επιβλαβής συνήθεια για το άτομο που είναι εθισμένο στην νικοτίνη, επιβαρύνει οικονομικά και το κοινωνικό σύνολο, όταν πλέον κάνει εμφανείς τις αρνητικές του συνέπειες στον καπνιστή, μέσω της αύξησης δαπανών του συστήματος υγείας για την περίθαλψή του. Τα γενετικά δεδομένα στα πολυγονιδιακά νοσήματα, ιδιαίτερα σε αυτά στα οποία οι επιγενετικοί παράγοντες έχουν κομβικό ρόλο φαινοτυπικής εκδήλωσης, θα πρέπει να αντιμετωπίζονται με ιδιαίτερο σκεπτικισμό σε ότι αφορά το ποσοστό του καθοδηγητικού τους ρόλου στις προληπτικές παρεμβάσεις στο άτομο. Μέχρι ποιου σημείου το κοινωνικό σύνολο μπορεί να παρέμβει στον τρόπο ζωής κάποιου ατόμου, θεωρώντας (με τις ενδείξεις των γενετικών του αναλύσεων) ότι αυτός ο τρόπος θα επιβαρύνει στο μέλλον το κοινωνικό σύνολο; Εδώ υπολανθάνει έντονα ο κίνδυνος χρησιμοποίησης, με ιδιοτέλεια, των γενετικών δεδομένων για τη χειραγώγηση και τον στιγματισμό ατόμων.

Πολλοί συγγραφείς ισχυρίστηκαν ότι, η μεγαλύτερη ανησυχία για την ηθική δεοντολογία της δημόσιας υγείας είναι η διατύπωση εύλογων λόγων για τον περιορισμό της ατομικής ελευθερίας, χάριν της προώθησης της δημόσιας υγείας. Ο Lalonde έθεσε τα θεμέλια για αυτήν την ανησυχία, θεωρώντας ότι το απόλυτο φιλοσοφικό ζήτημα είναι εάν και σε ποιο βαθμό η κυβέρνηση μπορεί να ασχοληθεί με την τροποποίηση της ανθρώπινης συμπεριφοράς, ακόμη και αν το κάνει για τη βελτίωση της υγείας.<sup>78</sup> Εάν αξιολογήσουμε τους ανθρώπους με βάση την πρόγνωση του γονιδιώματός τους σχετικά με την μελλοντική τους υγεία, θα επανέλθουμε σε ένα

---

Μουκουβάλα, ξενογλ. επιμ. Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr, μτφρ. Δημήτριος Χαρβάτης (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010), 24.

<sup>78</sup> David R Buchanan, "Autonomy, Paternalism, and Justice: Ethical Priorities in Public Health," *American Journal of Public Health* 98, no. 1 (2008): 15, <https://doi.org/10.2105/ajph.2007.110361>

ρατσισμό που είχε δημιουργηθεί στο παρελθόν κατά την εμφάνιση επιδημιών, όπως η χολέρα ή η λέπρα, όταν τους ασθενείς τους θεωρούσαν μισρούς.<sup>79</sup>

Η φαρμακογονιδιοματική επίσης, είναι πολύ πιθανό να αυξήσει το φορτίο για τη φαρμακευτική βιομηχανία, μέσα από την ανάγκη παροχής περισσότερων πληροφοριών και προειδοποιήσεων για τους κινδύνους των νέων προϊόντων της.<sup>80</sup> Η συντριπτική πλειοψηφία επίσης των ιατρών, που ήδη ασκούν την ιατρική, δεν είναι εκπαιδευμένοι στην γονιδιοματική ιατρική. Αυτό δημιουργεί την ανάγκη για συνεχή ιατρική εκπαίδευση, ώστε να καλυφθούν τα υπάρχοντα κενά, για την εγκυρότητα και τον συνεχώς διευρυμένο ρόλο της γενετικά καθοδηγούμενης χορήγησης φαρμάκων. Τα προγράμματα σπουδών των ιατρικών σχολών πρέπει απαραίτητα να συμπεριλάβουν τη φαρμακογονιδιοματική στην εκπαίδευση των νέων ιατρών.<sup>81</sup> Το ότι οι φαρμακογενετικοί έλεγχοι είναι ελάχιστα κατανοητοί από τους γιατρούς, αποτυπώνεται σε μια αντιπροσωπευτική έρευνα στις ΗΠΑ σε εθνικό επίπεδο, που διενεργήθηκε με τη συμμετοχή περισσότερων από 10.000 γιατρών. Μόνο το 10% από αυτούς, ανέφερε ότι αισθάνεται επαρκώς ενημερωμένο για τις φαρμακογενετικές δοκιμές.<sup>82</sup> Η χρήση όμως των γενετικών δοκιμών ως διαγνωστικό εργαλείο και η συνταγογράφηση φαρμάκων βάσει γενετικών πληροφοριών, θα αποτελέσει στο μέλλον το πρότυπο της ιατρικής περίθαλψης των ασθενών. Οι γιατροί ενδέχεται να υπόκεινται σε νομική ευθύνη, εάν οι γνώσεις τους στη γενετική δεν επαρκούν ώστε να ερμηνεύουν τα αποτελέσματα των φαρμακογονιδιοματικών εξετάσεων και να συνταγογραφούν την κατάλληλη αγωγή με τη σωστή δοσολογία και ταυτόχρονα να μπορούν να εκτιμήσουν τις αλληλεπιδράσεις των φαρμάκων. Η περισσότερη γνώση συνήθως επιφέρει και μεγαλύτερη ευθύνη.<sup>83</sup> Κανείς λοιπόν δεν μπορεί να υποεκτιμήσει την σημασία της εκπαίδευσης στη φαρμακογενετική, η οποία συχνά, δυστυχώς μέχρι και τώρα, δεν καλύπτεται επαρκώς στα πανεπιστημιακά προγράμματα ιατρικής και ως εκ τούτου υπάρχει επείγουσα ανάγκη για συνεχιζόμενη εκπαίδευση.<sup>84</sup> Η δημιουργία ενός

---

<sup>79</sup> Θεοδόσης Πελεγρίνης, *Ιατρική Ηθική* (Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 2009), 75.

<sup>80</sup> Rothstein, "Implications of pharmacogenomics," 230.

<sup>81</sup> Kapoor, "Role of pharmacogenetics health," 1652.

<sup>82</sup> Leland E Hull, Lisa Soleymani Lehmann and Julie A Lynch, "Gene-Based Prescribing Is Here. Are Providers Ready?," *The American Journal of Medicine* 132, no. 9 (Sep 2019):1009, <https://doi.org/10.1016/j.amjmed.2019.02.036>

<sup>83</sup> Rothstein, "Implications of pharmacogenomics," 230.

<sup>84</sup> Andrea Gaedigk, "Pharmacogenetics: Chasing Perfection," *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 106, no. 2 (2019): 269, <https://doi.org/10.1002/cpt.1511>

ενοποιημένου δικτύου που θα αποτελείτο από ερευνητές, κλινικούς ιατρούς, ασθενείς και επαγγελματίες από την ακαδημαϊκή κοινότητα, την κυβέρνηση και τη βιομηχανία θα αύξανε αφενός την προβολή και αφετέρου τη συνάφεια της φαρμακογονιδιοματικής εντός της επιστημονικής κοινότητας και την εφαρμογή της στην κλινική πράξη.<sup>85</sup> Η φαρμακογονιδιοματική, εκτός από ένα μεγάλο τμήμα του ιατρικού κόσμου, είναι επίσης άγνωστη σχεδόν και στο ευρύ κοινό. Είναι μια εξειδικευμένη εξέταση, που διαφέρει από τις μέχρι τώρα εξετάσεις που υποβάλλεται η συντριπτική πλειοψηφία των ασθενών. «Χρειάζεται αρκετή προσπάθεια για τη διάδοση της φαρμακογονιδιοματικής τεχνολογίας στους ιατρούς και στο ευρύ κοινό».<sup>86</sup> Πρέπει να αναπτυχθεί ένα ολοκληρωμένο κλινικό πλαίσιο για να καθοδηγήσει τους εργαζόμενους στον τομέα της υγείας, τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, σχετικά με τη σημασία των γενετικών εξετάσεων.<sup>87</sup>

Παρά την ολόενα και πιο αποτελεσματική διαδικασία έρευνας και ανάπτυξης, τα φάρμακα με βάση τη φαρμακογονιδιοματική θα είναι (τουλάχιστον στην αρχή) ακριβά, λόγω π.χ. της ανάγκης αντιστάθμισης του κόστους επένδυσης σε νέες τεχνολογίες. Η ικανότητα ανάπτυξης εξειδικευμένων φαρμάκων που τελικά εγκρίθηκαν για μικρότερους πληθυσμούς και όχι για γενική χρήση, θα κατακερματίσει την αγορά φαρμακευτικών προϊόντων.<sup>88</sup> Σε μελέτη κόστους-αποτελεσματικότητας της φαρμακογονιδιοματικής στην αντιμετώπιση της καρδιαγγειακής νόσου υπάρχουν υποστηρικτικά στοιχεία από τα γενετικά δεδομένα για την αποτελεσματικότητα της κλοπιδογρέλης και της βαρφαρίνης, αλλά τα στοιχεία είναι περιορισμένα για άλλους συνδυασμούς φαρμάκων-γονιδίων.<sup>89</sup>

Μετά από δεκαετίες ανακαλύψεων, το πεδίο της φαρμακογενετικής τείνει προς την κλινική εφαρμογή, παρέχοντας έτσι τον ακρογωνιαίο λίθο για εξατομικευμένη ιατρική. Οι έρευνες δείχνουν τις υψηλές προσδοκίες των γιατρών και των

---

<sup>85</sup> Meghan J. Chenoweth et al., “Global Pharmacogenomics within Precision Medicine: Challenges and Opportunities,” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 107, no. 1 (2019): 58–61, <https://doi.org/10.1002/cpt.1664>

<sup>86</sup> David, «Η Φαρμακογονιδιοματική του Εθισμού,» 266.

<sup>87</sup> Kapoor, “Role of pharmacogenetics health,» 1652.

<sup>88</sup> Rothstein, “Implications of pharmacogenomics,» 228-31.

<sup>89</sup> Ye Zhu et al., “Systematic Review of the Evidence on the Cost-Effectiveness of Pharmacogenomics-Guided Treatment for Cardiovascular Diseases,” *Genetics in Medicine* no. 22 (October 2019): 480, <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0667-y>

φαρμακοποιών από τη φαρμακογενετική περιμένοντας ότι, η χρήση της θα καθοδηγήσει τη συνταγογράφηση και τη χορήγηση φαρμάκων.<sup>90</sup>

Η φαρμακογονιδιωματική είναι το τμήμα της κλινικής γονιδιωματικής που μελλοντικά πιθανολογείται ότι θα έχει ευρεία εφαρμογή και, στο τελικό της στάδιο, θα αφορά σχεδόν κάθε ασθενή. Έχει εξελιχθεί από το αρχικό στάδιο της φαρμακογενετικής με μελέτες υποψηφίων γονιδίων, που συχνά κωδικοποιούν ένζυμα που συμμετέχουν στο μεταβολισμό φαρμάκων, στη φαρμακογονιδιωματική, που περιλαμβάνει την εφαρμογή τεχνικών που καθιστούν δυνατή τη σάρωση ολόκληρου του γονιδιώματος με έναν ακριβή τρόπο, για την ανίχνευση μονο-νουκλεοτιδικών πολυμορφισμών και γονιδίων, συχνά ασυνήθιστων γονιδίων, που προκαλούν διαφορετική ανταπόκριση σε φαρμακευτική αγωγή. Έτσι, δεν μπορεί πλέον να υπάρχει αμφιβολία σχετικά με τη κλινική χρησιμότητα ορισμένων πτυχών της φαρμακογονιδιωματικής.<sup>91</sup>

---

<sup>90</sup> Overkleeft, “A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics,” 1444.

<sup>91</sup> Liewei Wang and Richard Weinshilboum, “Pharmacogenomics in Practice,” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 106, no. 5 (2019): 936, <https://doi.org/10.1002/cpt.1600>

## Κεφάλαιο 2. Μεγάλα δεδομένα

### Μεγάλα δεδομένα και ηλεκτρονικά αρχεία υγείας

Υπάρχει η προσδοκία ότι τα μεγάλα δεδομένα (Big Data) μπορούν να βελτιώσουν την υγειονομική περίθαλψη. Αλλά τι ακριβώς είναι τα μεγάλα δεδομένα και γιατί έχουν σημασία για την ιατρική; Τα μεγάλα δεδομένα ορίζονται συχνά από τα τρία χαρακτηριστικά V: Τον όγκο (volume), την ταχύτητα (velocity), και την ποικιλία (variety), τα οποία εμφανίζονται σε ιατρικά δεδομένα. Μπορούμε να κατηγοριοποιήσουμε τις εφαρμογές μεγάλων δεδομένων σε δύο ομάδες: τις παλαιότερες προσεγγίσεις ανάλυσης και τις νεότερες μεθόδους που χρησιμοποιούν μηχανική μάθηση και τεχνητή νοημοσύνη. Τα μεγάλα δεδομένα μας δίνουν τη δυνατότητα να προβούμε σε ισχυρές αξιολογήσεις της ποιότητας και της αποτελεσματικότητας της υγειονομικής περίθαλψης και κατ' επέκταση της βελτίωσης της ιατρικής φροντίδας.<sup>92</sup>

Εκτός τον όγκο (χωρητικότητα των αποθηκευτικών μέσων) την ταχύτητα (καταγραφής των δεδομένων) και την ποικιλία (ετερογένεια δεδομένων τα οποία προέρχονται από διαφορετικές πηγές) ένα τέταρτο χαρακτηριστικό είναι η αξιοπιστία (πόσο σαφή και ακριβή είναι τα δεδομένα). Η πολυπλοκότητα των δεδομένων και η αξία τους (εάν πράγματι έχουν αξία και δικαιολογείται η διαδικασία αποθήκευσης) είναι επίσης δύο άλλες παράμετροι που χαρακτηρίζουν τα μεγάλα δεδομένα.<sup>93</sup>

Πολύ μεγάλα εξατομικευμένα προγράμματα ιατρικής που περιλαμβάνουν εκτεταμένους γονότυπους ή/και γονιδιωματικές αλληλουχίες εφαρμόζονται σε ολόκληρο τον κόσμο. Ορισμένα επικεντρώνονται σε μεμονωμένες ασθένειες, κάποια άλλα έχουν ευρύτερη βάση αλλά δεν περιλαμβάνουν την ικανότητα επιστροφής αποτελεσμάτων και τέλος μερικά από αυτά σχεδιάζουν ολόκληρη την αλληλουχία του γονιδιώματος με την επιστροφή των αποτελεσμάτων στους συμμετέχοντες και στους

---

<sup>92</sup> Nicholson W. Price, and I. Glenn Cohen, "Privacy in the Age of Medical Big Data," *Nature Medicine* 25, no. 1 (2019): 38, <https://doi.org/10.1038/s41591-018-0272-7>

<sup>93</sup> Κουφάκη, «Εξατομικευμένη Ιατρική,» 89-102.



παρόχους υγειονομικής περίθαλψης. Το τελευταίο περιλαμβάνει το Genome England που στοχεύει να αναλύσει έως 5.000.000 ολόκληρα γονιδιώματα και το Πρόγραμμα των ΗΠΑ Για Όλους (All of Us) που συγκεντρώνει 1.000.000 συμμετέχοντες.<sup>94</sup>

Τα μεγάλα δεδομένα πυροδότησαν μια επανάσταση στη βιοϊατρική έρευνα και στην υγειονομική περίθαλψη. Αυτή η επανάσταση στηρίζεται στην πρόοδο των ψηφιακών τεχνολογιών που μπορούν, αφενός να παρακολουθούν τη συμπεριφορά του ατόμου σε ένα πολύ μεγάλο βαθμό, συλλέγοντας έναν τεράστιο αριθμό από ετερογενή προσωπικά δεδομένα και, αφετέρου έχουν την ικανότητα αποθήκευσης, σύνδεσης και ανάλυσης μεγάλου όγκου δεδομένων. Η μεγάλη ποικιλία στους τύπους των δεδομένων που συλλέγονται, σε συνδυασμό με την πρόοδο στις ψηφιακές τεχνολογίες, ανοίγουν το δρόμο για νέες προσεγγίσεις στη βιοϊατρική έρευνα. Η ιατρική ακριβείας για παράδειγμα είναι μια τέτοιου είδους προσέγγιση, που μας δίνει τη δυνατότητα να βελτιώσουμε την πρόληψη, τη διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενών.<sup>95</sup> Η ανάλυση τεράστιων ποσοτήτων δεδομένων (μεγάλα δεδομένα) δημιουργεί άνευ προηγουμένου ευκαιρίες για απάντηση σημαντικών ερωτήσεων κλινικής έρευνας. Τα δεδομένα αυτά αφορούν εμπορικές έρευνες υγειονομικής περίθαλψης και κυβερνητικές βάσεις δεδομένων, μέσα κοινωνικής δικτύωσης, κινητές συσκευές, συλλογές βιολογικών δειγμάτων και κλινικά και γονιδιωματικά δεδομένα. Τα δεδομένα συγκεντρώνονται γρήγορα και εύκολα, μερικές φορές μέσω ουδέτερων τεχνολογιών όπως μητρώων, μέσω κινητών συσκευών, συστημάτων ηλεκτρονικών αρχείων υγείας ή, μέσω δεδομένων και βιολογικών δειγμάτων που συλλέγονται για άλλους σκοπούς.<sup>96</sup>

Κατά τη διαδικασία του θεραπευτικού σχεδιασμού, οι γιατροί και οι ασθενείς ανακαλύπτουν συχνά ότι διάφορα ετερογενή σύνολα δεδομένων από διάφορες πηγές, όπως πληροφορίες για τον τρόπο ζωής, αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων, δοκιμές φαρμάκων και πληροφορίες από βιοτράπεζες, είναι συναφείς και υποβοηθητικές στη λήψη αποφάσεων.<sup>97</sup> Οι βιοτράπεζες, μπορούν να οριστούν ως οι δομημένες συλλογές

---

<sup>94</sup> Roden, "Pharmacogenomics, 532.

<sup>95</sup> Fida K. Dankar, Marton Gergely, and Samar K. Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," *Computational and Structural Biotechnology Journal* 17 (2019): 467, <https://doi.org/10.1016/j.csbj.2019.03.010>

<sup>96</sup> Christine Grady et al., "Informed Consent," Edited by Jeffrey M. Drazen et al., *New England Journal of Medicine* 376, no. 9 (2017): 856, <https://doi.org/10.1056/nejmra1603773>

<sup>97</sup> Amelia Fiske, Alena Buyx, and Barbara Prainsack, "Health Information Counselors: A New Profession for the Age of Big Data," *Academic Medicine* 94, no. 1 (2019): 37, <https://doi.org/10.1097/ACM.0000000000002395>

βιολογικών δειγμάτων και ομοειδών δεδομένων, που αποθηκεύονται για τους σκοπούς της παρούσας και μελλοντικής έρευνας, παρέχοντας μια σημαντική βάση για τη γονιδιωματική και την εξατομικευμένη ιατρική. Η πρόοδος των πληροφορικών συστημάτων, όπως και οι πλατφόρμες σύνδεσης δεδομένων, έχουν ενισχύσει σημαντικά τις δυνατότητες των βιοτραπεζών σχετικά με τον εντοπισμό βιοδεικτών και την ανάπτυξη θεραπειών. Οι βιοτράπεζες συνήθως στεγάζονται ή συνδέονται είτε με ακαδημαϊκά ιατρικά ερευνητικά ή κυβερνητικά ιδρύματα, είτε εμπορικούς οργανισμούς, όπως εταιρείες βιοτεχνολογίας ή φαρμακευτικές εταιρείες. Όλο και περισσότερο, ωστόσο, οι βιοτράπεζες γίνονται μέρος των εθνικών ή διεθνών δικτύων, γεγονός που ενισχύει σε μεγάλο βαθμό την επιστημονική τους δύναμη και εμβέλεια και συνεπώς την ικανότητά τους να παράγουν αξιόλογα αποτελέσματα.<sup>98</sup>

Μια σημαντική εφαρμογή της τεχνολογίας στην κλινική ιατρική είναι τα ηλεκτρονικά αρχεία, οι ηλεκτρονικοί φάκελοι των ασθενών, που δίνουν τη δυνατότητα αποθήκευσης μεγάλου αριθμού δεδομένων και διευκολύνουν την πρόσβαση στο ιατρικό ιστορικό του ασθενούς και τα ιατρικά του δεδομένα, όσων έχουν το δικαίωμα χρήσης τους. Για εκατοντάδες χρόνια οι επαγγελματίες του ιατρικού τομέα διατηρούσαν και αρκετοί συνεχίζουν να διατηρούν, τα αρχεία των ασθενών τους σε γραπτή μορφή. Εάν κάτι δεν ήταν γραμμένο, ήταν σαν να μη συνέβη.<sup>99</sup>

Ένα ηλεκτρονικό αρχείο υγείας (HER) είναι ένα αρχείο των ιατρικών δεδομένων ενός ασθενούς (συμπεριλαμβανομένου του ιστορικού, της φυσικής εξέτασης, των εξετάσεων και της θεραπείας) σε ψηφιακή μορφή. Οι γιατροί και τα νοσοκομεία εφαρμόζουν ολοένα και περισσότερο το ηλεκτρονικό αρχείο υγείας, λόγω των πλεονεκτημάτων του σχετικά με το παραδοσιακό ιστορικό. Το ηλεκτρονικό αρχείο αυξάνει την πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη, βελτιώνει την ποιότητα της περίθαλψης και μειώνει το κόστος. Το ηλεκτρονικό αρχείο υγείας είναι το εργαλείο που υπόσχεται να παρέχει την πλατφόρμα από την οποία μπορούν να παρέχονται νέες λειτουργίες και νέες υπηρεσίες για τους ασθενείς.<sup>100</sup>

---

<sup>98</sup> Wendy Lipworth et al., “Public Trust and Global Biobank Networks,” *BMC Medical Ethics* 21, no. 1 (2020), <https://doi.org/10.1186/s12910-020-00515-0>

<sup>99</sup> StuWilli, “Who Owns Patient Medical Records?,” *Journal of Urgent Care Medicine*, March 27, 2017: 1, <https://www.jucm.com/owns-patient-medical-records/>

<sup>100</sup> Nayer Jamshed et al., “Ethical Issues in Electronic Health Records: A General Overview,” *Perspectives in Clinical Research* 6, no. 2 (2015): 73, <https://doi.org/10.4103/2229-3485.153997>.

Επίσης, τα ηλεκτρονικά αρχεία υγείας είναι καθοριστικής σημασίας για την κλινική εφαρμογή της ιατρικής ακριβείας. Προβλέπεται ότι στο, όχι και πολύ μακρινό, μέλλον, καθώς θα γίνει πλήρης κλινική ενσωμάτωση όλων των δεδομένων που αφορούν τον κάθε ασθενή, τα ηλεκτρονικά αρχεία υγείας θα γίνουν εικονικά σύννεφα δεδομένων, που περιέχουν δισεκατομμύρια σημεία δεδομένων (datapoints) για κάθε ασθενή. Θα χρησιμοποιηθούν επίσης για την αποθήκευση των πληροφοριών που συλλέγονται από ηλεκτρονικές συσκευές προσωπικής παρακολούθησης, που αναπτύσσονται, επί του παρόντος, στο πλαίσιο του αναδυόμενου τομέα της συνδεδεμένης υγείας.<sup>101</sup> Οι φαρμακογενετικές πληροφορίες ενσωματώνονται ολοένα και περισσότερο στα ηλεκτρονικά αρχεία υγείας των ασθενών και οι γενετικές πληροφορίες θεωρούνται ένα σημαντικό συστατικό στοιχείο της θεραπευτικής απόφασης.<sup>102</sup> Στα ηλεκτρονικά αρχεία υγείας θα ενσωματωθούν με τον καιρό ένα μεγάλο πλήθος πληροφοριών που αφορούν τον κάθε ασθενή. Πρόσφατα αναπτύχθηκε και δημοσιεύθηκε ένα επικυρωμένο ερωτηματολόγιο οικογενειακού ιστορικού, το οποίο θα μπορούσε να συμβάλει στην ενσωμάτωση των γενετικών πληροφοριών στο ηλεκτρονικό αρχείο υγείας, κάνοντας έτσι άμεσα λειτουργικές τις άμεσα διαθέσιμες γενετικές γνώσεις στην καθημερινή πρακτική και την κλινική έρευνα, βελτιώνοντας κατά συνέπεια την ιατρική περίθαλψη.<sup>103</sup> Η συλλογή και η διαχείριση ενός τόσο περίπλοκου συνόλου ετερογενών δεδομένων θα μπορούσε να δικαιολογηθεί μόνο εάν τα δεδομένα μπορούν να διατηρηθούν για μεγάλες περιόδους και να χρησιμοποιηθούν σε πολλαπλές μελέτες για διαφορετικούς ερευνητικούς σκοπούς. Επίσης θα πρέπει να υπάρχει η δυνατότητα να κοινοποιούνται ευρέως σε άλλους ερευνητές. Αυτό όμως, δημιουργεί ζητήματα σχετικά με το απόρρητο και την ηθική.<sup>104</sup>

Οι γιατροί επικοινωνούν συχνά με τους νομικούς συμβούλους για το πώς να διαχειριστούν τις αιτήσεις των ασθενών σχετικά με τις πληροφορίες που περιέχονται στα ιατρικά τους αρχεία. Η εξέλιξη της νομοθεσίας για την προστασία των δεδομένων στην Αγγλία είχε ως αποτέλεσμα οι ασθενείς να έχουν υψηλές προσδοκίες για το βαθμό

---

<sup>101</sup> Duffy, "Precision medicine," 495.

<sup>102</sup> Richard M Weinsilbourn and Wang L, "Pharmacogenomics: Precision Medicine and Drug Response," *Mayo Clinic Proceedings* 92, no. 11 (Nov 2017):1711, <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2017.09.001>

<sup>103</sup> Overkleeft, "A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics," 1445.

<sup>104</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 467,

ελέγχου που μπορούν να ασκήσουν επί των δεδομένων τους,<sup>105</sup> και σύμφωνα με τη νομοθεσία του Γενικού Κανονισμού Προστασία Δεδομένων (GDPR) οι ασθενείς έχουν το δικαίωμα να ζητήσουν διόρθωση ή διαγραφή πραγματικών ανακριβειών στα αρχεία.<sup>106</sup>

Ιστορικά τα άτομα έχουν την πεποίθηση ότι πραγματικά τους ανήκουν τα ιατρικά τους δεδομένα. Είναι μια συνήθης άποψη ότι οι πληροφορίες που αφορούν ένα άτομο είναι εύλογο να ανήκουν σε αυτό. Ωστόσο οι ιατροί έχουν επίσης πρόσβαση σε ένα μεγάλο αριθμό των δεδομένων υγείας του ασθενούς, επειδή έτσι τεκμηριώνουν τις θεραπείες που εφαρμόστηκαν στον ασθενή και τις εξετάσεις που ζητήθηκαν και χρησιμοποιήθηκαν για να καταλήξουν στη διάγνωση μιας νόσου, ή για να αποκλείσουν μια άλλη. Με την πάροδο του χρόνου, η επικρατούσα άποψη ήταν ότι ο ασθενής κατέχει τις πληροφορίες, αλλά οι επαγγελματίες του ιατρικού τομέα, ιδιαίτερα οι γιατροί, κατέχουν τα αρχεία.<sup>107</sup>

Ένας από τους κύριους στόχους της μηχανογράφησης των ιατρικών αρχείων είναι να υπάρξει η δυνατότητα να ενωθούν οι υπηρεσίες υγείας για τους ασθενείς, έτσι ώστε τα αρχεία των ασθενών να μπορούν να τους ακολουθούν όπου κι αν πάνε και συνεπώς, να μειωθούν οι καθυστερήσεις και οι κίνδυνοι κατά την διάγνωση και τη θεραπεία και κατ' επέκταση τα λάθη και το οικονομικό κόστος. Τα αρχεία υγειονομικής περίθαλψης αποθηκεύονται ολοένα και περισσότερο ηλεκτρονικά, γεγονός που δημιούργησε τις απαραίτητες προϋποθέσεις ώστε να μπορούν να διαδοθούν εύκολα. Ωστόσο όπως φαίνεται από τις πρόσφατες εξελίξεις, αυτό δεν είναι αρκετό.<sup>108</sup>

Τα τρία κυριότερα εμπόδια αφορούν πρώτον την προσβασιμότητα στα αρχεία (το να γνωρίζουμε που βρίσκονται και να έχουμε δυνατότητα πρόσβασης σε αυτά), δεύτερον τη διατήρηση της ιδιωτικότητας (το να διασφαλίζουμε ότι μόνο όσοι έχουν την εξουσιοδότηση του ασθενούς μπορούν να έχουν πρόσβαση και να εξαγάγουν πληροφορίες από αυτά τα αρχεία) και τρίτον τη διασφάλιση της λειτουργικότητας των

---

<sup>105</sup> [www.medicalprotection.org](http://www.medicalprotection.org), “When a Patient Wants to Amend Their Medical Records,” n.d. Accessed July 21, 2021, <https://www.medicalprotection.org/uk/articles/when-a-patient-wants-to-amend-their-medical-records>.

<sup>106</sup> Ibid, 1-3.

<sup>107</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 463-64.

<sup>108</sup> Roderick Neame, “Effective Sharing of Records and Maintaining Privacy,” *Online Journal of Public Health Informatics* 5, no. 2 (2013): 1, <https://doi.org/10.5210/ojphi.v5i2.4344>

διαμοιρασμένων πληροφοριών (το να διασφαλίζουμε ότι τα αρχεία μπορούν να διαμοιραστούν χωρίς αντίρρηση από τον κάτοχο ανάμεσα σε πλατφόρμες, χωρίς αλλαγή του νοήματος και ότι η αυθεντικότητά τους και η αξιοπιστία τους μπορούν να αποδειχθούν). Προφανώς, υπάρχει μόνο ένα περιβάλλον κατάλληλο για μια τόσο ευρεία κοινοποίηση, ο Παγκόσμιος Ιστός, επομένως αυτός θα είναι και η επικοινωνιακή βάση.<sup>109</sup> Στη Γερμανία έχει ψηφιστεί από το 2015, ενώ εκκρεμεί η εφαρμογή του, ένα πρωτότυπο ηλεκτρονικό αρχείο πληροφοριών υγείας που βασίζεται στον Ιστό, επιτρέποντας στον ασθενή να ρυθμίζει ο ίδιος την ανταλλαγή πληροφοριών για τις ανάγκες της περίθαλψης. Οι ασθενείς εμπιστεύονται καταρχάς, την ιδέα του πρωτότυπου ηλεκτρονικού αρχείου πληροφοριών υγείας αλλά οι γιατροί είναι περισσότερο σκεπτικοί και μοιράζονται τις ανησυχίες τους για τους κινδύνους παραβίασης του απορρήτου των δεδομένων και τις ικανότητες των ηλικιωμένων ή των ατόμων με μειωμένη ικανότητα να διαχειρίζονται διαδικτυακά αρχεία.<sup>110</sup>

Ο τομέας της βιοπληροφορικής (η ανάπτυξη μεθόδων και εργαλείων λογισμικού για την κατανόηση βιολογικών δεδομένων) τείνει να χρησιμοποιεί μη μηχανιστικές προσεγγίσεις μοντελοποίησης βάσει δεδομένων, για να κάνει προβλέψεις. Ωστόσο, το πεδίο της μαθηματικής μοντελοποίησης (η περιγραφή ενός συστήματος που χρησιμοποιεί μαθηματικές έννοιες και γλώσσα) χρησιμοποιεί κυρίως προσεγγίσεις μηχανιστικής μοντελοποίησης για να κάνει προβλέψεις και η εφαρμογή αυτών των προσεγγίσεων σε βιολογικά συστήματα έχει συμβεί σε μεγάλο βαθμό στο πεδίο της βιολογίας συστημάτων. Ωστόσο, δημιουργούνται υπολογιστικά μαθηματικά μοντέλα για την πρόβλεψη του τρόπου δράσης και των αποκρίσεων στις θεραπείες (διαταραχές) όχι μόνο σε μοριακό επίπεδο, αλλά σε όλα τα επίπεδα βιολογικής οργάνωσης, συμπεριλαμβανομένων των μοριακών, γονιδιακών ρυθμιστικών δικτύων, οδών μεταγωγής σήματος και μεταβολικών δικτύων, πληθυσμών κυττάρων, ιστών και μοντέλων ολόκληρου οργανισμού. Η βιοπληροφορική θεωρείται παγκοσμίως αναπόσπαστο μέρος της ιατρικής ακριβείας. Ωστόσο, ορισμένοι υποστηρικτές της ιατρικής ακριβείας υποστηρίζουν ότι η μηχανιστική μαθηματική μοντελοποίηση βιολογικών συστημάτων είναι επίσης θεμελιώδης απαίτηση, ενώ άλλοι δεν

---

<sup>109</sup> Ibid, 1..

<sup>110</sup> Regina Poss-Doering et al., “Utilizing a Prototype Patient-Controlled Electronic Health Record in Germany: Qualitative Analysis of User-Reported Perceptions and Perspectives,” JMIR Formative Research 2, no. 2 (2018): 1, <https://doi.org/10.2196/10411>

περιλαμβάνουν καθόλου τη μηχανιστική μαθηματική μοντελοποίηση στον ορισμό της ιατρικής ακριβείας.<sup>111</sup>

Το μοντέλο συστημικής εποπτείας απαιτεί ισχυρότερους μηχανισμούς εποπτείας, που στοχεύουν στον προσανατολισμό και την παρακολούθηση ερευνητικών δραστηριοτήτων. Ως εκ τούτου ο μηχανισμός εποπτείας θα πρέπει να διατηρεί ηθικούς ελέγχους, καθ' όλη τη διάρκεια των δραστηριοτήτων δεδομένων (συλλογή και χρήση δεδομένων) και να κατευθύνει τις δραστηριότητες των ερευνών για την υγεία σε κοινωνικά θέματα που προσελκύουν το κοινό ενδιαφέρον.<sup>112</sup>

## Μεγάλα δεδομένα και φαρμακογονιδιωματική

Το φάρμακο ακριβείας έχει τον απώτερο στόχο, κάθε θεραπευτική αγωγή να ταιριάζει ακριβώς με το γενετικό προφίλ του ασθενούς. Κατά τα τελευταία χρόνια η μελέτη της γενετικής ενισχύθηκε με τεχνολογίες αιχμής, που μας οδηγούν σε βαθύτερη κατανόηση της σχέσης μεταξύ γενετικής παραλλαγής και ανθρώπινης υγείας.<sup>113</sup>

Η πρόσφατη αύξηση των βιοϊατρικών πληροφοριών σχετικά με τους μοριακούς χαρακτηρισμούς ασθενειών και χημικών ενώσεων διευκόλυνε μια νέα εποχή ανακάλυψης φαρμάκων, μέσω υπολογιστικών προβλέψεων. Αναλύοντας τις, εγκεκριμένες από τον Οργανισμό Τροφίμων και Φαρμάκων των ΗΠΑ (FDA), ενώσεις για την ανακάλυψη νέων θεραπευτικών ενδείξεων μπορεί κανείς να αξιοποιήσει τον τεράστιο όγκο έρευνας και ανακαλύψεων που έχουν ήδη ολοκληρωθεί και να παρακάμψει πολλά στάδια από τη παραδοσιακή διαδικασία ανάπτυξης φαρμάκων. Ενώ υπάρχουν πολλές καινοτόμες στρατηγικές για να επιτευχθεί μείωση του κόστους και να βελτιωθούν τα ποσοστά επιτυχίας σε σχέση με την παραδοσιακή διαδικασία ανακάλυψης φαρμάκων, ο επαναπροσδιορισμός φαρμακευτικών ουσιών είναι μια

---

<sup>111</sup> Duffy, "Precision medicine," 497.

<sup>112</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 471.

<sup>113</sup> Susanne B. Haga, "Pharmacogenomic Testing in Pediatrics: Navigating the Ethical, Social, and Legal Challenges," *Pharmacogenomics and Personalized Medicine* 12 (2019): 273–85, <https://doi.org/10.2147/pgpm.s179172>

βιώσιμη και διαρκώς εξελισσόμενη μέθοδος με αποδεδειγμένα πλεονεκτήματα. Για παράδειγμα, οι παραδοσιακές διαδικασίες ανακάλυψης φαρμάκων διαρκούν κατά μέσο όρο από 12 έως 16 χρόνια από την έναρξη των δοκιμών μιας ουσίας έως την έγκρισή της και την κυκλοφορία της στην αγορά και κοστίζουν κατά μέσο όρο ένα έως δύο δισεκατομμύρια δολάρια, ενώ μπορεί να γίνει επιτυχής επανακυκλοφορία φαρμάκων (με άλλη ένδειξη) σε λιγότερο από το ήμισυ του χρόνου (6 χρόνια κατά μέσο όρο) με το ένα τέταρτο του κόστους (περίπου 300 εκατομμύρια δολάρια).<sup>114</sup>

Το κόστος για τη δημιουργία γενετικών δεδομένων συνεχίζει να μειώνεται, αλλά το κόστος αποθήκευσης και ανάλυσης αυτών των δεδομένων δεν μειώνεται αναλογικά. Τόσο το παραπάνω κόστος, όσο η δυσκολία προσβασιμότητας των δεδομένων, αποτελούν σημαντική πρόκληση για την πρόοδο της ιατρικής ακριβείας.<sup>115</sup> Ένα μέσο για την αντιμετώπιση των δυσχερειών της ανάλυσης του μεγάλου όγκου δεδομένων είναι η εκπαίδευση ενός συνεχώς αυξανόμενου αριθμού ατόμων, ειδικευμένων στη βιοπληροφορική.<sup>116</sup>

Η φαρμακογονιδιωματική είναι μία βασική παράμετρος της εξατομικευμένης ιατρικής. Οι γενετικές πληροφορίες μειώνουν την πιθανότητα των ανεπιθύμητων ενεργειών ενός φαρμάκου και ταυτόχρονα βελτιώνουν τη θεραπευτική αποτελεσματικότητα. Με την ανάπτυξη της τεχνολογίας θα χρειαστεί όμως να επιλυθούν κάποια προβλήματα: πώς θα αξιοποιηθούν αυτά τα δεδομένα στην κλινική πρακτική και πώς θα αναπτυχθούν καλύτερα προγνωστικά μοντέλα για την πρόβλεψη του κινδύνου.<sup>117</sup>

Η επιτυχία της εξατομικευμένης ιατρικής και η δημιουργία βάσεων δεδομένων μεγάλης κλίμακας εξαρτώνται σημαντικά από τη συλλογική και εθελοντική συμμετοχή, τόσο των ασθενών, όσο και των υγιών πολιτών. Ενώ τα οφέλη που θα προκύψουν από αυτές τις βάσεις δεδομένων μπορεί να είναι ακόμη άγνωστα και ασαφή, αντίθετα ορισμένα από τα προβλήματα που εγείρουν τέτοια συλλογικά έργα είναι ήδη πολύ σαφή: η προστασία της ιδιωτικής ζωής και των γενετικών δεδομένων, η ηθική της ανταλλαγής δεδομένων, ο αντίκτυπος που μπορεί να έχουν στην ασφάλιση

---

<sup>114</sup> Benjamin S. Glicksberg et al., “Leveraging Big Data to Transform Drug Discovery,” *Methods in Molecular Biology* (2019): 92, [https://doi.org/10.1007/978-1-4939-9089-4\\_6](https://doi.org/10.1007/978-1-4939-9089-4_6)

<sup>115</sup> Duffy, “Precision Medicine,” 498

<sup>116</sup> Duffy, “Precision Medicine,” 498.

<sup>117</sup> Primorac, “Pharmacogenomics at Precision Medicine,” 141.



υγείας και οι ψυχολογικές επιπτώσεις για τους συμμετέχοντες και τους συγγενείς τους, εάν προκύψει ως εύρημα ότι έχουν έναν γενετικό παράγοντα κινδύνου.<sup>118</sup> Η εξατομικευμένη ιατρική χρειάζεται απαραίτητα μεγάλες βάσεις δεδομένων για να μπορέσει να κατανοήσει την περίπλοκη λειτουργία του ανθρώπινου γονιδιώματος και του πρωτεώματος, όμως η συλλογή δεδομένων σε μεγάλη κλίμακα, χωρίς τη συνεχή εξέταση αυτών των ηθικών, κοινωνικών και νομικών ζητημάτων, θα ήταν ανεύθυνη και πιθανώς αντιπαραγωγική.<sup>119</sup>

Η διαθεσιμότητα ολοκληρωμένων βάσεων δεδομένων γονιδιωματικής, η γνώση του συνδυασμού γονιδίου-φαρμάκου σε συνάρτηση με τη δύναμη των μεγάλων δεδομένων και της, σε βάθος, ανάλυσης, μπορεί να διευκολύνει την ανάπτυξη νέων ερευνών φαρμακογονιδιωματικής, για τον εντοπισμό φαρμάκων τα οποία σχετίζονται σημαντικά με γονίδια που φέρουν μεταλλάξεις και παρουσιάζουν διαφορές στο πληθυσμό.<sup>120</sup>

Τεράστιες ποσότητες δεδομένων καταγράφονται τακτικά στην υγειονομική περίθαλψη ως μέρος της διαδικασίας ιατρικής περίθαλψης των ασθενών. Υπάρχουν σημαντικές ευκαιρίες για χρήση αυτών των δεδομένων και για άλλους σκοπούς, πολλοί από τους οποίους, θα συνέβαλλαν στη δημιουργία ενός συστήματος μάθησης για την υγεία.<sup>121</sup>

Η αξιοποίηση των γενετικών δεδομένων είναι μια βασική παράμετρος που οδηγεί στην ανακάλυψη νέων γνώσεων και στην καινοτομία των εφαρμογών, καθώς και την επαναχρησιμοποίηση δεδομένων και γνώσεων από την κοινότητα μέσα από τη διαδικασία δημοσίευσης.<sup>122</sup> Τα αποτελέσματα της καλής διαχείρισης δεδομένων είναι ηλεκτρονικές δημοσιεύσεις υψηλής ποιότητας, που διευκολύνουν την ανακάλυψη, αξιολόγηση και επαναχρησιμοποίηση τους σε μεταγενέστερες μελέτες. Αυτό που

---

<sup>118</sup> Ian Vincent McGonigle, “The Collective Nature of Personalized Medicine,” *Genetics Research* 98 (2016): 2, <https://doi.org/10.1017/s0016672315000270>

<sup>119</sup> McGonigle, “Personalized Medicine,” 2.

<sup>120</sup> Maulana Bachtiar et al., “Towards Precision Medicine: Interrogating the Human Genome to Identify Drug Pathways Associated with Potentially Functional, Population-Differentiated Polymorphisms,” *The Pharmacogenomics Journal* 19, no. 6 (2019): 523, <https://doi.org/10.1038/s41397-019-0096-y>.

<sup>121</sup> Robert A Verheij et al., “Possible Sources of Bias in Primary Care Electronic Health Record Data Use and Reuse,” *Journal of Medical Internet Research* 20, no. 5 (2018): 1, <https://doi.org/10.2196/jmir.9134>.

<sup>122</sup> Mark D. Wilkinson et al., “The FAIR Guiding Principles for Scientific Data Management and Stewardship,” *Scientific Data* 3, no. 1 (2016): 2, <https://doi.org/10.1038/sdata.2016.18>



συνιστά ωστόσο καλή διαχείριση δεδομένων είναι, σε μεγάλο βαθμό, απροσδιόριστο και γενικά αφήνεται ως απόφαση στον κάτοχο των δεδομένων ή του ηλεκτρονικού αποθετηρίου. Περιγράφονται τέσσερις θεμελιώδεις αρχές που χρησιμοποιούνται για να καθοδηγήσουν όσους παράγουν και μοιράζονται δεδομένα, συμβάλλοντας έτσι στην πλήρη αξιοποίηση και ανάπτυξη των σύγχρονων επιστημονικών ψηφιακών εκδόσεων. Αυτές οι αρχές είναι: τα δεδομένα να μπορούν να εντοπιστούν εύκολα, να είναι προσβάσιμα, να υπάρχει δυνατότητα πρόσβασης με πολλούς τρόπους και να μπορούν να επαναχρησιμοποιηθούν.<sup>123</sup> Όταν τα γενετικά δεδομένα συλλέγονται με τρόπο με τον οποίο μπορούν να επαναχρησιμοποιηθούν (π.χ., εφαρμόζοντας τις αρχές Findable, Accessible, Interoperable, Reusable (FAIR)) είναι άμεσα διαθέσιμα όταν απαιτείται. Θα μπορούσαμε για παράδειγμα να δράσουμε γρήγορα, οικονομικά και αποτελεσματικά ως απάντηση σε καταστάσεις έκτακτης ανάγκης για τη δημόσια υγεία, όπως η πανδημία covid-19. Εάν είχαν ήδη δημιουργηθεί γενετικά δεδομένα για έναν ασθενή (με κατάλληλη συγκατάθεση και προϋποθέσεις πρόσβασης που μπορούν να αξιολογηθούν αυτόματα) θα μπορούσε να συσχετιστούν με ευκολία τα προσωπικά δεδομένα του ατόμου κατά την έκθεσή του στον ιό Covid-19, με την μελέτη των γενετικών του χαρακτηριστικών, με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του γονιδιώματος του ιού, καθώς και με τις συνέπειες για την υγεία του μετά τη θεραπεία.<sup>124</sup>

Οι απαιτήσεις για κοινή χρήση δεδομένων αυξάνονται και όχι μόνο για τη διευκόλυνση της έρευνας. Οι επιστήμονες καλούνται όλο και περισσότερο να μοιράζονται τα δεδομένα τους για να επιτρέψουν την αναπαραγωγή και την επαλήθευση της μελέτης και να συμμορφωθούν με τους κανόνες του μέσου δημοσίευσης. Ορισμένες ομοσπονδιακές υπηρεσίες στις ΗΠΑ υποχρεώνουν την κοινή χρήση δεδομένων που παράγονται ή χρησιμοποιούνται με ομοσπονδιακή χρηματοδότηση.<sup>125</sup>

Η κοινή χρήση προσωπικών γονιδιωματικών δεδομένων δημιουργεί σημαντικές ανησυχίες σχετικά με το απόρρητο και την ασφάλεια, λόγω της μοναδικής φύσης των γονιδιωματικών δεδομένων που περιέχουν αναγνωριστικά που καθιστούν την πλήρη από-ταυτοποίηση των δεδομένων δύσκολη αν όχι αδύνατη. Επιπλέον, τα

---

<sup>123</sup> Wilkinson, "The FAIR Guiding Principles," 5.

<sup>124</sup> Overkleeft, "A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics," 1444.

<sup>125</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 468.

γονιδιωματικά δεδομένα μπορούν να αποκαλύψουν ένα ευρύ φάσμα ευαίσθητων δεδομένων σχετικά με την υγεία και τη μη υγεία, σχετικά με τα άτομα και τα μέλη της οικογένειάς τους. Για παράδειγμα σε μια μελέτη που αναλύει απλότυπους Υ-χρωμοσώματος μαζί με το συνδυασμό δεδομένων από γενεαλογικά μητρώα, οι ερευνητές μπόρεσαν να προβλέψουν τα επώνυμα ορισμένων ανώνυμων συμμετεχόντων στο σύνολο δεδομένων.<sup>126</sup> Η πρόοδος στις βιοπληροφορικές τεχνικές και οι ισχυρές υπολογιστικές μέθοδοι για τη συλλογή και εξαγωγή βιολογικά σημαντικών πληροφοριών από σύνολα δεδομένων γονιδιώματος συμβαδίζουν με αυτήν την έκρηξη δεδομένων. Καθώς η χρήση βιοπληροφορικών τεχνικών γίνεται πιο κοινή στην κλινική έρευνα και οι γενετικές και γονιδιωματικές πληροφορίες ενσωματώνονται στα αρχεία υγείας των ασθενών, η ισχύς αυτών των τεχνικών αυξάνεται. Αυτή είναι μια κλασική χρήση των Μεγάλων Δεδομένων, όπου τα γονιδιωματικά δεδομένα συνδέονται με πληροφορίες υγείας για τη δημιουργία πιο προηγμένων και εξειδικευμένων πληροφοριών υγείας για έναν μεμονωμένο ασθενή.<sup>127</sup> Προκειμένου λοιπόν να οικοδομήσουμε μια λεπτομερή γνώση για το πως τα γονιδιωματικά προφίλ επηρεάζουν την ευαισθησία σε διάφορες νόσους και φαρμακευτικές αντιδράσεις, πρέπει να αναλύσουμε μεγάλα σύνολα γονιδιωματικών δεδομένων. Τέτοια σύνολα δεδομένων μπορούν να δημιουργηθούν και να ταξινομηθούν μέσα από μεγάλα πολυκεντρικά έργα ή με την κοινή χρήση δεδομένων. Ο στόχος, πίσω από την κοινή χρήση δεδομένων, είναι να μεγιστοποιήσει τις γνώσεις που αποκτήθηκαν από μια δεδομένη μελέτη. Τα δεδομένα από ένα συγκεκριμένο έργο μπορεί να είναι χρήσιμα και σε άλλα σχετικά έργα.<sup>128</sup> Επιπλέον, με την κοινή χρήση δεδομένων, οι ερευνητές μπορούν να συνδυάσουν δεδομένα, αυξάνοντας ενδεχομένως τη δύναμη μιας συγκεκριμένης μελέτης. Η κοινή χρήση δεδομένων είναι σημαντική όταν πολυκεντρικές έρευνες δημιουργούν δεδομένα. Ο κοινός χειρισμός των δεδομένων και τα πρότυπα δεδομένων επιτρέπουν την εναρμόνιση των πόρων.<sup>129</sup>

Από τεχνικής πλευράς, οι τεχνολογίες για τον προσδιορισμό αλληλουχίας και την αποθήκευση ανθρώπινων γονιδιωματικών δεδομένων αφενός και για την ανάλυση

---

<sup>126</sup> Eman Ahmed, and Mahsa Shabani, "DNA Data Marketplace: An Analysis of the Ethical Concerns Regarding the Participation of the Individuals," *Frontiers in Genetics* 10 (2019): 3, <https://doi.org/10.3389/fgene.2019.01107>

<sup>127</sup> Meller, "Next Generation Sequencing Studies," 2.

<sup>128</sup> Meller, "Next Generation Sequencing Studies," 2.

<sup>129</sup> Meller, "Next Generation Sequencing Studies," 2.

γενετικών πληροφοριών αφετέρου, αυξάνονται καθημερινά σε ταχύτητα και ισχύ. Αυτές οι τεχνολογικές εξελίξεις ωστόσο, απαιτούν κατάλληλη διακυβέρνηση και πολιτικές δεοντολογίας, έτσι ώστε τα άτομα και οι ομάδες να μπορούν να ενημερώνονται επαρκώς για το, κάθε φορά, διακύβευμα και να προστατεύουν ανάλογα τη γενετική τους ταυτότητα. Αλλά αυτό που αποτελεί μια σημαντική πρόκληση και σημαντικό ηθικό ζήτημα στην ανάπτυξη εξατομικευμένων ιατρικών μοντέλων, είναι η δημιουργία βάσεων δεδομένων που συνδυάζουν γενετικά και φαινοτυπικά δεδομένα, τα οποία σε αυτό το σημείο θεωρούνται ευαίσθητα δεδομένα.<sup>130</sup>

Άλλες έρευνες έχουν δείξει ότι οι νέες γενιές γιατρών δεν αισθάνονται επαρκώς προετοιμασμένοι για τη κλινική εφαρμογή των μεγάλων δεδομένων. Συγκεκριμένα οι φοιτητές ιατρικής έχουν εκφράσει αίσθημα ανασφάλειας και ανεπάρκειας στην ικανότητά τους να εφαρμόζουν τα ευρήματα μεγάλων δεδομένων όπως τη γονιδιωματική στην κλινική περίθαλψη.<sup>131</sup> Υπό το πρίσμα αυτών των στοιχείων, μια προσέγγιση για την αντιμετώπιση των προκλήσεων της ενσωμάτωσης της επιστήμης δεδομένων στην ιατρική, θα ήταν ένα νέο επάγγελμα, ο σύμβουλος πληροφοριών υγείας, ο οποίος θα ενσωματωθεί αρχικά στον τομέα της ακαδημαϊκής ιατρικής και αργότερα και σε άλλες ειδικότητες. Ένα από τα πλεονεκτήματα των συμβούλων πληροφοριών υγείας θα ήταν η ικανότητά τους να μεταφράζουν τη σύνθετη γλώσσα των δεδομένων σε κατανοητές και ενεργές πληροφορίες, τόσο για γιατρούς όσο και για ασθενείς. Ενεργώντας σαν μια συμβουλευτική ομάδα εμπειρογνομόνων σε μια κλινική ειδικότητα, θα προσφέρουν την επαγγελματική τους εκτίμηση σχετικά με όλα τα ζητήματα ερμηνείας των δεδομένων των ασθενών στους θεράποντες ιατρούς και θα επιβλέπουν πολλούς ασθενείς ως μέρος του φόρτου εργασίας τους. Η προσθήκη του συμβούλου πληροφοριών υγείας στην ομάδα των επαγγελματιών υγείας θα μπορούσε επίσης να συμβάλει στην μείωση των λαθών κατά την κλινική πράξη παρέχοντας κρίσιμη βοήθεια στους γιατρούς ώστε να παραμείνουν πλήρως ενημερωμένοι για νέες δοκιμές, ερευνητικές μελέτες, προγράμματα δεδομένων. Η αρμοδιότητα του συμβούλου πληροφοριών υγείας, αν και παρόμοιας μορφής με εκείνη του γενετικού συμβούλου, θα ήταν ευρύτερη, καθώς οι σύμβουλοι πληροφοριών υγείας θα ήταν έτοιμοι να βοηθήσουν τους ασθενείς να αξιολογήσουν την αξιοπιστία μιας εμπορικά

---

<sup>130</sup> McGonigle, "Genomic Research," 1.

<sup>131</sup> Fiske, "Health Information Counselors," 39.

διαθέσιμης εξέτασης, να αξιολογήσουν τις επιλογές θεραπείας, ή να συγκρίνουν πληροφορίες από πηγές στο διαδίκτυο με εκείνες που τους παρέχει ο γιατρός τους και να απαντάει σε ερωτήσεις που δεν είναι μόνο γενετικής φύσης.<sup>132</sup>

## T.N. αλγόριθμοι. Ευθύνη και προεκτάσεις

Στην εποχή της πλούσιας σε δεδομένα ιατρικής, από έναν αυξανόμενο αριθμό τομέων της ανθρώπινης ζωής εξάγονται δεδομένα τα οποία χρησιμοποιούνται για σκοπούς υγειονομικής περίθαλψης.<sup>133</sup>

Αν και η κλινική εφαρμογή της φαρμακογονιδιοματικής οδηγεί σε εξατομικευμένη ιατρική, η οποία βελτιώνει την αποτελεσματικότητα, την ασφάλεια και τη σχέση κόστους-αποτελέσματος των θεραπειών, παρόλα αυτά υπάρχουν αρκετά εμπόδια τα οποία έχουν επιβραδύνει την εκτεταμένη εφαρμογή της στην κλινική πράξη. Η τεχνολογία πληροφοριών και η αποζημίωση του κόστους προσδιορίστηκαν ως τα βασικά εμπόδια. Η ουσιαστική λύση που αφορά την τεχνολογία των πληροφοριών είναι η κατασκευή ασφαλούς και κατάλληλης υποδομής τεχνολογίας πληροφοριών, με ενσωματωμένα συστήματα υποστήριξης κλινικών αποφάσεων.<sup>134</sup>

Την τελευταία δεκαετία αρκετές πρωτοβουλίες υποστήριξης ιατρικών αποφάσεων, όπως η τεχνητή νοημοσύνη, η μηχανική μάθηση, ή ο γνωστικός υπολογισμός, έχουν προσελκύσει το ενδιαφέρον. Ένα από τα εργαλεία είναι το IBM Watson για την ογκολογία (συντομογραφία Watson). Ο Watson χρησιμοποιεί την

---

<sup>132</sup> Ibid, 39.

<sup>133</sup> Amelia Fiske, Barbara Prainsack, and Alena Buyx, “Data Work: Meaning-Making in the Era of Data-Rich Medicine,” *Journal of Medical Internet Research* 21, no. 7 (2019): e11672, <https://doi.org/10.2196/11672>

<sup>134</sup> Michelle E. Klein, Md Masud Parvez and Jae-Gook Shin, “Clinical Implementation of Pharmacogenomics for Personalized Precision Medicine: Barriers and Solutions,” *Journal of Pharmaceutical Sciences* 106, no. 9 (2017): 2368, <https://doi.org/10.1016/j.xphs.2017.04.051>

επεξεργασία της φυσικής γλώσσας για να εξαγάγει δεδομένα από ελεύθερο κείμενο ιατρικών αρχείων και να επιλέξει θεραπείες από τις κοινές οδηγίες.<sup>135</sup>

Τα συστήματα ιατρικής επίσης, είναι ένας νέος και αναδυόμενος τομέας που αξιοποιεί πολύπλοκα υπολογιστικά εργαλεία για την ανάπτυξη εξατομικευμένων αξιολογήσεων του κινδύνου νόσησης και επιλογών θεραπείας. Η ιατρική συστημάτων επιδιώκει να βελτιώσει την διάγνωση, την πρόγνωση και τις επιλογές θεραπείας. Η εισαγωγή των μεγάλων δεδομένων (Big Data) έχει αρχίσει να απαιτεί νέους τύπους ιατρών και βιοϊατρικών επιστημόνων οι οποίοι γνωρίζουν και χειρίζονται με ευχέρεια τις σύγχρονες υπολογιστικές επιστήμες για την επεξεργασία και την ανάλυση τεράστιων ποσοτήτων πληροφοριών.<sup>136</sup> Οι γιατροί καταβάλλουν κάθε δυνατή προσπάθεια να παρέχουν υψηλής ποιότητας τεκμηριωμένη ιατρική φροντίδα με βάση τις τελευταίες επιστημονικές γνώσεις, αλλά είναι πολύ δύσκολο ο ιατρός να συμβαδίσει με την αυξανόμενη ποσότητα ιατρικής βιβλιογραφίας σε συνδυασμό με τις χρονικές απαιτήσεις της καθημερινής φροντίδας των ασθενών. Τα ηλεκτρονικά συστήματα υποστήριξης κλινικών αποφάσεων μπορούν να βοηθήσουν στην αντιμετώπιση αυτού του προκλητικού ζητήματος, εάν το σύστημα είναι σε θέση να κρίνει και να συνοψίσει τη διαθέσιμη ιατρική βιβλιογραφία και να δημιουργήσει προσωπικές συμβουλές θεραπείας με βάση επιστημονικά στοιχεία. Τα ψηφιακά εργαλεία υποστήριξης αποφάσεων περιλαμβάνουν, τόσο απλούς αλγορίθμους, όπως διαγράμματα ροής και δέντρα αποφάσεων, όσο και πιο περίπλοκα συστήματα, που χρησιμοποιούν τεχνητή νοημοσύνη για την παροχή εξατομικευμένων θεραπειών, με τα τελευταία να θεωρούνται ότι βελτιώνουν πολύ περισσότερο την απόδοση του κλινικού ιατρού.<sup>137</sup> Η αποτελεσματική ενσωμάτωση της φαρμακογονιδιοματικής υποστήριξης κλινικών αποφάσεων (Clinical Decision Support, CDS) στο ηλεκτρονικό αρχείο υγείας μπορεί να αντιμετωπίσει αρκετά από τα εμπόδια εφαρμογής της φαρμακογονιδιοματικής, συμπεριλαμβανομένου του μεγάλου όγκου των φαρμακογονιδιοματικών κλινικών γνώσεων, της αθάνατης φύσης των φαρμακογενετικών αποτελεσμάτων και την ερμηνεία των πολύπλοκων γενετικών αποτελεσμάτων. Τόσο το παθητικό, όσο και το

---

<sup>135</sup> Lotte Keikes et al., “The First Steps in the Evaluation of a ‘Black-Box’ Decision Support Tool: A Protocol and Feasibility Study for the Evaluation of Watson for Oncology,” *Journal of Clinical and Translational Research* 3, no. 3 (2018): 412,

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6412599/#idm140354787370192title>

<sup>136</sup> Kurnat-Thoma, “Educational and Ethical Considerations,” 59.

<sup>137</sup> Keikes, “Evaluation of a ‘Black-Box’ tool,” 411–23.

ενεργητικό σύστημα κλινικών αποφάσεων, παρέχει πληροφορίες σε κλινικούς ιατρούς, οι οποίοι μπορούν να χρησιμοποιήσουν τα φαρμακογονιδιωματικά δεδομένα κατά την άσκηση της κλινικής ιατρικής, για την βελτιστοποίηση της ιατρικής περίθαλψης.<sup>138</sup> Τα CDSS αντιπροσωπεύουν μια μετατόπιση παραδείγματος στην υγειονομική περίθαλψη σήμερα. Το σύστημα υποστήριξης κλινικών αποφάσεων χρησιμοποιείται σήμερα για να βοηθήσει τους κλινικούς στη σύνθετη διαδικασία λήψης αποφάσεων. Μετά την πρώτη χρήση του, στη δεκαετία του 1980, γνώρισε ραγδαία εξέλιξη. Είναι ένα σύστημα υποστήριξης κλινικών αποφάσεων που αποσκοπεί στη βελτίωση της παροχής υγειονομικής περίθαλψης ενισχύοντας τις ιατρικές αποφάσεις με στοχευμένες κλινικές πληροφορίες για τον ασθενή και άλλες γενικότερες ιατρικές πληροφορίες για την υγεία.<sup>139</sup>

Όπως έχει εκτιμηθεί από καιρό, στον τομέα της βιοπληροφορικής, είναι σημαντικό το λογισμικό να είναι φιλικό προς το χρήστη. Αυτό ισχύει ιδιαίτερα για το φάρμακο ακριβείας, όπου αναμένεται ότι ο χρήστης πιθανόν να μην είναι εκπαιδευμένος υπολογιστικά. Ακόμη και στις περιπτώσεις όπου η ανάλυση γίνεται από ειδικούς, η ανάλυση των εφαρμογών πρέπει να σχεδιάζεται με φιλικές προς το χρήστη αρχές και να ερμηνεύεται από τους κλινικούς ιατρούς που θα στηρίξουν τις θεραπευτικές αποφάσεις. Έρευνες και προηγούμενα παραδείγματα κατέδειξαν ότι οι σύνθετες τεχνολογίες, όπως είναι αναμενόμενο, υιοθετούνται με βραδύτερο ρυθμό. Για να καταπολεμηθεί αυτό, οι εφαρμογές πρέπει, όχι μόνο να είναι ακριβείς, αλλά επίσης να είναι εύχρηστες και προσβάσιμες από το ιατρικό προσωπικό.<sup>140</sup>

Εκτός από την εκπαίδευση στην ιατρική ακριβείας των μελλοντικών ιατρών, οι σύγχρονοι κλινικοί ιατροί και ερευνητές, που εμπλέκονται στη διάγνωση και τη θεραπεία ασθενειών, θα απαιτήσουν μεγαλύτερη εξοικείωση με τις διαδικασίες ενσωμάτωσης δεδομένων, τη μοντελοποίηση και τη βιοπληροφορική, ώστε να μπορέσουν να τα ενσωματώσουν στην εργασία τους. Ως εκ τούτου στοχεύουν σε προγράμματα συνεχούς ιατρικής εκπαίδευσης. Ενώ ορισμένοι υποστηρικτές της ιατρικής ακρίβειας τάσσονται υπέρ της ενσωμάτωσης προγνωστικών προσεγγίσεων

---

<sup>138</sup> Kevin J. Hicks et al. "Clinical Decision Support," 1967.

<sup>139</sup> Reed T. Sutton et al., "An Overview of Clinical Decision Support Systems: Benefits, Risks, and Strategies for Success," *Npj Digital Medicine* 3, no. 1 (2020): 1, <https://doi.org/10.1038/s41746-020-0221-y>.

<sup>140</sup> Duffy, "Precision Medicine," 500.

μοντελοποίησης στις συνήθεις διαγνωστικές και προγνωστικές πρακτικές των κλινικών ιατρών, άλλοι προτείνουν τη δημιουργία ενός νέου τύπου επαγγελματία στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης για τη διασφάλιση της βέλτιστης χρήσης των τεχνολογιών.<sup>141</sup>

Η άνοδος των μελετών -omics και της λεπτομερούς διερεύνησης τα τελευταία χρόνια δημιούργησε περισσότερα δεδομένα, των οποίων η ερμηνεία απαιτεί μεθόδους πέρα από την αντίληψη των παραδοσιακών στατιστικών τεχνικών. Μια μεγάλη εισροή από δεδομένα που σχετίζονται με συμπτώματα νόσων, διαγνωστικούς βιοδείκτες, φαρμακευτικές θεραπείες, και ανεπιθύμητες ενέργειες, έχει δημιουργήσει, με την πάροδο του χρόνου, βάσεις μεγάλων δεδομένων. Επομένως, υπάρχει μια προφανής ανάγκη για πλατφόρμες που υποστηρίζονται από τεχνητή νοημοσύνη, οι οποίες έχουν τη δυνατότητα πρώτον να ανακαλύψουν πληροφορίες σε ετερογενή σύνολα κλινικών δεδομένων για τη βελτίωση της συνολικής φροντίδας των ασθενών και, δεύτερον να εξασφαλίσουν μια πιο γρήγορη διάγνωση. Η σκέψη και οι μέθοδοι βάσει δεδομένων και τα δίκτυα θα διαδραματίσουν κρίσιμο ρόλο στην καθιέρωση της εξατομικευμένης υγειονομικής περίθαλψης. Τα μεγάλα δεδομένα τα οποία ορίζονται ως στοιχεία πληροφοριών μεγάλου όγκου, υψηλής ταχύτητας, υψηλής ποικιλίας και αξιοπιστίας, απαιτούν οικονομικά αποδοτικές και καινοτόμες μορφές επεξεργασίας πληροφοριών, για βελτιωμένη προγνωστική ικανότητα και λήψη αποφάσεων. Η ισχυρή συγχώνευση μεταξύ μεγάλων δεδομένων ανάλυσης και φαρμακογονιδιωματικών εξετάσεων θα μας επιτρέψει να αναλύσουμε, να καταγράψουμε, να διαφοροποιήσουμε και να χρησιμοποιήσουμε παράγοντες που συμβάλλουν στην ανταπόκριση ενός ασθενούς σε φάρμακα. Η τεχνητή νοημοσύνη εφαρμόζεται σταδιακά σε διάφορους επιστημονικούς τομείς και η βιοϊατρική δεν θα μπορούσε να αποτελεί εξαίρεση. Η εφαρμογή της τεχνητής νοημοσύνης παρουσιάζει μεγάλο ενδιαφέρον για την ανακάλυψη φαρμάκων, τις κλινικές δοκιμές, τη διάγνωση, την απεικόνιση και το συνολικό σύστημα υγειονομικής περίθαλψης. Επιπλέον, η συμμετοχή εταιρειών, όπως η Google, η Amazon, η IBM, στην υγειονομική περίθαλψη είναι όλο και πιο συχνή εφαρμόζοντας αρχές τεχνητής νοημοσύνης σε όλους τους τομείς, από ιατρικές συσκευές έως λύσεις διαχείρισης του τρόπου ζωής.<sup>142</sup>

---

<sup>141</sup> Ibid, 500.

<sup>142</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 143.

Παρόλο που οι αλγόριθμοι λήψης αποφάσεων δεν είναι κάτι νέο στην ιατρική, η διαθεσιμότητα τεράστιων αποθεμάτων ιατρικών δεδομένων, η πρόοδος στην υπολογιστική ισχύ και οι ανακαλύψεις στην μηχανική μάθηση, επιταχύνουν τον ρυθμό της ανάπτυξης τους, επεκτείνοντας το εύρος των προβλημάτων που μπορούν να αντιμετωπίσουν και αυξάνοντας την προγνωστική τους ισχύ. Σε πολλές περιπτώσεις ωστόσο, οι ισχυρές τεχνικές εκμάθησης αυξάνουν τη διαγνωστική και προγνωστική ακρίβεια εις βάρος της δυνατότητας μας να αποκτήσουμε πρόσβαση στη γνώση λειτουργίας του μηχανήματος. Ορισμένοι σχολιαστές θεωρούν ότι η παραχώρηση της λήψης ιατρικών αποφάσεων σε συστήματα «μαύρου κουτιού» (black box), παραβιάζει τις βαθιές ηθικές ευθύνες των ιατρών, αφού δεν υπάρχει κάποια εξήγηση ή αιτιολογία για τη λήψη συγκεκριμένων αποφάσεων σε διάφορες περιπτώσεις. Όπως όμως σημείωνε και ο Αριστοτέλης, όταν οι γνώσεις μας για τα αιτιακά συστήματα είναι ελλιπείς και επισφαλείς, όπως συμβαίνει συχνά στην ιατρική, η ικανότητα εξήγησης του τρόπου παραγωγής των αποτελεσμάτων μπορεί να είναι λιγότερο σημαντική από την ικανότητα να παράγουμε τέτοια αποτελέσματα και να επαληθεύουμε εμπειρικά την ακρίβειά τους.<sup>143</sup>

Επιπλέον η χρήση βιοδεικτών έχει διαδραματίσει βασικό ρόλο στην ψυχιατρική ακριβείας με βάση τις προσεγγίσεις τεχνητής νοημοσύνης και μηχανικής μάθησης. Ένας αυξανόμενος όγκος στοιχείων υποδηλώνει τώρα ότι η ψυχιατρική ακριβείας, ένας διεπιστημονικός τομέας της ψυχιατρικής, της ιατρικής ακριβείας και της φαρμακογονιδιοματικής, χρησιμεύει ως απαραίτητο θεμέλιο των ιατρικών πρακτικών, προσφέροντας την ακριβή φαρμακευτική αγωγή, με την ακριβή δόση την σωστή στιγμή, σε ασθενείς με ψυχιατρικές διαταραχές. Υπό το πρίσμα των πιο πρόσφατων εξελίξεων στις τεχνικές τεχνητής νοημοσύνης και μηχανικής μάθησης, πολυάριθμοι βιοδείκτες και γενετικοί τόποι που σχετίζονται με ψυχιατρικές ασθένειες και σχετικές θεραπείες ανακαλύπτονται στην ψυχιατρική έρευνα ακριβείας με τη χρήση νευροαπεικόνισης και πολλαπλών -omic.<sup>144</sup> Η φύση της ψυχικής ασθένειας παραμένει ένα αίνιγμα. Στις παραδοσιακές κατηγορίες ασθενειών πιθανολογείται ολοένα και περισσότερο ότι τα αίτια που προκαλούν την ψυχική διαταραχή μπορεί να είναι εσφαλμένα. Ωστόσο οι ψυχίατροι και οι ερευνητές έχουν τώρα μια άνευ προηγουμένου

---

<sup>143</sup> Alex John London, “Artificial Intelligence and Black-Box Medical Decisions: Accuracy versus Explainability,” *Hastings Center Report* 49, no. 1(2019): 15, <https://doi.org/10.1002/hast.973>.

<sup>144</sup> Lin, “Precision Psychiatry Applications,” 969.



ευκαιρία να επωφεληθούν από τη μηχανική μάθηση (π.χ. μηχανές υποστήριξης, σύγχρονους αλγορίθμους νευρωνικών δικτύων, διαδικασίες εγκυρότητας). Ο συνδυασμός αυτών των τεχνικών ανάλυσης, με πληθώρα δεδομένων από κοινοπραξίες και αποθετήρια, έχει τη δυνατότητα να προωθήσει έναν βιολογικά τεκμηριωμένο επαναπροσδιορισμό των κύριων ψυχιατρικών διαταραχών. Όλο και περισσότερα στοιχεία υποδηλώνουν ότι στις υποομάδες ψυχιατρικών ασθενών που δημιουργούνται από δεδομένα, μπορούν να γίνουν ακριβέστερες προβλέψεις για τα αποτελέσματα της θεραπείας από ότι σε υποομάδες που δημιουργούνται με βάση τα κριτήρια του DSM/ICD. Σε μια νέα εποχή ψυχιατρικής βάσει τεκμηρίων προσαρμοσμένων σε μεμονωμένους ασθενείς, «αντικειμενικά γονιδιωματικά δεδομένα» θα μπορούσαν να επιτρέψουν την έγκαιρη ανίχνευση ασθενειών με εξατομικευμένη επιλογή θεραπείας και προσαρμογή της δοσολογίας έτσι ώστε να μειωθεί η βαρύτητα της νόσου.<sup>145</sup> Την τελευταία δεκαετία σημειώθηκε μια αύξηση ψυχιατρικών φαρμακογενετικών δοκιμών, που τροφοδοτήθηκε από μια αναδυόμενη βάση στοιχείων και ζήτηση για πιο εξατομικευμένες προσεγγίσεις στην επιλογή και τη δοσολογία των φαρμάκων. Ωστόσο η επιτυχής διάδοση των αποτελεσμάτων των δοκιμών αυτών στην κλινική πρακτική απαιτεί συνοδευτικά εργαλεία υποστήριξης αποφάσεων ικανά να μεταφράσουν τα φαρμακογενετικά δεδομένα σε επιλογή και δοσολογία φαρμάκου. Οι φαρμακογενετικές εταιρείες δοκιμών έχουν αναπτύξει και παρέχουν εργαλεία υποστήριξης αποφάσεων, που μεταφράζουν τα αποτελέσματα των δοκιμών σε προτάσεις συνταγογράφησης. Παρατηρείται όμως μια αυξανόμενη ανησυχία για τον τρόπο με τον οποίο ορισμένες εταιρείες αναπτύσσουν και δημιουργούν αυτές τις συστάσεις, ιδίως εκείνες που χρησιμοποιούν εργαλεία υποστήριξης αποφάσεων «μαύρου κουτιού» και αυτά τα εργαλεία υποστήριξης αποφάσεων κρύβουν σκόπιμα - για λόγους ιδιοκτησίας - τη διαδικασία με την οποία τα αποτελέσματα των φαρμακογενετικών δοκιμών μεταφράζονται σε κλινικές συστάσεις.<sup>146</sup>

Είναι σημαντικό ότι πολλά επιχειρήματα για την υπεράσπιση των αλγορίθμων «μαύρου κουτιού» προέρχονται από συστήματα τεχνητής νοημοσύνης, όπου οι σχέσεις

---

<sup>145</sup> Danilo Bzdok, and Andreas Meyer-Lindenberg. “Machine Learning for Precision Psychiatry: Opportunities and Challenges,” *Biological Psychiatry: Cognitive Neuroscience and Neuroimaging* 3, no. 3 (2018): 223. <https://doi.org/10.1016/j.bpsc.2017.11.007>.

<sup>146</sup> Chad A. Bousman and Harris A. Eyre, “‘Black Box’ Pharmacogenetic Decision-Support Tools in Psychiatry,” *Brazilian Journal of Psychiatry* 42, no. 2 (2020): 113, <https://doi.org/10.1590/1516-4446-2019-0724>

που συλλαμβάνονται δεν μπορούν να κατανοηθούν ρητά και ως εκ τούτου δεν είναι διαφανείς από τη φύση τους, παρά από επιλογή. Από όσα γνωρίζουμε, η τεχνητή νοημοσύνη δεν χρησιμοποιείται ακόμη ευρέως από φαρμακευτικές εταιρείες δοκιμών και ως εκ τούτου, τα περισσότερα επιχειρήματα που υποστηρίζουν την προσέγγιση του «μαύρου κουτιού» δεν ισχύουν για εργαλεία υποστήριξης αποφάσεων «μαύρου κουτιού» που χρησιμοποιούνται στη φαρμακογενετική. Παρ' όλα αυτά, τα εργαλεία «μαύρου κουτιού» χρησιμοποιούνται από ένα σημαντικό αριθμό εταιρειών φαρμακογενετικών δοκιμών και πολλά έχουν υποστηριχθεί από τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές στη θεραπεία μείζονος καταθλιπτικής διαταραχής. Πρέπει λοιπόν, να αποφύγουμε ή πρέπει να συμφωνήσουμε με τα εργαλεία φαρμακογενετικής υποστήριξης «μαύρου κουτιού» στην ψυχιατρική;<sup>147</sup>

Υπάρχει η περίφημη περίπτωση του Watson της IBM που έκανε μια επικίνδυνη σύσταση σε μια συγκεκριμένη περίπτωση ογκολογίας. Ο ασθενής διαγνώστηκε με καρκίνο πνεύμονα και έδειξε ενδείξεις σοβαρής αιμορραγίας. Η σύσταση του Watson ήταν μια συνδυασμένη χημειοθεραπεία και bevacizumab, παρά την προειδοποίηση του FDA ότι το φάρμακο αντενδείκνυται σε ασθενείς που παρουσιάζουν σοβαρή αιμορραγία. Πρέπει βεβαίως να ληφθεί υπόψη ότι ο αλγόριθμος που χρησιμοποιήθηκε, βασίστηκε σε μικρό αριθμό σύνθετων περιπτώσεων, με πολύ περιορισμένα δεδομένα που είχαν ληφθεί από ογκολόγους. Αυτό μπορεί να θέσει ένα δίλημμα σχετικά με την ευθύνη. Είναι υπεύθυνος ο προγραμματιστής ή ο χειριστής για την χορήγηση λανθασμένης θεραπείας; Υποστηρίχθηκε επίσης ότι η κατάσταση σχετικά με τη χρήση της τεχνητής νοημοσύνης έχει υπερβεί κατά πολύ την πρόοδο της επιστήμης της τεχνητής νοημοσύνης ειδικά σε περιπτώσεις που αφορούν αποφάσεις στον τομέα της υγείας και της περίθαλψης των ασθενών. Εάν η τεχνητή νοημοσύνη εισαχθεί στην κλινική πρακτική πριν να είναι καθόλα έτοιμη γι' αυτό, τα πιθανά λάθη μπορεί να αποθαρρύνουν τη χρήση της στο σύνολό της.<sup>148</sup>

Οι αλγόριθμοι τεχνητής νοημοσύνης θα μπορούσαν επίσης να κάνουν συστάσεις για θεραπεία. Αν και κάπως αμφιλεγόμενο, οι αλγόριθμοι θα μπορούσαν να βοηθήσουν στη λήψη αποφάσεων για την κατανομή πόρων. Όλες αυτές οι χρήσεις απαιτούν τη χρήση μεγάλων δεδομένων από την υγειονομική περίθαλψη: τον τρόπο

---

<sup>147</sup> Bousman, "Pharmacogenetic Decision-Support Tools," 113.

<sup>148</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 145.

αντιμετώπισης των ασθενών, τον τρόπο ανταπόκρισης στην αγωγή, καθώς και δεδομένα ασθενών όπως δεδομένα γενετικά, οικογενειακού ιστορικού, συμπεριφοράς και ζωτικών σημείων.<sup>149</sup> Ως μέρος του αλγορίθμου κλινικών αποφάσεων η παρουσία και η χρήση μοντέλων τεχνητής νοημοσύνης στην εφαρμογή της φαρμακογονιδιοματικής, θα φανεί σε διαφορετικά στάδια. Από την επιλογή του ασθενούς, έως τις αλλαγές στις οδηγίες συνταγογράφησης. Ένα από τα κρίσιμα σημεία για την εφαρμογή της φαρμακογονιδιοματικής σε ευρεία κλίμακα, είναι η χρησιμοποίηση μεθόδων τεχνητής νοημοσύνης για τη διαστρωμάτωση των ασθενών. Αυτό απαιτεί ανάλυση δεδομένων υψηλής πολυπλοκότητας, για την κατηγοριοποίηση των ασθενών σε υποπληθυσμούς, που μπορούν να επιλεγούν στο σχεδιασμό κλινικών δοκιμών ή κατά την άσκηση της κλινικής ιατρικής. Τέτοια δεδομένα περιλαμβάνουν κοινωνικομετρικά δεδομένα, δημογραφικά δεδομένα και ετερογενή βιοϊατρικά δεδομένα.<sup>150</sup>

Το 2018, ο FDA ενέκρινε 14 αλγορίθμους για τη διαγνωστική ερμηνεία εικόνας. Η μελέτη μιας εξελιγμένης κινητής εφαρμογής που χρησιμοποίησε τεχνητή νοημοσύνη για να απεικονίσει τον ασθενή και την κατάποση αντιπηκτικών φαρμάκων είχε ως αποτέλεσμα τη βελτίωση της πειθαρχίας των ασθενών στις ιατρικές οδηγίες και βελτίωση των ασθενών που έλαβαν αντιπηκτικά θεραπεία. Στη βιοϊατρική, ειδικά στον τομέα της περίθαλψης των ασθενών όπου η φαρμακογονιδιοματική είναι αναπόσπαστο συστατικό, η τεχνητή νοημοσύνη μπορεί να προσφέρει οφέλη σε πολλά επίπεδα. Για παράδειγμα, για τους φαρμακοποιούς η διαχείριση της θεραπείας και προβλέψεις κινδύνου, για τα συστήματα υγειονομικής περίθαλψης η εξοικονόμηση κόστους και χρόνου και τέλος για τους ασθενείς η δυνατότητα παρακολούθησης της κατάστασης της υγείας τους. Η εξοικονόμηση κόστους ως αποτέλεσμα πρωτοβουλιών που σχετίζονται με την τεχνητή νοημοσύνη στην υγειονομική περίθαλψη εκτιμάται στις ΗΠΑ σε 300 δισεκατομμύρια δολάρια ετησίως ή σε 0,7% του ΑΕΠ.<sup>151</sup>

Τα τελευταία χρόνια μια πληθώρα επιστημονικών δημοσιεύσεων υψηλού κύρους αναφέρουν, σχετικά με τους αλγορίθμους μηχανικής μάθησης, ότι ξεπερνούν τους κλινικούς γιατρούς στην ακρίβεια των ιατρικών διαγνώσεων ή στις συστάσεις

---

<sup>149</sup> Price and Cohen, "Privacy in the Age of Medical Big Data," 38.

<sup>150</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 143.

<sup>151</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 144.

φαρμακευτικής θεραπείας. Αυτό έχει αυξήσει το ενδιαφέρον για την ανάπτυξη σχετικών αλγορίθμων, με σκοπό την ενίσχυση και βελτίωση της λήψης αποφάσεων στην υγειονομική περίθαλψη.<sup>152</sup> Μια πρόκληση είναι ότι η τεχνητή νοημοσύνη πρέπει να τροφοδοτείται από μεγάλα σύνολα δεδομένων και η συλλογή τέτοιων συνόλων δεδομένων μπορεί να είναι δύσκολη. Μια άλλη πρόκληση είναι η ανάπτυξη αλγορίθμων που μπορούν να αναζητούν πληροφορίες σε ετερογενή σύνολα δεδομένων, που περιέχουν γονιδιωματικά, μεταγραφικά και πρωτεωμικά δεδομένα.<sup>153</sup>

Σε χώρες και σε πληθυσμούς με λιγιστούς πόρους η τεχνητή νοημοσύνη μπορεί να είναι ένα κρίσιμο εργαλείο για τη βελτίωση της υγειονομικής περίθαλψης. Βοηθώντας τις προγνωστικές, διαγνωστικές και θεραπευτικές διαδικασίες, η τεχνητή νοημοσύνη μπορεί να γίνει ισχυρός σύμμαχος σε ένα περιβάλλον με περιορισμένους πόρους. Επιπλέον η ψηφιοποίηση της υγειονομικής περίθαλψης θα μπορούσε να αυξηθεί, συνδέοντας τα ψηφιακά δίκτυα μεταξύ των χωρών με διαφορετικά επίπεδα ανάπτυξης, με στόχο τη βελτίωση της γενικής υγείας τόσο των αναπτυσσόμενων όσο και των αναπτυγμένων χωρών.<sup>154</sup>

Επιπλέον οι γονιδιωματικές εξετάσεις μπορεί να αποδειχθούν ζωτικής σημασίας για την καλύτερη ανάπτυξη φαρμάκων. Η διαθεσιμότητα των γενετικών πληροφοριών από διαφορετικές εθνοτικές ομάδες θα διευκόλυνε τη διεύρυνση των γνώσεων σχετικά με τη γενετική του πληθυσμού και τις ήδη τεκμηριωμένες διαφορές σε παγκόσμιους και τοπικούς πληθυσμούς, εκτός από τη δημιουργία δεδομένων για πληθυσμούς που δεν είχαν προηγουμένως καταγραφεί. Η ανακάλυψη σπανίων παραλλαγών νουκλεοτιδίων που κατανέμονται στον πληθυσμό, θα μπορούσε επίσης να επιτευχθεί με τον προσδιορισμό αλληλουχίας επόμενης γενιάς στο μέλλον. Εκτός από τη σύνθεση του γονιδιώματος άλλοι παράγοντες, όπως επιγενετικά συστατικά και περιβαλλοντικές επιδράσεις, μπορούν να επηρεάσουν τον φαινότυπο που οδηγεί σε αλλαγή στην κλινική απόκριση του φαρμάκου. Η επιγενετική είναι η μελέτη των κληρονομικών αλλαγών του φαινοτύπου μέσω τροποποιήσεων της χρωματίνης και αναδιαμόρφωσής της. Το δυναμικό εφαρμογής της επιγενετικής στην ιατρική είναι

---

<sup>152</sup> Thomas Grote and Philipp Berens, "On the Ethics of Algorithmic Decision-Making in Healthcare," *Journal of Medical Ethics* 46, no. 3 (2019): 205, <https://doi.org/10.1136/medethics-2019-105586>.

<sup>153</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 145.

<sup>154</sup> *Ibid*, 145.

τεράστιο. Θα είναι δυνατή η δοκιμή της συνάφειας των επιγενετικών συστατικών σε συγκεκριμένες ασθένειες, η αξιοποίησή τους ως προγνωστικών και διαγνωστικών δεικτών και η χρήση τους ως ενεργών στόχων για θεραπεία.<sup>155</sup>

Η βοήθεια της τεχνητής νοημοσύνης ειδικά για τη φαρμακογονιδιωματική είναι απαραίτητη για να μπορέσουμε να αναλύσουμε μεγάλα σύνολα δεδομένων φαρμακογονιδιωματικών εξετάσεων ασθενών συνολικά και όχι μεμονωμένα, όπως γίνεται σήμερα. Τα αποτελέσματα της εφαρμογής της τεχνητής νοημοσύνης θα προωθήσουν την καλύτερη κατανόηση της ετερογένειας που παρατηρείται σε διαδικασίες οι οποίες συμβάλλουν στον τρόπο με τον οποίο ένας ασθενής αντιδρά σε ένα συγκεκριμένο φάρμακο, σε συγκεκριμένο χρόνο και δόση, επιτρέποντας την προσαρμογή και την εξατομίκευση της δοσολογίας ενός φαρμάκου. Αυτό όχι μόνο θα έκανε τη διαδικασία ταχύτερη αλλά θα μπορούσαν να προκύψουν νέα δεδομένα σχετικά με τις γονιδιωματικές παραλλαγές, τις αλληλεπιδράσεις φαρμάκων-γονιδίων ή φαρμάκων-φαρμάκων και άλλα, τα οποία θα μπορούσαν να οδηγήσουν σε νέα έρευνα και ακόμη καλύτερης ποιότητας και οικονομικότερη υγειονομική περίθαλψη. Μια επίσης σταθερή πρόκληση είναι η εκπαίδευση των γιατρών που θα χρειαστεί να ερμηνεύσουν τα αποτελέσματα της φαρμακογονιδιωματικής με τη βοήθεια της τεχνητής νοημοσύνης.<sup>156</sup>

Η ψηφιοποίηση στον τομέα της υγείας ενσωματώνει ευκαιρίες και κινδύνους, που αφορούν κυρίως την προστασία των ασθενών και των δεδομένων. Οι κίνδυνοι εστιάζονται κυρίως στην διατήρηση της εμπιστευτικότητας των ασθενών και των δεδομένων. Ένα θέμα απώλειας δεδομένων ή ευπάθειας σχετικά με την ακεραιότητα και τη διαθεσιμότητά τους, μπορεί να οδηγήσει σε οικονομική βλάβη και σε βλάβη της υγείας των υποκειμένων των δεδομένων. Αυτοί οι κίνδυνοι πρέπει να αντιμετωπιστούν από τη νομοθεσία περί προστασίας της ιδιωτικής ζωής ή των δεδομένων. Για το σκοπό αυτό δημιουργήθηκε ο Ευρωπαϊκός Γενικός Κανονισμός Προστασίας Δεδομένων (GDPR) ως ένα ολοκληρωμένο νομικό πλαίσιο. Αυτό το πλαίσιο περιέχει κανονισμούς σχετικά με τη συγκατάθεση, τη μεταφορά δεδομένων και ρυθμίσεις σχετικά με τα δικαιώματα των υποκειμένων των δεδομένων, τεχνικά και οργανωτικά μέτρα και

---

<sup>155</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 146-47.

<sup>156</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 152.

διαδικαστικές ρυθμίσεις.<sup>157</sup> Ο Γενικός Κανονισμός για την Προστασία Δεδομένων έχει εφαρμοστεί στην ΕΕ ως μια πολύ αυστηρή πολιτική, που προστατεύει τους πολίτες της ΕΕ από κάθε ζημία που προκύπτει από παραβιάσεις προσωπικών δεδομένων. Ωστόσο, αποτελεί εμπόδιο σε ορισμένες περιπτώσεις, δυσχεραίνοντας την πλήρη εφαρμογή της τεχνητής νοημοσύνης στο σύστημα υγειονομικής περίθαλψης. Υπάρχει επίσης το ζήτημα της δυσπιστίας και της καχυποψίας που προέρχεται από τους ασθενείς. Πόσος χρόνος ή πόσες γενιές πρέπει να περάσουν για να έρθει μια εποχή που θα εμπιστευόμαστε το μηχάνημα και θα εξαιρεθεί η υποψία;<sup>158</sup>

Μια πρόκληση που προκύπτει επίσης από τη μεγάλη εισροή νέων δεδομένων είναι ότι τα δεδομένα συσχετισμού, τα οποία είναι ο κύριος τύπος των δεδομένων που δημιουργείται από τις ομοιότητες των ασθενών και τις σχετικές πρωτοβουλίες στον τομέα της υγείας, είναι από τη φύση τους λιγότερο αξιόπιστα από τα λειτουργικά δεδομένα. Επομένως, τα νέα ευρήματα θα ήταν ιδανικό να επικυρωθούν λειτουργικά. Και ενώ η λειτουργική επικύρωση συνεχίζει να βελτιώνεται απαιτείται ακόμη πολύς χρόνος για τη διεξαγωγή λειτουργικών μελετών. Κατά συνέπεια, είναι πολύ πιθανόν να προκύψει μια τεράστια συμφόρηση μεταξύ της πρόβλεψης νέων συσχετισμών και της επακόλουθης λειτουργικής τους επικύρωσης.<sup>159</sup>

Ο στόχος λοιπόν, μιας προσέγγισης τεχνητής νοημοσύνης και μηχανικής μάθησης είναι να παράσχει έναν αλγόριθμο βάσει δεδομένων, που μπορεί γενικά να μάθει από τα δεδομένα του παρελθόντος ή του παρόντος, αξιοποιώντας τη γνώση για την εκτίμηση προγνωστικών μοντέλων για τυχόν άγνωστα δεδομένα, ή για οποιοδήποτε άγνωστο συμβάν στο μέλλον.<sup>160</sup> Οι τελευταίες εξελίξεις στην τεχνολογία της τεχνητής νοημοσύνης, και της μηχανικής μάθησης, ειδικά σε αλγορίθμους βαθιάς μάθησης, αποκάλυψαν την πολλά υποσχόμενη ικανότητά τους να αναγνωρίζουν και να μαθαίνουν πολύπλοκα και μη γραμμικά ιεραρχικά μοτίβα σε σχέση με τα πειραματικά δεδομένα μεγάλης κλίμακας.<sup>161</sup>

---

<sup>157</sup> Thilo Weichert, "Health privacy in the age of digital networks," *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz* 61, no. 3 (2018): 285, <https://doi.org/10.1007/s00103-017-2686-7>

<sup>158</sup> Primorac, "Pharmacogenomics at Precision Medicine," 145-46.

<sup>159</sup> Duffy, "Precision Medicine," 499.

<sup>160</sup> Lin, "Precision Psychiatry Applications," 970.

<sup>161</sup> Lin, "Precision Psychiatry Applications," 970.

Παρόλο που αναμένουμε ότι οι εφαρμογές τεχνητής νοημοσύνης, όπως η βαθιά μάθηση και η ανάλυση μεγάλων δεδομένων, θα βοηθήσουν στην ερμηνεία δεδομένων, στην κλινική πρακτική το έργο της ερμηνείας δεν μπορεί να ανατεθεί εξ ολοκλήρου σε μηχανές. Η δημιουργία νοήματος θα απαιτεί πάντα ανθρώπινα μυαλά, καρδιές και χέρια και οι ασθενείς θα συνεχίσουν να χρειάζονται υποστήριξη στην πλοήγησή τους στις αποφάσεις δεδομένων.<sup>162</sup>

---

<sup>162</sup> Fiske, “Health Information Counselors,” 38.

## Κεφάλαιο 3. Γενετικά δεδομένα

### Ιδιαιτερότητα γενετικών δεδομένων

«Το γονιδίωμα συμβολίζει τη δύναμη της αδράνειας της φύσης, η οποία αντιστέκεται στα τεχνάσματα του ανθρώπου και αντίκειται στην κατασκευαστική ορμή της ανθρώπινης βούλησης».<sup>163</sup> Μέσα από την συμβολική και διαισθητική ισχύ του γονιδιώματος αναδύονται μεταφυσικές αναπαραστάσεις εννοιών όπως είναι η αντίσταση στην αλλαγή, η σταθερότητα, η ταυτότητα και ο ντετερμινισμός.<sup>164</sup> Το γονιδίωμα του κάθε ατόμου είναι το εν δυνάμει άτομο. Αποτελεί ένα «πρόγραμμα» ανάπτυξης, το οποίο βρίσκεται σε συνεχή διαλεκτική σχέση με τα ερεθίσματα και τις επιδράσεις του περιβάλλοντος, με αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός μοναδικού ατόμου.

Η γονιδιωματική ιατρική ενσωματώνεται όλο και περισσότερο στην υγειονομική περίθαλψη σε πολλές χώρες, αποτελώντας τη βάση της κλινικής ιατρικής, της δημόσιας υγείας και της πρόβλεψης ασθενειών. Ο στόχος αυτός όμως, πιθανώς, μπορεί να επιτευχθεί μόνο με τη συλλογή και ανταλλαγή γονιδιωματικών δεδομένων μεταξύ των ερευνητών. Οι ερευνητές έχουν ζητήσει να επιτραπεί αφενός η ανταλλαγή γενετικών δεδομένων σε παγκόσμιο επίπεδο και αφετέρου η διασύνδεση διεθνών βάσεων δεδομένων, ώστε να διευκολυνθεί η προσβασιμότητα στα δεδομένα και να διασφαλιστεί η ικανοποιητικότερη αντιπροσώπευση των πληθυσμών που παίρνουν μέρος στις γονιδιωματικές δοκιμές. Η ανταλλαγή όμως των γενετικών δεδομένων, λόγω της ιδιαιτερότητας του γενετικού υλικού, παρουσιάζει μια σειρά προκλήσεων και ιδιαίτερα ζητημάτων που σχετίζονται με την εμπιστευτικότητα των δεδομένων, το απόρρητο, τον κίνδυνο στιγματισμού και διακρίσεων και την ανάγκη να υπάρξουν κατάλληλες δομές διακυβέρνησης, για να διασφαλιστεί η ασφαλής διακίνηση των δεδομένων. Ωστόσο, ένα ζήτημα που πρέπει να προηγηθεί στις συζητήσεις είναι οι

---

<sup>163</sup> Ευρωπαϊκό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας (EMBL), *Το μέλλον των Βιοεπιστημών*, μτφρ. Βασιλική Βακάκη (Αθήνα: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, 2006), 282.

<sup>164</sup> *Ibid*, 282.



ομοιότητες και οι διαφορές των γενετικών δεδομένων και των άλλων μορφών προσωπικών δεδομένων.<sup>165</sup>

Στην παράγραφο 13 του άρθρου 4 ο Γενικός Κανονισμός Προστασίας Δεδομένων αναφέρει για τα γενετικά δεδομένα ότι είναι:

*«τα δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα που αφορούν τα γενετικά χαρακτηριστικά φυσικού προσώπου που κληρονομήθηκαν ή αποκτήθηκαν, όπως προκύπτουν ιδίως από ανάλυση βιολογικού δείγματος του εν λόγω φυσικού προσώπου και τα οποία παρέχουν μοναδικές πληροφορίες σχετικά με την φυσιολογία ή την υγεία του εν λόγω φυσικού προσώπου.»<sup>166</sup>*

Μια άλλη ένδειξη ότι οι γονιδιωματικές πληροφορίες θεωρούνται γενικά διαφορετικές από άλλες μορφές κλινικών πληροφοριών είναι για παράδειγμα η ανησυχία τόσο των ασθενών, όσο και των γιατρών, για πληρωμή ενός επιπλέον ασφαλιστρου βάσει προσωπικών ιατρικών δεδομένων και η συχνή επισήμανση της οικογενειακής φύσης των δεδομένων.<sup>167</sup>

Μια μακρά παράδοση λοιπόν, ενισχύει την πεποίθηση ότι τα γενετικά δεδομένα χρήζουν ιδιαίτερης μεταχείρισης για τους εξής λόγους: ένας λόγος είναι ότι θεωρούμε τις γενετικές πληροφορίες μοναδικές για τον καθένα και σε συνδυασμό με τη σταθερότητα του DNA, κατά την διάρκεια της ζωής ενός ατόμου (πλην ελαχίστων μεταλλάξεων), αποτελούν ένα μοναδικό αναγνωριστικό αποτύπωμα, για την προσωπικότητα και τη συμπεριφορά του.<sup>168</sup> Ένας άλλος λόγος για την γενετική ιδιαιτερότητα είναι η δυνατότητα πρόβλεψης, μέσω της γνώσης των γενετικών δεδομένων, πιθανών μελλοντικών παθολογικών καταστάσεων ενός ατόμου,<sup>169</sup> όπως και η ανταπόκρισή του σε διάφορες φαρμακευτικές αγωγές.<sup>170</sup> Οι γενετικές

---

<sup>165</sup> Anna Middleton et al., “Members of the Public in the USA, UK, Canada and Australia Expressing Genetic Exceptionalism Say They Are More Willing to Donate Genomic Data,” *European Journal of Human Genetics* 28, no. 4 (2020): 424, <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0550-y>.

<sup>166</sup> “EUR-Lex - 32016R0679 - EN - EUR-Lex,” 2016, Europa.eu. 2016, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EL/TXT/?uri=CELEX%3A32016R0679>

<sup>167</sup> I. Rafi et al., “The Implementation of Pharmacogenomics into UK General Practice: A Qualitative Study Exploring Barriers, Challenges and Opportunities,” *Journal of Community Genetics* 11, no. 3 (2020): 269–77, <https://doi.org/10.1007/s12687-020-00468-2>

<sup>168</sup> James P. Evans and Wylie Burke, “Genetic Exceptionalism. Too Much of a Good Thing?,” *Genetics in Medicine* 10, no. 7 (2008): 500–501, <https://doi.org/10.1097/gim.0b013e31817f280a>

<sup>169</sup> Jinger G. Hoop, “Ethical Considerations in Psychiatric Genetics,” *Harvard Review of Psychiatry* 16, no. 6 (2008): 322, <https://doi.org/10.1080/10673220802576859>

<sup>170</sup> Evans, “Genetic Exceptionalism,” 501.

πληροφορίες και οι επιπτώσεις από τη χρήση τους αφορούν άμεσα ή έμμεσα και τους στενούς συγγενείς μας,<sup>171</sup> όπως πιθανόν και μέλη της ευρύτερης κοινότητας.<sup>172</sup> Οι έντονες ψυχοκοινωνικές συνέπειες επίσης, που θα μπορούσε να έχει για ένα άτομο η γνώση του γονιδιώματός του,<sup>173</sup> εάν του αποκάλυπτε μια μελλοντική νόσο για την οποία δεν υπάρχει προς το παρόν θεραπεία, ενισχύει επίσης την πεποίθηση της ιδιαιτερότητας των γενετικών δεδομένων. Τέλος, οι γενετικές εξετάσεις είναι καθοριστικές για μερικές πολύ σημαντικές πτυχές της ύπαρξής μας. Μπορούν να επιβεβαιώσουν ή να διαψεύσουν την πατρότητα κάποιου, να φέρουν στο φως κρυμμένα μυστικά του παρελθόντος, ή να αποκαλύψουν την καταγωγή μας.<sup>174</sup>

Η ιδέα ότι οι γενετικές εξετάσεις είναι διαφορετικές από τις συνήθεις ιατρικές εξετάσεις ονομάζεται γενετικός «εξαιρετικισμός» (exceptionalism). Οι γενετικές πληροφορίες θεωρούνται άκρως ιδιωτικές και σχετίζονται άμεσα με την ταυτότητα ενός ατόμου. Η εμπιστευτικότητα, ούτως ή άλλως, αποτελεί κεντρικό ζήτημα για την υγειονομική περίθαλψη, την ασφαλιστική κάλυψη και την απασχόληση, αλλά οι πληροφορίες από ένα γενετικό τεστ μπορούν ταυτόχρονα να επηρεάσουν πολλά μέλη μιας οικογένειας. Εάν η γονιδιακή διαταραχή είναι κυρίαρχη, είτε μεταφέρεται από άτομο σε άτομο, μπορεί να επηρεαστούν οι στενοί βιολογικοί συγγενείς όπως οι γονείς, τα παιδιά, τα αδέρφια και ακόμη και η ευρύτερη οικογένεια του ατόμου. Επιπλέον, ένα άτομο μπορεί να λάβει αποφάσεις που αλλάζουν τη ζωή του, με βάση τα αποτελέσματα μιας γενετικής εξέτασης. Η αποκάλυψη των αποτελεσμάτων των γενετικών εξετάσεων μπορεί να είναι κρίσιμη σε όλες τις πτυχές της ζωής ενός ατόμου.<sup>175</sup> Συμπερασματικά λοιπόν, το γενετικό υλικό δεν μεταβάλλεται, κατά κανόνα, κατά την διάρκεια της ζωής, συχνά ο φορέας του δεν γνωρίζει τις πληροφορίες που μεταφέρει, περιέχει δε στοιχεία που αφορούν το παρελθόν του και προδιαγράφουν μια πορεία για το μέλλον του ατόμου (προδιάθεση για νοσήματα κα.). Εάν η επεξεργασία των προσωπικών δεδομένων ενός προσώπου ενέχει κινδύνους για προσβολή των

---

<sup>171</sup> Evans, “Genetic Exceptionalism,” 500.

<sup>172</sup> Hoop, “Ethical Considerations in Psychiatric Genetics,” 332; Ian McGonigle, “Genomic Data and the Dividual Self,” *Genetics Research* 101 (2019), <https://doi.org/10.1017/s0016672319000107>

<sup>173</sup> Hoop, “Ethical Considerations in Psychiatric Genetics,” 332.

<sup>174</sup> Evans, “Genetic Exceptionalism,” 501.

<sup>175</sup> K. G. Fulda and K Lykens. “Ethical Issues in Predictive Genetic Testing: A Public Health Perspective,” *Journal of Medical Ethics* 32, no. 3 (2006): 144, <https://doi.org/10.1136/jme.2004.010272>

δικαιωμάτων του, κατά την επεξεργασία των γενετικών δεδομένων οι κίνδυνοι αυτοί είναι πολλαπλάσιοι.<sup>176</sup>

Είναι βέβαια αρκετοί αυτοί που υποστηρίζουν ότι στους ιατρικούς φακέλους των ασθενών υπάρχουν αρκετά αναγνωριστικά στοιχεία, με οριστικό και αμετάκλητο χαρακτήρα. Πολλές διαγνώσεις είναι οριστικές και χαρακτηριστικές για κάποιον ασθενή, όπως είναι η νόσος του Alzheimer, ή η πολλαπλή σκλήρυνση, μεταφέροντας πολύ περισσότερο ευαίσθητες πληροφορίες για τον συγκεκριμένο ασθενή από ότι μια παραλλαγή σε κάποιο γονιδιακό τόπο. Άλλωστε, το ιατρικό ιστορικό που υπάρχει στον ιατρικό φάκελο, ως σκοπό έχει, ακριβώς, την παροχή συγκεκριμένων πληροφοριών για συγκεκριμένο ασθενή.<sup>177</sup> Αλλά ακόμη και αν καταλήξουμε στο συμπέρασμα ότι οι γενετικές πληροφορίες εν γένει είναι υπερεκτιμημένες από πλευράς σπουδαιότητας και δεν θα πρέπει να θεωρούνται ως ξεχωριστές ή ιδιαίτερες, τα γενετικά δεδομένα που συνάγονται από τις εξετάσεις DNA ενδέχεται, παρ' όλα αυτά, να έχουν κάτι ξεχωριστό. Είναι βέβαιο ότι πολλές από τις πληροφορίες που εξάγονται από τις γενετικές εξετάσεις ενός ατόμου, μπορούν να συναχθούν και από άλλες πηγές, αλλά από τα αποτελέσματα των γενετικών αυτών εξετάσεων, πέρα από την ισχυρότερη ένδειξη για ζητήματα υγείας που το άτομο είναι πιθανό να αντιμετωπίσει στο μέλλον, τα δείγματα κάποιες φορές ενδέχεται να έχουν σημαντικές και απροσδόκητες συνέπειες όχι μόνο για το άτομο στο οποίο ανήκουν, αλλά και για τους συγγενείς του ή το ευρύτερο οικογενειακό του περιβάλλον, κάτι που πολύ δύσκολα θα μπορούσε να συμβεί με κάποιο άλλο είδος εξετάσεων. Πολλές φορές οι ανακαλύψεις και οι αποκαλύψεις αυτές είναι εξαιρετικά δυσάρεστες. Είναι ανησυχητική και μας προκαλεί έντονο άγχος η σκέψη ότι η αιτία της νόσου κάποιου στενού συγγενής μας, μπορεί να μας αφορά άμεσα. Κάτι τέτοιο θα μπορούσε να έχει απρόβλεπτες αρνητικές, ατομικές και κοινωνικές συνέπειες για το άτομο, όπως την ματαιώση ενός γάμου ή την διακοπή μιας ασφάλειας υγείας και κυρίως μια μεγάλη επιβάρυνση στην ψυχική του υγεία.<sup>178</sup> Ο Γενικός Κανονισμός Προστασίας Δεδομένων της ΕΕ καθορίζει ένα ενιαίο και ευρύ καθεστώς για τα

---

<sup>176</sup> Λίλιαν Μήτρου, «Η Προστασία των Δεδομένων Υγείας και των Γενετικών Δεδομένων στον Γενικό Κανονισμό Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων,» στο *Βιοηθικοί Προβληματισμοί IV. Δεδομένα Υγείας και Γενετικά Δεδομένα*, επιμ. Μαρία Κανελλοπούλου-Μπότη και Φερενίκη Παναγοπούλου-Κουτνατζή (Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2019), 69-70.

<sup>177</sup> Evans, "Genetic Exceptionalism," 500.

<sup>178</sup> Onora O' Neill, *Αυτονομία και Εμπιστοσύνη στη Βιοηθική*, επιμ. Θεοδωρής Δρίτσας, μτφρ. Αντώνης Χατζημουσής (Αθήνα: Εκδόσεις Αρσενίδη, 2011), 132.

δεδομένα υγείας, ανεξάρτητα από τη μορφή τους, τον τρόπο συλλογής τους ή τον υπεύθυνο συλλογής τους. Ορίζει την κατηγορία των όλων των δεδομένων που αφορούν την ψυχική ή σωματική υγεία ενός φυσικού προσώπου ως προσωπικά δεδομένα. Συμπεριλαμβάνει δε και τους παρόχους υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης, που αποκαλύπτουν πληροφορίες και δεδομένα σχετικά με την κατάσταση της υγείας του ατόμου.<sup>179</sup>

Για ορισμένους από τους ανωτέρω λόγους, σύμφωνα με τους οποίους τα γενετικά δεδομένα θεωρούνται ιδιαίτερα, υπάρχουν κάποιες ενστάσεις, που αφορούν περισσότερο τους περιορισμούς που θέτουν. Κάποιοι θεωρούν ότι η αντίληψή μας για την εξαιρετική-ιδιαίτερη φύση των γενετικών δεδομένων είναι υπερεκτιμημένη και, κυρίως, ότι αυτή η οπτική προκαλεί δυσχέρειες σε πολλούς επιστημονικούς και κοινωνικούς τομείς. Η θεώρηση για παράδειγμα, των γενετικών δεδομένων ως ενός καταλυτικού προγνωστικού παράγοντα για μελλοντικές ασθένειες, θα μπορούσε να θεωρηθεί ως βάσιμη, κυρίως στο βαθμό που αφορά ιδιαίτερα διεισδυτικούς γονοτύπους. Η προγνωστική ισχύς των γονιδιακών αποτελεσμάτων για κοινά πολυγονιδιακά νοσήματα είναι, κατά γενική ομολογία, μικρή επειδή η γενετική παραλλαγή είναι μόνο ένας από τους πολλούς παράγοντες (η περιβαλλοντική επίδραση είναι ένας ισχυρός αν όχι καταλυτικός παράγοντας, στην τελική απάντηση του οργανισμού) που συντελούν στην εμφάνιση της νόσου.<sup>180</sup>

Η ανάλυση και η σύγκριση των γονιδιωματικών δεδομένων μεταξύ των πληθυσμών είναι ζωτικής σημασίας για την κατανόηση του ρόλου των γενετικών παραγόντων στην υγεία και τη νόσο. Η επιτυχία της κοινής χρήσης των γενετικών δεδομένων βασίζεται στην κοινωνική υποστήριξη. Αυτό είναι ένα πολύ σημαντικό θέμα, αλλά απαιτεί προσοχή το εάν και σε ποιο βαθμό είναι πρόθυμα τα άτομα, σε παγκόσμια κλίμακα, να παραχωρήσουν την πρόσβαση ή να δωρίσουν τα γενετικά δεδομένα τους, τα οποία στη συνέχεια θα παραχωρηθούν σε κάποιους άλλους για έρευνα.<sup>181</sup> Σε μια μελέτη εξετάστηκε ένα δείγμα ατόμων από τις ΗΠΑ, τον Καναδά, το Ηνωμένο Βασίλειο και την Αυστραλία, σχετικά με την προθυμία τους να δωρίσουν τα

---

<sup>179</sup> Price and Cohen, “Privacy in the Age of Medical Big Data,” 40.

<sup>180</sup> Evans, “Genetic Exceptionalism,” 500.

<sup>181</sup> Anna Middleton et al., “Global Public Perceptions of Genomic Data Sharing: What Shapes the Willingness to Donate DNA and Health Data?,” *The American Journal of Human Genetics* 107, no. 4 (2020): 743, <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.08.023>.

γενετικά δεδομένα τους, σε συνδυασμό με τις απόψεις τους για τα γενετικά δεδομένα. Οι συμμετέχοντες, οι οποίοι είχαν γενετικές «εξαιρετικές απόψεις» (θεωρούσαν δηλαδή τα γενετικά δεδομένα ως κάτι ιδιαίτερο και διαφορετικό από τα υπόλοιπα ιατρικά τους δεδομένα), ήταν πιθανότερο να γνώριζαν περισσότερα ή να είχαν προσωπική εμπειρία με την γονιδιωματική. Ήταν επίσης πιο πιθανό να επιδείξουν προθυμία για να δωρίσουν ανώνυμα το DNA τους, όπως και άλλες ιατρικές τους πληροφορίες, παρά του ότι ήταν επίσης πιθανότερο να κατανοήσουν ότι η σύνδεση των γενετικών τους δεδομένων με προσωπικά τους στοιχεία δυνητικά μπορεί να τους προκαλούσε βλάβη. Παρά το ότι ενημερώθηκαν και κατανόησαν ότι υπάρχει πιθανότητα προσωπικής βλάβης εάν ταυτοποιηθούν εκ νέου τα δεδομένα τους, ανέφεραν ότι θα συνέχιζαν να τα δωρίζουν και αυτό επειδή θεώρησαν ότι τα οφέλη υπερέβαιναν τις πιθανές βλάβες. Αυτό δείχνει ότι, όσοι ενδιαφέρονται και είναι πρόθυμοι να γίνουν δωρητές, φαίνεται να γνωρίζουν καλύτερα από τους άλλους, τόσο το τι αφορά η γενετική πληροφορία, όσο κυρίως την αξία και την συνεισφορά των γενετικών πληροφοριών στην έρευνα και την ανάπτυξη της γονιδιωματικής ιατρικής. Η προθυμία των ατόμων με «εξαιρετικές απόψεις» και ενημέρωση για τα γενετικά δεδομένα ήταν 6 φορές μεγαλύτερη σε σύγκριση με εκείνους που δεν ήταν εξοικειωμένοι με τη γονιδιωματική και δεν είχαν ασχοληθεί με τη χρήση των γενετικών δεδομένων. Η προθυμία αυτή των ατόμων με εξοικείωση με τα γενετικά δεδομένα έχει παρατηρηθεί και σε ομάδες ασθενών που εκφράζουν την επιθυμία τα δεδομένα τους να χρησιμοποιηθούν για μελλοντική πρόληψη και θεραπεία ασθενειών, ή να βοηθήσουν τις μελλοντικές γενιές εντός της οικογένειάς τους. Αρκετοί από αυτούς που εξέφρασαν προθυμία στη δωρεά των δεδομένων ήταν επαγγελματίες υγείας οι οποίοι εργάζονταν στον τομέα της γονιδιωματικής.<sup>182</sup> Εκείνοι με «εξαιρετικές απόψεις» σχετικά με τα γενετικά δεδομένα, ήταν επίσης πιο πιθανόν να αποφασίσουν θετικά, σχετικά με τη δωρεά των δεδομένων, με βάση το αν θα μπορούσαν να λάβουν, σε αντάλλαγμα για τη δωρεά, αντίγραφο των δικών τους πρωτογενών δεδομένων (ανάγνωση DNA ή ανεπεξέργαστα δεδομένα αλληλουχίας) και εάν γνώριζαν τις νομικές κυρώσεις για προστασία τους από πιθανή εκμετάλλευση. Αυτό αντικατοπτρίζει το πώς αντιλαμβάνεται κάποιος την προσωπική, οικονομική, καθώς και κλινική και επιστημονική αξία των πληροφοριών DNA. Αυτή η ομάδα με τις

---

<sup>182</sup> Middleton, "Members of the Public," 431.

«εξαιρετικές απόψεις» ήταν πιο πιθανό να επιτρέψει στις επιτροπές των ερευνητών να λαμβάνουν αποφάσεις σχετικά με την κοινή χρήση δεδομένων τους για λογαριασμό τους. Αυτά τα ευρήματα υποδηλώνουν τη δυνητική αξία της επιστροφής των αποτελεσμάτων σε αυτόν τον πληθυσμό, αλλά και το επακόλουθο ότι η λήψη γενετικών δεδομένων μπορεί να είναι λιγότερο ελκυστική για όσους δεν το θεωρούν κάτι ξεχωριστό ή ιδιαίτερο. Τονίζουν επίσης τη μεγάλη σημασία που έχουν (για τα άτομα-δωρητές) οι διαφανείς διαδικασίες για τη λήψη αποφάσεων σχετικά με την κοινή χρήση δεδομένων.<sup>183</sup>

Πίσω από το αίτημα της ανοικτής πρόσβασης, της ελεύθερης διαθεσιμότητας και της απρόσκοπτης κυκλοφορίας των δεδομένων, υπάρχει η πεποίθηση ότι η αυξημένη διαθεσιμότητα των επιστημονικών δεδομένων θα οδηγήσει σε νέες γνώσεις και νέες εφαρμογές. Νέες υποδομές και δίκτυα έχουν επίσης αναπτυχθεί για τη διευκόλυνση της ανταλλαγής των επιστημονικών δεδομένων, όπως η Έρευνα Υποδομών Βιοτραπεζών και Βιομοριακών πόρων (BBMRI-ERIC) για διεθνείς βιοτραπεζικές συναλλαγές, το Δίκτυο της Ανθρώπινης Κληρονομιάς και της Υγείας στην Αφρική (H3Africa) και η Παγκόσμια Συμμαχία για τη Γονιδιωματική και την Υγεία (GA4GH), που αφορά γονιδιωματικά και κλινικά δεδομένα.<sup>184</sup>

Συνάγεται λοιπόν ότι η πληροφόρηση και η εμπειρία με τα γενετικά δεδομένα μπορεί να δράσει θετικά στην προθυμία των ανθρώπων να δωρίσουν, ή να παραχωρήσουν, πρόσβαση στα γενετικά τους δεδομένα, κάτι που θεωρείται ότι, όχι απλώς θα διευκολύνει την ανάπτυξη της φαρμακογονιδιωματικής, της ιατρικής ακριβείας και της εξατομικευμένης ιατρικής, αλλά ότι είναι απαραίτητο. Χωρίς την ευρεία συμμετοχή υγιών ατόμων το όλο εγχείρημα μπορεί να μην τελεσφορήσει. Τα άτομα, παρά την πρόθεσή τους να μοιραστούν τα δεδομένα τους, δεν το κάνουν χωρίς κανέναν ενδοιασμό. Ανησυχούν αρκετά για το απόρρητο των δεδομένων και έχουν αρκετές επιφυλάξεις για τη μελλοντική τους χρήση.

Οι βλάβες επίσης, που οι συμμετέχοντες θεωρούσαν ως πιθανές, σχετίζονταν με την ταυτοποίησή τους μέσα από τις πληροφορίες του DNA και κυρίως

---

<sup>183</sup> Ibid, 432

<sup>184</sup> Michael Morrison, Donna Dickenson, and Sandra Soo-Jin Lee, “Introduction to the Article Collection ‘Translation in Healthcare: Ethical, Legal, and Social Implications,’” *BMC Medical Ethics* 17, no. 1 (2016): 2, <https://doi.org/10.1186/s12910-016-0157-6>.

αντανακλούσαν την επίδραση της λαϊκής κουλτούρας. Μετά τη δευτεροβάθμια εκπαίδευση, οι περισσότεροι μη ειδικοί, πιστεύεται ότι αποκτούν τις επιστημονικές πληροφορίες και γνώσεις που τους ενδιαφέρουν, από τα μέσα ενημέρωσης. Οι αναπαραστάσεις των ζητημάτων αυτών, από τα μέσα ενημέρωσης, διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στη διαμόρφωση της εξοικείωσης του κοινού με την επιστήμη, συμπεριλαμβανομένης της διαμόρφωσης σχετικά με την έναρξη συνομιλιών για το DNA.<sup>185</sup> Σε μια ανώνυμη διαδικτυακή έρευνα με στόχο τη μελέτη της στάσης του κοινού της Κόστα Ρίκα σχετικά με την προθυμία να δωρίσουν DNA δεδομένα, διαπιστώθηκε ότι τα περισσότερα άτομα ήταν πρόθυμα να δωρίσουν τις πληροφορίες τους για ερευνητικούς σκοπούς. Όταν έρχονταν αντιμέτωποι με διαφορετικές πιθανές χρήσεις των δεδομένων τους, οι συμμετέχοντες ήταν πολύ λιγότερο πιθανό να δωρίσουν δεδομένα σε ερευνητές με κερδοσκοπικούς σκοπούς. Οι πιο συχνά αναφερόμενες ανησυχίες σχετικά με τη δωρεά γενετικών δεδομένων σχετίζονται με πιθανές διακρίσεις από εταιρείες ασφάλισης υγείας και ζωής και εργοδότες. Για τους συμμετέχοντες στην έρευνα οι πιο αξιόπιστοι επαγγελματίες είναι ο δικός τους ιατρός και μη κερδοσκοπικοί ερευνητές από τη χώρα τους.<sup>186</sup> Τα γενετικά δεδομένα ενδέχεται να έχουν διαφορετικά επίπεδα σπουδαιότητας σε διαφορετικά περιβάλλοντα. Ορισμένες πολιτισμικές κοινότητες έχουν χαμηλό όριο για την κοινή χρήση των κλινικών και γενετικών τους δεδομένων. Για παράδειγμα, ορισμένοι ασθενείς, ενδέχεται να επιθυμούν να μοιραστούν τα δεδομένα τους, για να βοηθήσουν περαιτέρω στην ιατρική έρευνα, ειδικά σε περιπτώσεις σπάνιων γενετικών ασθενειών, όπου εμπλέκεται το προσωπικό οικογενειακό ιστορικό. Σε τέτοιες περιπτώσεις, μπορεί να παρατηρηθεί ότι, οι ασθενείς επιμένουν να αποκαλύψουν πληροφορίες που είναι πιο προσωπικές, προκειμένου να βελτιώσουν τα γονιδιωματικά δεδομένα που παρέχονται. Σημειώθηκε ότι με την πάροδο του χρόνου, σημαντικές τεχνικές εξελίξεις μπορεί να οδηγήσουν σε περαιτέρω ζητήματα που απαιτούν ηθική ανάλυση. Αν η αλληλουχία για παράδειγμα μετακινηθεί από αλληλουχία DNA σε αλληλουχία RNA, αυτό θα

---

<sup>185</sup> Middleton, "Members of the Public," 431-32.

<sup>186</sup> Gabriela Chavarria-Soley et al., "Attitudes of Costa Rican Individuals towards Donation of Personal Genetic Data for Research," *Personalized Medicine* 18, no. 2 (2021): 141, <https://doi.org/10.2217/pme-2020-0113>.

απαιτούσε εκ νέου την αξιολόγηση των πληροφοριών που παράγονται από κάθε τεχνολογία, καθώς και τον βαθμό ευπάθειας κάθε συνόλου δεδομένων.<sup>187</sup>

Όπως προαναφέρθηκε, η δυνατότητα πρόσβασης των ατόμων στις προσωπικές τους πληροφορίες υγείας έδρασε με θετικό τρόπο στην δωρεά των γενετικών δεδομένων. Τα προσωπικά αρχεία υγείας και η διαθεσιμότητα των πληροφοριών μέσω της ανταλλαγής πληροφοριών για την υγεία, θεωρούνται απαραίτητα συστατικά για την αποτελεσματικότητα και την βελτίωση της υγειονομικής περίθαλψης.<sup>188</sup>

Τα γονιδιωματικά δεδομένα έχουν διαφορετική φύση από τα όργανα του ανθρώπινου οργανισμού. Όπως επισημαίνει ο Tigard, τα ανθρώπινα όργανα θεωρούνται σπάνιοι και μη ανανεώσιμοι πόροι, αντίθετα με τα γενετικά δεδομένα και τα ιατρικά αρχεία των ασθενών, που υπάρχουν σε αφθονία, ακόμη και αν δεν είναι πλήρως διαθέσιμα για χρήση σε βάσεις δεδομένων. Τα γενετικά δεδομένα, σε αντίθεση με τα όργανα, είναι διαθέσιμα και σε μεγάλο βαθμό μπορούν να αποκτηθούν. Επίσης, μπορούν εύκολα να αντιγραφούν, να μεταδοθούν και να κοινοποιηθούν. Επιπλέον, όταν τα δεδομένα χρησιμοποιούνται, δεν μειώνεται η αξία τους. Σε αρκετές περιπτώσεις τα γονιδιωματικά δεδομένα όσο περισσότερο χρησιμοποιούνται τόσο πιο πολύτιμα γίνονται για περαιτέρω μελέτες και κλινικές εφαρμογές. Τα γονιδιωματικά δεδομένα μπορούν να επαναχρησιμοποιηθούν απεριόριστα, χωρίς να καταστραφούν και η άυλη φύση τους τα καθιστά μια πιο περίπλοκη και ιδιαίτερη μορφή ιδιοκτησίας, για νομική και ηθική προστασία. Υπάρχει πράγματι μια αυξανόμενη αποτίμηση δεδομένων στην αγορά.<sup>189</sup>

## Κοινοκτημοσύνη των γενετικών δεδομένων

Τα ανθρώπινα όντα είναι κατ' εξοχήν κοινωνικά όντα και χαρακτηρίζονται ως είδος από τη συνεχή δημιουργία σχέσεων και δεσμών μεταξύ τους. Συγκεκριμένα,

---

<sup>187</sup> McGonigle, "Genomic Research," 2

<sup>188</sup> Dominik Ose et al., "A Personal Electronic Health Record: Study Protocol of a Feasibility Study on Implementation in a Real-World Health Care Setting," *JMIR Research Protocols* 6, no. 3 (2017): e33, <https://doi.org/10.2196/resprot.6314>

<sup>189</sup> McGonigle, "Genomic Data and the Dividual Self," 1



δημιουργώντας συγγενικές σχέσεις, μοιράζονται, εκούσια ή ακούσια, πολλές γενετικές πληροφορίες με τα άλλα μέλη της οικογένειας. Δεδομένου λοιπόν ότι, τα γενετικά δεδομένα είναι κοινά σε ένα ποσοστό μικρό (π.χ. δύο πρώτα εξαδέλφια), ή μεγάλο (μοζυγωτικοί δίδυμοι), μεταξύ των μελών της οικογένειας, οι επιπτώσεις της δωρεάς δεδομένων του ατόμου στην ευρύτερη οικογένεια και η ύπαρξη οικονομικών κινήτρων για τα μέλη της οικογένειας, πρέπει να ληφθούν υπόψη. Επί του παρόντος, οι συζητήσεις που σχετίζονται με τη συγκατάθεση και την απόσυρσή της, περιορίζονται κυρίως στις ανησυχίες που σχετίζονται με τα ατομικά δικαιώματα του δωρητή και δεν καλύπτουν επαρκώς τα σχετικά συμφέροντα των μελών της οικογένειας. Είναι επίσης ζωτικής σημασίας, να διερευνηθεί το κατά πόσο τα μέλη της οικογένειας, πρέπει ή μπορούν να, συμμετάσχουν στη διαδικασία ανταλλαγής προσωπικών γονιδιωματικών δεδομένων ενός μέλους της οικογένειας, συμπεριλαμβανομένης της συναίνεσης μετά από ενημέρωση.<sup>190</sup>

Η υλοποίηση της εξατομικευμένης ιατρικής, παρά το ότι φαίνεται να στοχεύει σε ένα μοναδικό άτομο, εξαρτάται από τη συλλογική συμμετοχή μεγάλων ομάδων ατόμων σε έργα βιολογικών τραπεζών και προγράμματα γονιδιωμάτων. Από αυτή την άποψη η εξατομικευμένη ιατρική είναι ένα, κατ' ουσία, συλλογικό σχέδιο.<sup>191</sup> Δεδομένου ότι οι άνθρωποι αποκτούν τη γενετική τους υπογραφή μέσω βιολογικής κληρονομιάς από τους δύο γονείς τους, την οποία μοιράζονται με τα αδέλφια τους, πολλές πληροφορίες για ένα άτομο μπορούν να γίνουν γνωστές, εξετάζοντας τα γενετικά δεδομένα στενών συγγενών.<sup>192</sup>

Οι γενετικές βάσεις δεδομένων δημιουργούν σοβαρά ηθικά διλήμματα για γιατρούς και επιστήμονες. Για παράδειγμα, ποια είναι η κοινωνική φύση του ατόμου στην κοινότητά του; Ποιος διαθέτει γενετικά δεδομένα; Ποιοι είναι οι κίνδυνοι κοινοποίησης οικογενειακών δεδομένων; Ποιος θα είναι ο αντίκτυπος της ανακάλυψης εμπιστευτικών, αλλά πιθανώς αρνητικών και άσχετων με τον αρχικό σχεδιασμό, γενετικών δεδομένων; Και ποιες είναι οι νομικές διατάξεις για τους συμμετέχοντες που,

---

<sup>190</sup> Ahmed, "DNA Data Marketplace," 4.

<sup>191</sup> McGonigle, "Genomic Data and the Dividual Self," 1.

<sup>192</sup> ---, "Genomic Research," 2.

ενδέχεται, να επιθυμούν να αποσύρουν αργότερα τα προσωπικά τους ιατρικά γενετικά δεδομένα ή των συγγενεών τους;<sup>193</sup>

Υπάρχει, κατά τον Ian McGonigle, ένα επιπλέον χαρακτηριστικό των γονιδιωματικών δεδομένων: η κοινή φύση που έχουν τα γονιδιωματικά δεδομένα με την ευρύτερη γενετική ομάδα, είτε αυτή είναι οι βιολογικοί συγγενείς είτε η φυλή είτε μια πολύ μεγαλύτερη, ομάδα όπως ένα έθνος. Αυτό το χαρακτηριστικό καθιστά δύσκολη και, μάλιστα επικίνδυνη, τη μεταχείριση των γονιδιωματικών δεδομένων ως απλά μια αποκλειστική ατομική ιδιότητα και, επίσης, καθιστά δύσκολη την προστασία των γονιδιωματικών δεδομένων σύμφωνα με τους καθιερωμένους τρόπους προστασίας της ιδιωτικής ιδιοκτησίας, ή τους μηχανισμούς για την προστασία μεμονωμένων ανθρωπίνων οργάνων. Αντίθετα, τα γονιδιωματικά δεδομένα χρειάζονται *sui generis* (ειδικά για το είδος τους) συστήματα προστασίας και ρύθμισης.<sup>194</sup>

Ο Ian McGonigle, με βάση τη μελέτη της συγγένειας, που περιγράφει τη διυποκειμενική φύση της προσωπικότητας στις κοινωνικές σχέσεις ενός ορισμένου πλαισίου, χρησιμοποιεί την ανθρωπολογική έννοια *dividual* (διττός, διαιρετός, κοινόχρηστος), σε αντίθεση με τη έννοια *individual* (ατομικός, ιδιωτικός), για να περιγράψει τον εαυτό ως μια κατανομημένη οντότητα, σύνθετη και ουσιαστικά διαιρετή, σε αντίθεση με έναν ορισμένο, ατομικό εαυτό. Αυτή η θεώρηση προέρχεται από την εθνογραφική μελέτη γηγενών κοινοτήτων, όπου ο εαυτός θεωρείται ότι υπάρχει μόνο μέσα στα κοινωνικά δίκτυα και σε νοηματικό πλαίσιο ανάλογο με την κατάσταση, που προσδίδουν νόημα και ταυτότητα στο άτομο. Ο «διαιρεμένος-κοινόχρηστος» εαυτός είναι επίσης μια καλή μεταφορά, για την περιγραφή της κοινής φύσης των γονιδιωματικών δεδομένων. Όπως ο «διαιρεμένος» εαυτός αποκτά νόημα μέσω της ευρύτερης ομάδας, έτσι και τα γονιδιωματικά δεδομένα αποκτούν τη σημασία και τη χρησιμότητά τους σε σχέση με την ευρύτερη γενετική ομάδα. Η, πιο συγκεκριμένα, οι γενετικές παραλλαγές αποκτούν τη σημασία τους σε σχέση με το γονιδίωμα αναφοράς.<sup>195</sup> Ο Noam Shomron και ο Ian McGonigle υποστηρίζουν ότι η ανθρώπινη γενετική ταυτότητα (δηλαδή ποιοι είμαστε γενετικά) και η κοινωνική ταυτότητα θα μπορούσαν να θεωρηθούν ορθότερα ως διττά-κοινά, παρά ως

---

<sup>193</sup> ---, “Personalized Medicine,” 2.

<sup>194</sup> ---, “Genomic Data and the Dividual Self,” 1-2.

<sup>195</sup> ---, “Genomic Data and the Dividual Self,” 1-2.

μεμονωμένα, με την έννοια ότι τα γενετικά δεδομένα τα μοιραζόμαστε εν μέρη με τους στενούς συγγενείς μας, όπως είναι πιθανό επίσης να μοιραζόμαστε την υγεία και τις εμπειρίες της ζωής. Πράγματι, είναι αυτός ο διττός χαρακτήρας των γονιδιωματικών δεδομένων που ευνοεί τη δημιουργία εθνικών βιοτραπεζών και εθνικών έργων γονιδιώματος και ένα κοινό σύνολο γενετικών παραλλαγών αναδεικνύει την αξία μιας συγκεκριμένης μελέτης εθνικής κοόρτης.<sup>196</sup> Το γεγονός ότι τα γονιδιωματικά δεδομένα και τα συναφή προσωπικά ιατρικά δεδομένα είναι όντως κοινά στη φύση τους, έχει επιπτώσεις στα ηθικά πρότυπα, τη νομοθεσία και τον τρόπο αντιμετώπισής τους από την πολιτική. Οι πολίτες θα πρέπει να αναγνωρίσουν ότι, όταν αποκαλύπτουν δημόσια τα προσωπικά τους γονιδιωματικά δεδομένα, αποκαλύπτουν επίσης δεδομένα σχετικά με τους βιολογικούς τους συγγενείς. Αυτό το φαινόμενο γίνεται εμφανέστερο με την αυξανόμενη χρήση και δύναμη της γονιδιωματικής στην εγκληματολογία. Το 2018 ο λεγόμενος Golden State Killer συνελήφθη στις ΗΠΑ όταν οι αστυνομικοί τον εντόπισαν μέσω γενετικής ανάλυσης. Η αστυνομία είχε συνδέσει τον Golden State Killer με περισσότερο από 50 βιασμούς και 12 δολοφονίες από το 1976 έως το 1986, αλλά η έρευνα είχε σταματήσει πριν από δεκαετίες. Μεταφορτώνοντας ένα δείγμα DNA, που συλλέχθηκε σε μια από τις σκηνές του εγκλήματος, σε έναν ιστότοπο αναζήτησης της γενετικής καταγωγής, ο ύποπτος εντοπίστηκε με βάση τη γενετική σχέση του με τους συμμετέχοντες που είχαν μοιραστεί το DNA τους με την υπηρεσία γενεαλογίας. Σε αυτήν την περίπτωση, οι γενετικές βάσεις δεδομένων χρησιμοποιήθηκαν για το κοινό συμφέρον της σύλληψης ενός διαβόητου δολοφόνου. Αυτό είναι μόνο ένα παράδειγμα του πως η αποκάλυψη προσωπικών γονιδιωματικών δεδομένων μπορεί να έχει ακούσιες συνέπειες για άλλα συγγενή άτομα.<sup>197</sup>

Τα γενετικά δεδομένα ενός ατόμου θα μπορούσαν εύκολα να αποκτηθούν με τη διερεύνηση των γενετικών δεδομένων των στενών συγγενών του. Αυτό αμφισβητεί την ιδέα ότι είναι ατομικά με οποιοδήποτε ουσιαστικό τρόπο. Η αποκάλυψη γενετικών δεδομένων μπορεί συνεπώς να προκαλέσει ζημιά και να έχει αρνητικές συνέπειες σε συγγενικά άτομα.<sup>198</sup> Το Ευρωπαϊκό Δικαστήριο Δικαιωμάτων του Ανθρώπου (ΕΔΔΑ) στην υπόθεση *S. and Marper v. United Kingdom*, (4.12.2008) επικύρωσε την ιδιαιτερότητα του γενετικού υλικού επισημαίνοντας ότι, εφόσον με το γενετικό υλικό

---

<sup>196</sup> ---, “Genomic Data and the Dividual Self,” 2.

<sup>197</sup> Ibid, 2.

<sup>198</sup> ---, “Genomic Research,” 2.

(DNA) είναι δυνατό να προσδιοριστεί η γενετική σχέση μεταξύ δύο ατόμων, αυτό «είναι επαρκές ώστε να θεωρηθεί ότι η διατήρησή του αποτελεί παρέμβαση στο δικαίωμα της ιδιωτικής ζωής των ενδιαφερομένων προσώπων».<sup>199</sup>

Εάν δεν είναι δυνατή η ειδική συγκατάθεση και τα αποτελέσματα των δοκιμών μπορεί αναπόφευκτα να επηρεάσουν άλλους εκτός του ατόμου που παρέχει δείγμα DNA, τι μπορεί να σημαίνει αυτό για την αυτονομία τους; Εάν θεωρήσουμε την αυτοδιάθεση, ως εκδήλωση της αυτονομίας και της ελευθερίας των ατόμων να καθορίζουν την ζωή τους, τότε διάφορες πτυχές των γονιδιωματικών δοκιμών απειλούν να την καταστρέψουν.<sup>200</sup> Η σχεσιακή αυτονομία μπορεί να προσφέρει έναν πιο χρήσιμο τρόπο για να εννοηθεί η αυτονομία στη εποχή του γονιδιώματος. Αυτού του είδους η αυτονομία θεωρεί ένα άτομο τοποθετημένο μέσα σε ένα δίκτυο άλλων, υποστηρίζοντας ότι οι σχέσεις και το κοινωνικό περιβάλλον είναι κεντρικά στο να επιτρέπουν στα άτομα να αναπτύξουν μια αίσθηση του εαυτού τους και μια ικανότητα αυτοδιάθεσης. Επιλέγοντας να ακολουθήσουν γονιδιακές δοκιμές, να παράγουν αποτελέσματα και να αντιδράσουν σε αυτά, πολλοί άνθρωποι λαμβάνουν αλληλοεξαρτώμενες αποφάσεις. Μια σχεσιακή αντίληψη για την αυτονομία είναι ικανότερη στο να αντικατοπτρίζει και να προσαρμόζει αυτή την πολυπλοκότητα. Δίκτυα εμπιστοσύνης και φροντίδας καθοδηγούν τις επιλογές αφήνοντας χώρο για τη λήψη αποφάσεων. Η σχεσιακή αυτονομία απεικονίζει, με μεγαλύτερη εγγύτητα την σύγχυση των ανθρώπων και των αποφάσεών τους να υποβληθούν σε γονιδιωματικές δοκιμές, παρά να αντιληφθούν κάθε άτομο ως ξεχωριστό παράγοντα που παίρνει αποφάσεις εκτός κοινωνικού πλαισίου. Ωστόσο, κάνοντάς το αυτό, η προσοχή μας επικεντρώνεται στα δίκτυα που επιτρέπουν να πραγματοποιηθεί η λήψη αποφάσεων - είναι προετοιμασμένα για τη εποχή του γονιδιώματος.<sup>201</sup>

Επιπλέον, παράλληλα με την προώθηση των εννοιών του προσωπικού συμφέροντος και της ατομικής ανεξαρτησίας, αξίες όπως ο αλτρουισμός και η αλληλεγγύη στην κοινωνία, δεν πρέπει να υπονομεύονται. Αυτό μπορεί να φαίνεται

---

<sup>199</sup> Λίλιαν Μήτρου, «Η Προστασία των Δεδομένων Υγείας και των Γενετικών Δεδομένων στον Γενικό Κανονισμό Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων» στο *Βιοηθικοί Προβληματισμοί IV. Δεδομένα Υγείας και Γενετικά Δεδομένα*, επιμ. Μαρία Κανελλοπούλου-Μπότη και Φερενίκη Παναγοπούλου-Κουτνατζή (Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2019), 71.

<sup>200</sup> Rachel Horton and Anneke Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics Era," *Current Genetic Medicine Reports* 7, no. 2 (2019): 89, <https://doi.org/10.1007/s40142-019-00164-9>.

<sup>201</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 89.

ιδιαίτερα ανησυχητικό για τη παραδοσιακή βιοϊατρική έρευνα, που βασίζεται στην αλτρουιστική συμμετοχή των ατόμων, ώστε να προωθήσουν την έρευνα ως δημόσιο αγαθό. Επιπλέον, η προσφορά χρηματικών κινήτρων μπορεί να θεωρηθεί ως εμπορευματοποίηση των ανθρώπινων πόρων, πράγμα το οποίο έχει συζητηθεί εκτενώς μέχρι σήμερα καθώς μπορεί να οδηγήσει σε υπονόμηση της αξιοπρέπειας των ατόμων.<sup>202</sup>

Η χρήση όρων, όπως η ιδιοκτησία δεδομένων, η αγορά και πώληση δεδομένων και ο έλεγχος δεδομένων, στο πλαίσιο προσωπικών γονιδιωματικών δεδομένων και δεδομένων υγείας θα πρέπει να εξετασθεί διεξοδικά καθώς οι έννοιες αυτές περιβάλλονται από νομικές και πρακτικές αβεβαιότητες. Σχετικά ερωτήματα που προκύπτουν είναι, πώς μπορεί να εκτιμηθεί η νομισματική αξία των δεδομένων DNA και πώς μπορεί να επιβληθεί νομικά και ηθικά. Οι εταιρείες που δραστηριοποιούνται στο χώρο των γενετικών δοκιμών υιοθετούν διαφορετικές απόψεις. Η EncryGen δήλωσε ότι το κόστος πρόσβασης στα δεδομένα θα αποφασιστεί από την ανοιχτή αγορά, ενώ η LunaDNA προτείνει διαφορετική τιμολόγηση για μη κερδοσκοπικούς οργανισμούς, έναντι εταιριών.<sup>203</sup>

Ο Tigard σημειώνει ότι η πρόκληση της δημιουργίας βάσεων δεδομένων μεγάλης κλίμακας, που είναι απαραίτητες για την επιτυχία της ιατρικής ακριβείας, δεν μπορεί να αντιμετωπιστεί εφαρμόζοντας τα ήδη υπάρχοντα μοντέλα δωρεάς αίματος και οργάνων, όπου οι συμμετέχοντες έχουν κίνητρα με, πολλές φορές, προσωπικά οφέλη. Κατά τον Ian McGonigle, πρέπει να αναπτύξουμε νέους τρόπους σκέψης για την ηθική των γονιδιωματικών δεδομένων που είναι προσαρμοσμένοι στην ακριβή φύση τους. Οι ΗΠΑ εγκαινίασαν πρόσφατα το Πρόγραμμα για Όλους «All of Us», ένα ερευνητικό πρόγραμμα, που στοχεύει στην περαιτέρω εξατομίκευση της ιατρικής, δημιουργώντας ιατρικές και γονιδιωματικές βάσεις δεδομένων για όλες τις εθνοτικές ομάδες των ΗΠΑ. Μία από τις αρχές που διέπουν το πρόγραμμα είναι ότι οι γενετικές παραλλαγές ποικίλλουν μεταξύ των εθνοτικών ομάδων, έτσι ώστε κάθε εθνοτική ομάδα να μοιράζεται ορισμένα γενετικά χαρακτηριστικά. Με απλά λόγια, δεν μπορεί να επιτευχθεί εξατομικευμένη ιατρική για όλες τις εθνοτικές ομάδες χωρίς δεδομένα για όλες τις εθνοτικές ομάδες. Αυτή είναι η λογική πίσω από τη συλλογή των

---

<sup>202</sup> Ahmed, “DNA Data Marketplace,” 4.

<sup>203</sup> Ahmed, “DNA Data Marketplace,” 5.

«εθνοτικών γονιδιωμάτων αναφοράς». Τέτοια γονιδιωματική έρευνα με βάση την εθνοτική φυλή αναπτύσσεται παγκοσμίως. Το GenomeAsia100K, για παράδειγμα, είναι ένα έργο συλλογής γονιδιωμάτων, που αναπτύσσεται στη Σιγκαπούρη και στοχεύει στη δημιουργία εθνοτικών γονιδιωμάτων αναφοράς για τις μεγάλες ασιατικές εθνότητες.<sup>204</sup>

Για παράδειγμα, ο πληθυσμός του Κατάρ π.χ., έχει πολλές κληρονομικές ασθένειες, οι οποίες έχουν αποδοθεί σε μια ιστορία φυλετικής ενδογαμίας, με εκτιμώμενο ποσοστό συνάφειας περίπου 54%. Συνεπεία αυτού, δημιουργήθηκε το Qatar Genome: ένα μεγάλο έργο γονιδιώματος, για τη δημιουργία γονιδιωματικών δεδομένων από πολίτες του Κατάρ, με στόχο να μειώσει κυρίως το βάρος της παιδικής νόσου που σχετίζεται με αυτοσωματικές υπολειπόμενες μονό-γονιδιακές διαταραχές, αναλύοντας την αλληλουχία ολόκληρου του γονιδιώματος 10.000 κατοίκων του Κατάρ. Τέτοιες εθνοτικές εξατομικευμένες ιατρικές εξελίξεις, όπως το Qatar Genome, μας φέρνουν πιο κοντά στην εξάλειψη των κληρονομικών γενετικών ασθενειών, κάτι προφανέστατα θετικό, αλλά θέτουν επίσης αρκετά ηθικά διλήμματα. Ποιος έχει τον έλεγχο τέτοιων εξαιρετικά ευαίσθητων δεδομένων; Ή, θα μπορούσε κάποιος να ζητήσει από έναν συγγενή του ο οποίος νοσεί, να κρατήσει μυστική την κληρονομική ασθένεια από την οποία πάσχει, λόγω της πιθανότητας του δικού του στιγματισμού; Αυτές οι ερωτήσεις μπορούν να αντιμετωπιστούν σωστά μόνο εάν αναγνωριστεί η συλλογική - μάλλον διμερής - φύση των γονιδιωματικών δεδομένων.<sup>205</sup> Για τον εντοπισμό σπάνιων παραλλαγών που σχετίζονται με την ανταπόκριση στα φάρμακα ή/και με νοσήματα, απαιτούνται πολύ μεγάλα μεγέθη δείγματος από γενικούς πληθυσμούς. Τα δεδομένα αλληλουχίας από το UK Biobank και άλλα μεγάλα εθνικά προγράμματα είναι παραδείγματα τέτοιων συνόλων δεδομένων, που καθίστανται όλο και περισσότερο διαθέσιμα.<sup>206</sup>

Γίνεται σαφές ότι μεγάλο μέρος της δυνητικής αποτελεσματικότητας του εξατομικευμένου φαρμάκου εξαρτάται στην πραγματικότητα, παράδοξα, από την ευρεία συλλογική συμμετοχή. Εάν τα υγιή άτομα δεν προσφέρουν εθελοντικά τα γενετικά τους δεδομένα και, επίσης, δεν παραχωρήσουν τα ιατρικά τους αρχεία και τα

---

<sup>204</sup> McGonigle, "Genomic Data and the Dividual Self," 3.

<sup>205</sup> McGonigle, "Genomic Data and the Dividual Self," 3.

<sup>206</sup> Chenoweth, "Global Pharmacogenomics," 58.

προσωπικά τους δεδομένα για ουσιαστική σύγκριση, οι προσπάθειες να γίνουν ισχυρές στατιστικές συσχετίσεις σε ένα μεμονωμένο γενετικό επίπεδο μπορεί να είναι μάταιες, καθώς ενδέχεται να μην υπάρχουν επαρκή δεδομένα ώστε να προκύψουν έγκυρα συμπεράσματα, σχετικά με το ρόλο των γενετικών δεικτών στην αιτιολογία της νόσου, ή μια αποτελεσματική θεραπεία. Από την άλλη πλευρά, μεμονωμένοι ασθενείς και πολίτες ενδέχεται να έχουν αντιρρήσεις σχετικά με την κοινοποίηση των δεδομένων τους, ίσως λόγω του φόβου για τη χρήση των δεδομένων τους, ή ακόμη και από σκεπτικισμό για τις επικείμενες αλλαγές στον τρόπο άσκησης της ιατρικής. Με την έλευση της γονιδιωματικής και της αναγνώρισης της γενετικής αλληλουχίας μπορούμε να περιμένουμε αύξηση του αριθμού των πιθανών παραγόντων κινδύνου μιας νόσου και της αντίστοιχης προφυλακτικής φαρμακευτικής αγωγής. Μια εύλογη ανησυχία είναι ότι η σύγχρονη αντίληψη της πρόληψης μιας νόσου, μέσω προφυλακτικής θεραπείας, θα μπορούσε να αποκτήσει υπερβολικές διαστάσεις και ολόκληροι πληθυσμοί θα μπορούσαν να χαρακτηριστούν αυξημένου κινδύνου για μια νόσο, με εκατομμύρια ανθρώπους να βρίσκονται υπό φαρμακευτική αγωγή, για όλη τους τη ζωή.<sup>207</sup>

---

<sup>207</sup> McGonigle, “Personalized Medicine,” 3.

## Κεφάλαιο 4. Απόρρητο

### Απόρρητο και μεγάλα δεδομένα

Η αυξανόμενη ποσότητα δεδομένων που συλλέγονται από διάφορα άτομα δίνει μια ακριβή εικόνα για αυτά, ακόμη και όταν αφαιρούνται τα άμεσα αναγνωριστικά. Η απεριόριστη αποθήκευση και η συνεχής επαναχρησιμοποίηση των δεδομένων επεκτείνει και επιδεινώνει το πρόβλημα. Επιπλέον, η πρόοδος της γονιδιωματικής και η ικανότητα συνδυασμού γονιδιωματικών δεδομένων με κλινικά δεδομένα, περιπλέκει το πρόβλημα ακόμη περισσότερο και δημιουργεί νέα και προκλητικά προβλήματα απορρήτου. Τα γονιδιωματικά δεδομένα είναι ιδιαίτερα διακριτά (μια αλληλουχία 30 έως 80 πολυμορφισμών μονού νουκλεοτιδίου θα μπορούσε να αναγνωρίσει μοναδικά ένα άτομο) και αναλλοίωτα (υφίστανται μικρές αλλαγές κατά τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου και επομένως έχουν μια «αιώνια» αξία). Παρέχουν ευαίσθητες πληροφορίες σχετικά με γενετικές καταστάσεις και προδιαθέσεις σε ορισμένες ασθένειες, όπως ο καρκίνος, η νόσος Alzheimer και η σχιζοφρένεια. Επιπλέον δεν παρέχουν μόνο πληροφορίες για τα υπό εξέταση άτομα, αλλά και τους προγόνους τους, όπως και τους απογόνους τους. Τέτοιες προσωπικές πληροφορίες μπορεί να είναι ιδιαίτερα επιζήμιες για τα άτομα και μπορούν να χρησιμοποιηθούν εναντίον τους για να περιορίσουν την ασφαλιστική τους κάλυψη, να καθορίσουν τις αποφάσεις τους για την μορφή της εργασίας τους, ή να τα στιγματίσουν κοινωνικά.<sup>208</sup>

Τα μεγάλα δεδομένα έχουν γίνει σχεδόν συνώνυμο της ιατρικής καινοτομίας. Η ταχεία ανάπτυξη της μηχανικής μάθησης και τεχνητής νοημοσύνης συγκεκριμένα, υποσχέθηκε να φέρει επανάσταση στην ιατρική πρακτική, από την κατανομή πόρων έως τη διάγνωση σύνθετων ασθενειών. Αλλά, παράλληλα με τα μεγάλα δεδομένα, έρχονται μεγάλοι κίνδυνοι και προκλήσεις, μεταξύ των οποίων σημαντικά προβλήματα σχετικά με το ιατρικό απόρρητο των ασθενών.<sup>209</sup>

---

<sup>208</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 468.

<sup>209</sup> Price and Cohen, “Privacy in the Age of Medical Big Data,” 37.



Σύμφωνα με τον Γενικό Κανονισμό Προστασίας Δεδομένων της Ευρωπαϊκής Ένωσης, η ψευδωνυμοποίηση είναι:

*«η επεξεργασία δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα κατά τρόπο ώστε τα δεδομένα να μην μπορούν πλέον να αποδοθούν σε συγκεκριμένο υποκείμενο των δεδομένων χωρίς τη χρήση συμπληρωματικών πληροφοριών, εφόσον οι εν λόγω συμπληρωματικές πληροφορίες διατηρούνται χωριστά και υπόκεινται σε τεχνικά και οργανωτικά μέτρα προκειμένου να διασφαλιστεί ότι δεν μπορούν να αποδοθούν σε ταυτοποιημένο ή ταυτοποιήσιμο φυσικό πρόσωπο».*<sup>210</sup>

Η ανωνυμοποίηση ορίζεται νομικά ως η τεχνική για την αποτροπή της ταυτοποίησης ενός ατόμου λαμβάνοντας υπόψη όλα τα μέσα που είναι πιθανό να χρησιμοποιηθούν για την ταυτοποίηση ενός φυσικού προσώπου. Είναι μια διαδικασία από-ταυτοποίησης που παράγει δεδομένα με τέτοιο τρόπο ώστε να μην μπορούν να συνδεθούν με τους δημιουργούς τους. Ωστόσο η αποτελεσματικότητα της ανωνυμοποίησης έχει αμφισβητηθεί τα τελευταία 15 χρόνια, καθώς περιπτώσεις επαναπροσδιορισμού εμφανίστηκαν όταν επαναχρησιμοποιήθηκαν κλινικά δεδομένα. Στην πραγματικότητα, υπάρχει συμφωνία μεταξύ των ειδικών ότι καμία μορφή από-ταυτοποίησης δεν μπορεί να εγγυηθεί την παραπάνω έννοια της ανωνυμίας.<sup>211</sup>

Ένας μεγάλος κίνδυνος που σχετίζεται με γενετικές ή γονιδιωματικές μελέτες είναι ο εντοπισμός νόσων με γονιδιακή βάση και η μετέπειτα ταυτοποίηση του ασθενούς. Οι απόπειρες από-ταυτοποίησης των δεδομένων ενός ασθενούς μπορεί να είναι άχρηστες, δεδομένου ότι οι γονιδιωματικές πληροφορίες του ασθενούς μπορεί να είναι το απόλυτο αναγνωριστικό.<sup>212</sup> Καθώς τα διάφορα σύνολα δεδομένων πολλαπλασιάζονται, η ικανότητα συνδυασμού πολλαπλών συνόλων δεδομένων μπορεί να καταστήσει τη στρατηγική αποπροσδιορισμού ανώφελη.<sup>213</sup>

Στη ψηφιακή εποχή τα δεδομένα σχετικά με την υγεία, τη γενετική ταυτότητα, ή την έκθεση ενός ατόμου σε περιβαλλοντικά ερεθίσματα, που τοποθετούνται σε ένα ηλεκτρονικό αποθετήριο, δημιουργούν έναν πολύτιμο κοινόχρηστο πόρο, που μπορεί

---

<sup>210</sup> “EUR-Lex - 32016R0679 - EN - EUR-Lex,” 2016, Europa.eu. 2016, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EL/TXT/?uri=CELEX%3A32016R0679>

<sup>211</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 468.

<sup>212</sup> Meller, “Next Generation Sequencing Studies,” 1.

<sup>213</sup> Price and Cohen, “Privacy in the Age of Medical Big Data,” 52.

να επιταχύνει τη βιοϊατρική έρευνα, ακόμη και να δημιουργήσει ευκαιρίες για την επιστήμη των πολιτών, να οδηγηθεί σε ανακαλύψεις μέσω πληθυσμού. Αλλά αυτά τα δεδομένα γίνονται «αθάνατα» με τρόπους που μπορεί να δημιουργήσουν, εκτός από οφέλη, ένα διαρκή κίνδυνο, έχοντας τη δυνατότητα να παραβιάσουν το απόρρητο και την ενημερωμένη συναίνεση. Μόλις κοινοποιηθούν τα δεδομένα στο διαδίκτυο είναι δύσκολο να αφαιρεθούν και οι ταυτότητες μπορεί να αποκαλυφθούν, αντιστοιχίζοντας ομάδες δεδομένων μεταξύ τους, μια διαδικασία που ονομάζεται σύνδεση δεδομένων. Επαναπροσδιορισμός είναι η διαδικασία συσχέτισης του ονόματος ενός ατόμου με δεδομένα που θεωρήθηκαν αρχικά ανώνυμα και ενέχει κινδύνους στην ασφαλιστική κάλυψη, ή διακρίσεις στην εργασία, κοινωνικό στιγματισμό και παραβίαση των όρων που υπάρχουν συχνά σε έγγραφα συγκατάθεσης κατόπιν ενημέρωσης. Ταυτόχρονα, ο επαναπροσδιορισμός ενέχει επίσης κινδύνους για τους ερευνητές και το μέλλον της επιστήμης, εάν μέσω αυτού υπονομεύεται η εμπιστοσύνη των ατόμων και ακολούθως η συμμετοχή τους στις έρευνες.<sup>214</sup>

Ο τύπος και η πολυπλοκότητα των βιοϊατρικών δεδομένων που συλλέγονται, μαζί με την πληθώρα διαθέσιμων στο κοινό πηγών δεδομένων, συμβάλλουν ακόμη περισσότερο στην ανεπάρκεια της ανωνυμοποίησης. Αυτό ισχύει ιδιαίτερα όταν συλλέγονται τεράστιες ποσότητες δεδομένων για άτομα, για μεγάλες χρονικές περιόδους και ακόμη περισσότερο, όταν πρόκειται για γονιδιωματικά δεδομένα. Πολλές ανεξάρτητες και πρόσφατες μελέτες γονιδιώματος έδειξαν την πιθανότητα παραβίασης της ιδιωτικής ζωής των συμμετεχόντων σε γονιδιωματικά σύνολα δεδομένων, που αρχικά θεωρήθηκαν ανώνυμα. Οι Gymrek et al. μπόρεσαν να συμπεράνουν την ταυτότητα 50 ανώνυμων αρρένων ατόμων χρησιμοποιώντας την αλληλουχία του Y-χρωμόσωμάτος τους ως μέρος του 1000 Genome Project. Οι ερευνητές αποκάλυψαν τις ταυτότητες αυτών των ανώνυμων συμμετεχόντων, καθώς και των συγγενών τους, χρησιμοποιώντας δημόσιες γενεαλογικές βάσεις δεδομένων. Επιπλέον, ενώ κατ' ουσία δεν είναι επαρκής για την προστασία των δεδομένων, η ανωνυμοποίηση παρέχει νομική ασυλία στους κατόχους δεδομένων, απαλλάσσοντάς τους από υποχρεώσεις περαιτέρω προστασίας δεδομένων.<sup>215</sup> Δεν αρκεί να αφαιρεθεί οποιαδήποτε εμφανής πληροφορία που θα μπορούσε να ταυτοποιήσει τον δότη, όπως

---

<sup>214</sup> Oscar A. Zarate et al., “Balancing Benefits and Risks of Immortal Data,” *Hastings Center Report* 46, no. 1 (2015): 36–37, <https://doi.org/10.1002/hast.523>

<sup>215</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 468.

το όνομα ή το αρχείο υγείας του, πριν την αποθήκευση των δεδομένων. Το 2008 οι γενετιστές έδειξαν ότι εύκολα μπορούσαν να ταυτοποιήσουν άτομα μέσα σε ομαδοποιημένα, ανώνυμα σύνολα δεδομένων, εάν είχαν μια μικρή ποσότητα αναγνωρίσιμων γενετικών πληροφοριών για αναφορά. Μπορεί ακόμη να καταστεί δυνατή η ταυτοποίηση ενός ατόμου σε μια δημόσια βάση δεδομένων από άλλες πληροφορίες που συλλέγονται κατά τη διάρκεια μιας μελέτης, όπως δεδομένα σχετικά με το εθνικό υπόβαθρο, την τοποθεσία και ιατρικούς παράγοντες μοναδικούς για τους συμμετέχοντες στη μελέτη, ή να προβλεφθεί η αναγνώριση ενός ατόμου από το DNA του.<sup>216</sup> Οι τεχνικοί μηχανισμοί βέβαια επιχειρούν συνεχώς να πραγματοποιήσουν ανάλυση δεδομένων κατά τέτοιον τρόπο ώστε να μην υπάρχει παραβίαση της ιδιωτικότητας και χωρίς την ανάγκη συναίνεσης, με τον αποπροσδιορισμό των δεδομένων να είναι η πιο γνωστή τεχνική που προσεγγίζει αυτόν το στόχο. Ωστόσο, όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, οι τεχνικές από-ταυτοποίησης δεν είναι αποτελεσματικές στο σύγχρονο πλαίσιο δεδομένων και μειώνουν σημαντικά τη χρησιμότητα των δεδομένων χωρίς απαραίτητα να προσφέρουν το απαιτούμενο απόρρητο.<sup>217</sup>

Άλλες διαμάχες έχουν προκύψει όταν τεχνολογίες που έχουν σχέση με την υγεία εφαρμόζονται σε νέους σκοπούς, όπως η πρόσφατη αναγνώριση του Golden State Killer στη Καλιφόρνια τον Απρίλιο του 2018. Το περιστατικό και η επακόλουθη παραδοχή ότι οι ιδιωτικές εταιρείες είχαν μοιραστεί την πρόσβαση στη βάση δεδομένων τους με τους εκπροσώπους του νόμου για να ταυτοποιήσουν πιθανούς υπόπτους, πυροδότησαν διαμάχη μεταξύ ειδικών και του κοινού, σχετικά με τη νομιμότητα της χρήσης των προσωπικών δεδομένων των εθελοντών που δεν είχαν συναινέσει σε τέτοιες εφαρμογές.<sup>218</sup>

Πολλές φορές, απλές αλήθειες μπορεί να φαίνονται αφελείς. Για παράδειγμα, ένας βιοϊατρικός ερευνητής μπορεί να προσπαθήσει να εμπνεύσει τους μαθητές του λέγοντάς τους ότι η συστηματική συλλογή, η ανάλυση δεδομένων και πληροφοριών, οδηγεί στη γνώση. Και η γνώση όταν εφαρμόζεται σωστά οδηγεί σε βελτίωση της υγείας. Ένας δικηγόρος ή φιλόσοφος ή νομοθέτης, μπορεί να παρατηρήσει ότι τα

---

<sup>216</sup> Erika Check Hayden, "Informed consent: a broken contract," *Nature* 486, no. 7403 (June 2012):313, <https://doi.org/10.1038/486312a>

<sup>217</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 471.

<sup>218</sup> Fiske, "Data Work," 2.

βιοϊατρικά δεδομένα και οι πληροφορίες αφορούν ανθρώπους και μεταξύ των δικαιωμάτων που απολαμβάνουν οι άνθρωποι είναι και αυτό της ιδιωτικής ζωής. Κάπου μεταξύ αυτών των δύο θεωρήσεων, οι ερευνητές εργάζονται, προσπαθώντας να προωθήσουν την ανάπτυξη της γνώσης, συχνά κάτω από περιορισμούς, προσπαθώντας να βρουν μια ισορροπία μεταξύ της ανώνυμης συλλογής και ανταλλαγής δεδομένων και του δικαιώματος των πηγών δεδομένων να έχουν κάποιο λόγο σε αυτή τη συλλογή και την κοινή χρήση. Όπως παρατηρούσε ο Pierre Charles Alexander Louis το 1834, όσον αφορά τις διαφορετικές μεθόδους θεραπείας, είναι δυνατόν για εμάς να βεβαιωθούμε για την ανωτερότητα της μιας ή της άλλης, ρωτώντας ποια αγωγή θεράπευσε το μεγαλύτερο αριθμό ασθενών. Εδώ είναι απαραίτητο να μετρήσουμε. Και είναι σε μεγάλο βαθμό η επιστήμη της θεραπευτικής τόσο αβέβαιη, ίσως επειδή μέχρι τώρα αυτή η μέθοδος δεν έχει χρησιμοποιηθεί σπάνια ή και καθόλου. Αυτή η αριθμητική μέθοδος, που εκτίμησε ο Osler ως απλή και αυτονόητη, θεωρείται σωστά ως ένα από τα θεμέλια της ιατρικής που βασίζεται σε αποδείξεις. Αυτό συνέβαινε πριν την εποχή των μεγάλων δεδομένων. Η αναζήτηση μοτίβων σε μια βάση δεδομένων ήταν συχνά θέμα μέτρησης. Σήμερα τα αποθετήρια αποθηκεύουν τεράστιες ποσότητες δεδομένων και έξυπνες μηχανές τα αναλύουν. Εξακολουθεί ή αναζήτηση μοτίβων και με αυτόν τον τρόπο η ενίσχυση μιας από τις πιο ενδιαφέρουσες προκλήσεις στην ιστορία της εμπειρικής έρευνας: πώς πρέπει να αναζητηθούν και να αξιοποιηθούν τα οφέλη από την αυξημένη γνώση και ταυτόχρονα να τηρηθεί ο σεβασμός στις προσδοκίες ότι τα προσωπικά δεδομένα και οι πληροφορίες δεν θα χρησιμοποιηθούν με ακατάλληλο και ανήθικο τρόπο. Αυτή είναι μια σημαντική ερώτηση, επειδή υπάρχουν πολλοί παράγοντες που μπορούν να επηρεάσουν την απάντηση και πιθανότατα δεν υπάρχει λύση για όλες τις περιπτώσεις. Οι ασθενείς και οι λοιποί συμμετέχοντες στην κλινική δοκιμή ενδέχεται να επιθυμούν να ελέγξουν ποιος αποκτά πρόσβαση σε πληροφορίες σχετικά με αυτούς και υπό ποιες συνθήκες. Ταυτόχρονα υπάρχει μια προσπάθεια να επαναχρησιμοποιηθούν δεδομένα σχετικά με τους ασθενείς για να αποκτηθούν νέες γνώσεις, καθώς και να υποστηριχθούν τα εκπαιδευτικά συστήματα υγειονομικής περίθαλψης. Και ενώ τέτοιες δευτερεύουσες χρήσεις δεδομένων υγείας έχουν τη δυνατότητα να ωφελήσουν την κοινωνία, οι οργανώσεις υγειονομικής περίθαλψης έχουν θεμιτές ανησυχίες ότι τα συστήματα στα οποία αποθηκεύονται προσωπικές και δυναμικά ευαίσθητες πληροφορίες θα παραβιαστούν και θα εκτεθούν, αφήνοντας τους ασθενείς εκτεθειμένους σε παραβιάσεις της ιδιωτικής

τους ζωής και τον οργανισμό σε πιθανή απώλεια της φήμης του και σε ενδεχόμενα πρόστιμα.<sup>219</sup>

Οι δεοντολογικές ανησυχίες δεν εξαρτώνται μόνο από την αντιμετώπιση συγκεκριμένων αρνητικών συνεπειών. Σε αυτήν την κατηγορία η ανησυχία από παραβίαση απορρήτου εκδηλώνεται ακόμη και αν κανείς δεν χρησιμοποιεί τις πληροφορίες ενός ατόμου, ή ακόμη και εάν το άτομο δεν συνειδητοποιεί καν ότι παραβιάστηκε η ιδιωτικότητα του. Κάποιος μπορεί να αισθανθεί ότι αδικήθηκε από παραβίαση απορρήτου ακόμη και αν δεν έχει υποστεί ζημιά. Για παράδειγμα, ας υποθέσουμε ότι ένας οργανισμός αποκτά αδικαιολόγητα, εκούσια ή ακούσια, πρόσβαση σε δεδομένα που αποθηκεύονται στο έξυπνο τηλέφωνο του χρήστη ως μέρος ενός μεγαλύτερου συστήματος συντονισμένων μέτρων για τη σύλληψη υπόπτων με βάση τα δεδομένα (dragnet). Ο οργανισμός αφού ήλεγξε το αρχείο, συμπεριλαμβανομένων των φωτογραφιών που έχει τραβήξει ο χρήστης από μια ενοχλητική προσωπική ασθένεια, συνειδητοποιεί ότι τα δεδομένα του είναι άχρηστα και το καταστρέφει. Ποτέ ο χρήστης δεν θα ανακαλύψει ότι συνέβη. Όσοι ελέγχουν τα δεδομένα του ζουν στο εξωτερικό και δεν θα συναντήσουν ποτέ ούτε τον χρήστη, ούτε κανέναν άλλον που τον γνωρίζει. Είναι δύσκολο να πούμε ότι ο οργανισμός προκάλεσε ζημιά στο χρήστη με τη τρέχουσα έννοια, αλλά πολλοί πιστεύουν ότι η απώλεια ελέγχου των δεδομένων του, η εισβολή στον προσωπικό του χώρο, είναι ηθικά προβληματική ακόμη και όταν είναι ανύπαρκτη η βλάβη. Πρόκειται για μια αποδέσμευση από τη δεοντολογία.<sup>220</sup>

Πρόσφατες μελέτες δείχνουν ότι οι νεότερες γενιές είναι λιγότερο επιφυλακτικές από τις παλαιότερες γενιές όσον αφορά την ανταλλαγή προσωπικών πληροφοριών. Καθώς είναι διαθέσιμες οι υπηρεσίες αλληλουχίας του DNA απευθείας προς τον καταναλωτή, η δημόσια φύση των πρώην δημογραφικών στοιχείων μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα τη διαδικτυακή, ανοικτή διακίνηση προσωπικών πληροφοριών. Οι συνέπειες της ελεύθερης κοινοποίησης πιθανότατα δεν αναγνωρίζονται άμεσα, αλλά οι κίνδυνοι πρέπει να προσδιοριστούν με σαφήνεια. Αυτό είναι ιδιαίτερα σημαντικό για τους συμμετέχοντες σε γονιδιωματικές μελέτες, καθώς η ικανότητα αναγνώρισης

---

<sup>219</sup> Bradley Malin and Kenneth Goodman, "Between Access and Privacy: Challenges in Sharing Health Data," *Yearbook of Medical Informatics* 27, no. 01 (2018): 55, <https://doi.org/10.1055/s-0038-1641216>

<sup>220</sup> Price and Cohen, "Privacy in the Age of Medical Big Data," 39-40.

ενός ασθενούς που χρησιμοποιεί πληροφορίες σχετικά με γονιδιακές μεταλλάξεις καθίσταται δυνατή και οι δυνατότητες για έρευνα σε Big Data αναβαθμίζονται.<sup>221</sup> Πολλοί ακτιβιστές απορρήτου και ηθικής υποστηρίζουν το δικαίωμα των ατόμων να κατέχουν τα δεδομένα τους. Στην πραγματικότητα, η ιδιοκτησία δεδομένων βρίσκεται στο επίκεντρο του ηθικού διαλόγου πίσω από τη συγκατάθεση μετά από ενημέρωση. Ενώ η ιδιοκτησία συχνά αναφέρεται ως το δικαίωμα των υποκειμένων να ελέγχουν τα δεδομένα τους, μπορεί επίσης να αναφέρεται στην κατοχή πνευματικής ιδιοκτησίας που παράγεται από τη χρήση των δεδομένων. Το δικαίωμα ελέγχου των δεδομένων ορίζεται ως το δικαίωμα των απεριόριστων θεμάτων για παρακολούθηση όλων των χρήσεων δεδομένων και περιορισμό των ανεπιθύμητων χρήσεων. Φυσικά αυτό περιλαμβάνει την κατανόηση του ποιος κατέχει, ποια δεδομένα και για ποιόν σκοπό. Ο έλεγχος δεδομένων μερικές φορές ερμηνεύεται έτσι ώστε να περιλαμβάνει το δικαίωμα στην κηδεμονία δεδομένων. Με άλλα λόγια, τα άτομα διατηρούν τα δεδομένα τους και αποφασίζουν να παράσχουν πρόσβαση στην οικογένεια, τις υγειονομικές αρχές, ή ερευνητικές δοκιμασίες, ανάλογα με το τι κρίνουν κατάλληλο. Ωστόσο, οι πολυάριθμες προκλήσεις όσον αφορά την ασφάλεια αποθήκευσης δεδομένων και τον έλεγχο πρόσβασης, αντιτίθενται σε αυτό το σύστημα. Ακόμη και χωρίς την κηδεμονία δεδομένων, σημαντικές τεχνικές και πρακτικές προκλήσεις αντιτίθενται στην υλοποίηση αυτής της έννοιας στην εποχή των μεγάλων δεδομένων. Για παράδειγμα, για να έχουν ουσιαστικό έλεγχο τα άτομα, πρέπει να καταβάλλουν σημαντική προσπάθεια για τη συλλογή και κατανόηση των δεδομένων τους, για την κατανόηση των στόχων της προτεινόμενης έρευνας, καθώς και για τις διαθέσιμες θεραπείες για οποιαδήποτε σχετική κατάσταση.<sup>222</sup>

Ο Gilbert Beebe, επιφανής επιδημιολόγος, επισημαίνει ότι για να αντιμετωπίσουμε τις αυξανόμενες απαιτήσεις της κοινωνίας μας για την πρόληψη, τη θεραπεία και την αποζημίωση διαφόρων νοσημάτων χρειαζόμαστε περισσότερες και ακριβέστερες πληροφορίες σχετικά με τους παράγοντες κινδύνου για την υγεία. Ωστόσο, δεν είμαστε πρόθυμοι να αντιμετωπίσουμε τις επιπτώσεις αυτών των απαιτήσεων. Η ικανοποίησή τους θα απαιτήσει καλύτερο σχεδιασμό, ενοποίηση των υπάρχοντων πληροφοριακών συστημάτων, πρόσθετα κεφάλαια και κάποια ασήμαντη

---

<sup>221</sup> Meller, “Benefits, Risks and Consent,” 4.

<sup>222</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 471.

θυσία προσωπικού απορρήτου.<sup>223</sup> Στο σημερινό τεταμένο κλίμα του φόβου για κλοπή ταυτότητας, για παραβιάσεις της ιδιωτικής ζωής και άλλες ανεπιθύμητες προσωπικές εισβολές, είναι εύκολο για το κοινό και τις ρυθμιστικές αρχές να παραβλέψουν πόσο εύκολα το όλο και μεγαλύτερο πλέγμα περιορισμών δυσχεραίνει την πρόσβαση στην ιατρική και τη δημόσια υγεία. Το αυστηρό απόρρητο για τα δεδομένα μπορεί να υπονομεύσει τις προσπάθειες για καλύτερη κατανόηση και βελτίωση της δημόσιας υγείας. Για παράδειγμα, η κοινωνία απολαμβάνει τεράστια οφέλη στο θέμα της υγείας από την επιδημιολογική έρευνα. Οι αξιοσημείωτες επιτυχίες περιλαμβάνουν τον έλεγχο πολλών μολυσματικών ασθενειών, την ταυτοποίηση πολλών καρκινογόνων και άλλων επικίνδυνων ουσιών και την καλύτερη κατανόηση των τροποποιήσιμων παραγόντων κινδύνου για πολλούς τύπους ασθενειών, συμπεριλαμβανομένων των βασικών αιτιών θανάτου στις Ηνωμένες Πολιτείες, όπως καρδιαγγειακές και αναπνευστικές παθήσεις. Αυτές οι εξελίξεις οδήγησαν σε αποτελεσματικότερη πρόληψη ασθενειών, μείωση του αριθμού των αναπηριών που σχετίζονται με νόσους και αξιοσημείωτη αύξηση του προσδόκιμου ζωής. Δυστυχώς, ωστόσο, η ταχέως αυξανόμενη τάση για τον περιορισμό της πρόσβασης στα δεδομένα έχει ήδη εμποδίσει, ή έχει αποκλείσει, τη διεξαγωγή πολλών μελετών με παρόμοιους στόχους.<sup>224</sup>

Η ηθική ευθύνη που θα αναλάβει ο ιατρός για την τήρηση ή μη του απορρήτου του ασθενούς δεν μπορεί να του υποδειχθεί από κανέναν πέρα από τον εαυτό του. Είναι μια δική του ευθύνη γιατί το σύστημα υγείας είναι ιδιαίτερα πολύπλοκο και προβλέπεται να γίνει ακόμη πιο σύνθετο με την εξέλιξη της τεχνολογίας. Η ιατρική περίθαλψη δεν είναι πλέον έργο μόνο του γιατρού αλλά μιας ομάδας προσώπων. Αυτό σημαίνει ότι το απόρρητο, παρά του ότι θα μπορούσε να τηρηθεί από τον γιατρό που ανέλαβε τον ασθενή, πάντα υπάρχει το ενδεχόμενο να διαρρεύσει από κάποιο άλλο πρόσωπο.<sup>225</sup>

---

<sup>223</sup> Daniel Wartenberg and W. Douglas Thompson, "Privacy versus Public Health: The Impact of Current Confidentiality Rules," *American Journal of Public Health* 100, no. 3 (2010): 409, <https://doi.org/10.2105/ajph.2009.166249>

<sup>224</sup> Ibid, 409.

<sup>225</sup> Θεοδόσης Πελεγρίνης, *Ιατρική Ηθική* (Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 2009), 89.

## Απόρρητο και γενετικά δεδομένα

Ο οικογενειακός χαρακτήρας των γενετικών δεδομένων πάντα προκαλούσε συζήτηση σχετικά με το απόρρητο των μεμονωμένων ασθενών, διασφαλίζοντας παράλληλα ότι οι στενοί συγγενείς τους θα έχουν πρόσβαση σε πληροφορίες που μπορεί να σχετίζονται με τις προσωπικές επιλογές της υγείας τους και της ζωής τους. Η κλινική καθοδήγηση στον τομέα αυτό έχει πάρει όλο και περισσότερο τη θέση ότι οι γενετικές πληροφορίες πρέπει να είναι εμπιστευτικές για τις οικογένειες και όχι για τα άτομα (αν και οι προσωπικές συνέπειες της γενετικής αλλαγής για ένα συγκεκριμένο άτομο θα πρέπει να είναι εμπιστευτικές). Οι συνέπειες αυτής της αλλαγής θέσεως εξακολουθούν να απασχολούν τους κλινικούς γιατρούς. Η έρευνα δείχνει ότι αρκετοί ασθενείς θεωρούν τις γενετικές τους πληροφορίες οικογενειακή «ιδιοκτησία», ότι δηλαδή ανήκουν και στην οικογένεια τους και όχι αποκλειστικά μόνο σε αυτούς. Οι επαγγελματίες υγείας όμως, τις περισσότερες φορές, διστάζουν να ακολουθήσουν στην πράξη μια οικογενειακή προσέγγιση στο θέμα των γενετικών πληροφοριών, ανησυχώντας ότι αυτή η στάση θα μπορούσε να διαταράξει την οικογενειακή δυναμική ή να κλονίσει την εμπιστοσύνη των ασθενών στους γιατρούς. Μια πρόσφατη δημοσκόπηση του περιοδικού British Medical Journal (BMJ), στην οποία τέθηκε το ερώτημα εάν υπάρχουν περιπτώσεις κατά στις οποίες είναι αποδεκτή η κοινοποίηση γενετικών πληροφοριών ενός ασθενούς στους συγγενείς του χωρίς τη συγκατάθεση του, το 51% των ερωτηθέντων απάντησε ναι και το 49% όχι.<sup>226</sup> Οι ψηφιακές τεχνολογίες δημιουργούν σημαντικά ερωτήματα σχετικά με την πρόσβαση σε προσωπικές πληροφορίες. Οι ανάγκες και τα ενδιαφέροντα κάθε ασθενούς επηρεάζονται από το ανθρώπινο, φυσικό και τεχνητό, περιβάλλον του. Η απόφαση ενός ατόμου να αποκτήσει πρόσβαση στα ηλεκτρονικά αρχεία υγείας του, ή να χρησιμοποιήσει μια υπηρεσία γενετικών δοκιμών από το διαδίκτυο, δεν είναι απλώς μια επιλογή ενός ατόμου, αλλά μια πράξη που διαμορφώνεται από τους οικογενειακούς δεσμούς, τις κοινωνικές του σχέσεις, τη σύνδεσή του με άλλους και την κουλτούρα της χώρας στην οποία ζει. Για παράδειγμα, ένα άτομο μπορεί να θέλει να μοιραστεί και να συζητήσει αυτές τις πληροφορίες για την υγεία του με τον σύντροφό του ή τα παιδιά του. Αυτή η απόφαση για κοινή χρήση και συζήτηση των πληροφοριών δεν είναι μια

---

<sup>226</sup> Horton “Recent Developments in Medicine,” 704



μεταγενέστερη σκέψη, αλλά το άτομο μπορεί να έχει εκ των προτέρων διαμορφώσει την άποψη να αναζητήσει τις πληροφορίες. Αυτό το επίπεδο δυαδικών ή πολυμερών μορφών λήψης αποφάσεων μπορεί επίσης να διαφέρει σημαντικά μεταξύ διαφόρων πολιτιστικών κοινοτήτων.<sup>227</sup>

Οι ερευνητές ενθαρρύνονται όλο και περισσότερο - μερικές φορές μπορεί και να απαιτείται - να μοιράζονται τα επιστημονικά τους δεδομένα στο όνομα της επιστήμης. Ενώ υπάρχουν ειδικά ρυθμιστικά πλαίσια για τη δωρεά οργάνων, αίματος, κλπ., για τα ιατρικά δεδομένα, λόγω έλλειψης κατάλληλου πλαισίου, τα άτομα δεν μπορούν να καταστήσουν εύκολα διαθέσιμα τα δεδομένα τους για σκοπούς επιστημονικής έρευνας. Για τη βιοϊατρική έρευνα αυτό δημιουργεί μια αδικαιολόγητη ασυμμετρία. Αυτά τα σύνολα δεδομένων είναι κρίσιμης σημασίας για τη βελτίωση της υγείας του πληθυσμού και η δυσκολία που αντιμετωπίζουν τα άτομα στη διάθεση των ιατρικών τους δεδομένων παραβιάζει τις αυτόνομες αποφάσεις αυτών που επιθυμούν να συμβάλλουν στη προώθηση της ιατρικής γνώσης, διαθέτοντας τις προσωπικές τους πληροφορίες.<sup>228</sup> Η ποσοτικοποίηση του περιεχομένου των πληροφοριών των γονιδιωματικών δεδομένων που αποκαλύπτονται, θα προσθέσει σαφήνεια στη διαδικασία συγκατάθεσης κατόπιν ενημέρωσης, όταν ένας ασθενής μοιράζεται γονοτυπικά δεδομένα για ερευνητική χρήση. Είναι πιθανόν ένα υποκείμενο, που λαμβάνει μέρος σε συγκεκριμένη έρευνα, να θέλει να περιορίσει τον αντίκτυπο της αποκάλυψης του γονιδιώματός του στα μέλη της οικογένειάς του, ή να του ζητηθεί να συζητήσει με συγκεκριμένα μέλη της οικογένειας πριν προχωρήσει. Η παροχή γονιδιωματικής ανωνυμίας διαφορετικών επιπέδων στα υποκείμενα της έρευνας, με βάση τα δεδομένα της αλληλουχίας τους, μαζί με μια εκτίμηση της πιθανότητας για μετέπειτα ταυτοποίησή τους και του οικογενειακού αντίκτυπου για καθένα από αυτά τα επίπεδα ανωνυμίας, θα επιτρέψει στους ασθενείς να ανταλλάξουν το σεβασμό στο απόρρητό τους με την – με αλτρουιστικά κίνητρα - κοινή χρήση των δεδομένων τους,

---

<sup>227</sup> Fiske, “Data Work,” 6.

<sup>228</sup> Jenny Krutzinna and Luciano Floridi, eds. “*The Ethics of Medical Data Donation*,” *Philosophical Studies Series*, Cham: Springer International Publishing (2019), <https://doi.org/10.1007/978-3-030-04363-6>.

ειδικά όταν προσφέρονται εθελοντικά να μοιραστούν όλες τις παραλλαγές στο γονιδίωμά τους.<sup>229</sup>

Όσον αφορά το απόρρητο των γενετικών πληροφοριών και τους τρόπους που αυτές οι πληροφορίες μπορεί να χρησιμοποιηθούν, τόσο οι ασθενείς, όσο και οι συμμετέχοντες σε διάφορες έρευνες, εκφράζουν σχεδόν πάντα μια σημαντική ανησυχία, ιδιαίτερα όσον αφορά θέματα ασφαλιστικής κάλυψης.<sup>230</sup> Περίπου οι μισές πολιτείες των ΗΠΑ έχουν ειδικές ρυθμίσεις που διέπουν το γενετικό απόρρητο, αναγνωρίζοντας ένα ενδιαφέρον απορρήτου για γενετικές πληροφορίες που υπερβαίνει την ανησυχία για το απόρρητο άλλων ιατρικών πληροφοριών.<sup>231</sup>

Όμως, παρά τη δεοντολογική δέσμευση του ιατρικού κόσμου για τη διατήρηση του απορρήτου και του σεβασμού της ιδιωτικής ζωής των ασθενών, οι εξαιρέσεις έχουν αναγνωριστεί εδώ και πολύ καιρό, συμπεριλαμβανομένων των περιπτώσεων στις οποίες η μη αποκάλυψη πληροφοριών μπορεί να προκαλέσει βλάβη σε τρίτους. Από την έναρξη των γενετικών δοκιμών έχει αναγνωριστεί ότι η μη αποκάλυψη αποτελεσμάτων σε συγγενείς του ατόμου που πιθανόν να επηρεάζονται δυσμενώς, ενδέχεται να εμπίπτει σε αυτή την κατηγορία. Ως εκ τούτου, μια σειρά επαγγελματικών και επιστημονικών φορέων εξέτασαν εάν και πότε η αποκάλυψη των γενετικών αποτελεσμάτων μπορεί να επιτρέπεται χωρίς τη συγκατάθεση ενός ατόμου. Στις ΗΠΑ το 1983 η Επιτροπή του Προέδρου για τη μελέτη των δεοντολογικών προβλημάτων στην ιατρική, τη βιοϊατρική και τη συμπεριφορική έρευνα, πρότεινε ότι όταν ένας ασθενής αρνείται να ενημερώσει έναν συγγενή του που κινδυνεύει, η αποκάλυψη από τον γιατρό θα ήταν επιτρεπτή υπό τις ακόλουθες προϋποθέσεις: πρώτον, η προσπάθεια για τη λήψη συγκατάθεσης του ασθενούς για γνωστοποίηση των εξετάσεών του στους συγγενείς του να έχει αποτύχει. Δεύτερον, να υπάρχει μεγάλη πιθανότητα να προκληθεί βλάβη, εάν οι πληροφορίες αποσιωπηθούν και ταυτόχρονα οι πληροφορίες που θα γνωστοποιηθούν θα χρησιμοποιηθούν μόνο για την αποτροπή βλάβης. Και τρίτον, η νόσος που αναμένεται να προκύψει σε συγκεκριμένα άτομα θα πρέπει να είναι σοβαρή

---

<sup>229</sup> Christopher A. Cassa et al., “My Sister’s Keeper?: Genomic Research and the Identifiability of Siblings,” *BMC Medical Genomics* 1, no. 1 (2008): 8, <https://doi.org/10.1186/1755-8794-1-32>.

<sup>230</sup> Deborah Stiles and Paul S. Appelbaum, “Cases in Precision Medicine: Concerns about Privacy and Discrimination after Genomic Sequencing,” *Annals of Internal Medicine* 170, no. 10 (2019): 717, <https://doi.org/10.7326/m18-2666>

<sup>231</sup> Stiles, “Cases in Precision Medicine,” 718.

και, ταυτόχρονα, θα πρέπει να ληφθούν οι κατάλληλες προφυλάξεις ώστε να διασφαλιστεί ότι θα αποκαλυφθούν μόνο οι γενετικές πληροφορίες που απαιτούνται για τη διάγνωση ή και τη θεραπεία της εν λόγω νόσου. Μια δεκαετία αργότερα, μια επιτροπή του Ινστιτούτου Ιατρικής ενέκρινε μια παρόμοια πρόταση, υποδηλώνοντας ότι θα μπορούσε να υπάρξει αποκάλυψη γενετικών πληροφοριών σε συγγενείς ενός ατόμου, όταν η γενετική διαταραχή είναι πολύ διεισδυτική και με τη γνωστοποίηση των πληροφοριών αυτών θα μπορούσε να αντιμετωπιστεί ή να προληφθεί. Ομοίως, η Αμερικανική Εταιρεία Ανθρώπινης Γενετικής έχει προτείνει ότι μπορεί να υπάρξει παρότρυνση για την αποκάλυψη των γενετικών πληροφοριών σε μέλη της οικογένειας, αλλά πρέπει να υπάρχουν εξαιρετικές περιστάσεις για να δικαιολογηθεί η μη συναινετική αποκάλυψη, δηλαδή οι προσπάθειες ενθάρρυνσης για αποκάλυψη των εξετάσεων από τον ασθενή να έχουν αποτύχει, η βλάβη να είναι προβλέψιμη, να είναι πιθανό να επέλθει και, ταυτόχρονα να είναι σοβαρή, ο συγγενής που κινδυνεύει να είναι συγκεκριμένος και, είτε η βλάβη να μπορεί να προληφθεί ή να αντιμετωπιστεί, ή η έγκαιρη παρακολούθηση να μπορεί να μειώσει τον κίνδυνο και, παράλληλα, η ζημιά που μπορεί να προκύψει από τη μη γνωστοποίηση, να υπερτερεί της βλάβης από τη γνωστοποίηση.<sup>232</sup>

Στον τομέα της γονιδιωματικής η εμπιστευτικότητα σχετικά με τα γενετικά δεδομένα είναι ιδιαίτερα σημαντική. Αυτές οι πληροφορίες περιγράφουν ενδεχομένως μελλοντικές ασθένειες, αλλά δίνουν ταυτόχρονα τη δυνατότητα εντοπισμού προσώπων για διάφορους νομικούς ή ερευνητικούς σκοπούς. Η αυτονομία θεωρείται η σημαντικότερη βιοηθική αρχή και με βάση αυτή, το άτομο μπορεί να επιλέξει, ακόμη και χωρίς κάποια λογική αιτία, να μην υποβληθεί σε γενετικές εξετάσεις εάν αυτό κρίνεται απαραίτητο, ή να μην κοινοποιηθούν τα γενετικά του δεδομένα σε συγγενείς που τους αφορούν ούτε στους ερευνητές. Η με αυτό τον τρόπο άσκηση της αυτονομίας του ατόμου, εκτός του ότι στερεί από τους συγγενείς του τη δυνατότητα να πάρουν προληπτικά μέτρα για να αντιμετωπίσουν κάποιες δυσάρεστες μελλοντικές καταστάσεις υγείας, τους στερεί σε μεγάλο βαθμό την δυνατότητα άσκησης της δικής τους αυτονομίας. Ταυτόχρονα, η μη κοινοποίηση αποτελεσμάτων στους ερευνητές θα μπορούσε να δράσει ως τροχοπέδη στην επιστημονική έρευνα και κατ' επέκταση, έμμεσα να στερήσει επιστημονικές γνώσεις που θα ήταν σημαντικές για την κοινότητα.

---

<sup>232</sup> Stiles, "Cases in Precision Medicine," 719.

Έτσι, η κοινοποίηση των γενετικών πληροφοριών στους συγγενείς θα μπορούσε να εκληφθεί ως τέλειο καθήκον, ενώ προς τους ερευνητές ως ατελές καθήκον αλληλεγγύης.<sup>233</sup> Μεταξύ των τέλειων και των ατελών καθηκόντων υπάρχει η εξής διαφορά. Όταν ένα άτομο έχει ένα τέλειο καθήκον, θα υπάρχει πάντα ένα άλλο άτομο που θα έχει ένα αντίστοιχο δικαίωμα. Εάν κάποιος έχει την υποχρέωση να επιστρέψει τα χρήματα που χρωστάει στο δανειστή του, ο δεύτερος έχει το δικαίωμα να τα απαιτήσει από τον οφειλέτη. Εάν όμως κάποιος έχει ένα ατελές καθήκον αλληλεγγύης απέναντι στους άλλους, δεν έχει κανείς συγκεκριμένα το δικαίωμα να αξιώσει την βοήθειά του. Παρότι έχει δηλαδή μια γενική υποχρέωση βοήθειας προς τους συνανθρώπους του, κανείς ατομικά δεν μπορεί να απαιτήσει τη βοήθειά του.<sup>234</sup>

Εάν λοιπόν εκληφθεί ως ατελές καθήκον η κοινοποίηση των γενετικών πληροφοριών στα μέλη της οικογένειας, οι οποίες τους αφορούν άμεσα, προκύπτει η εξής αντίφαση: το άτομο, ασκώντας την αυτονομία του, μπορεί να γίνει νομοθέτης του εαυτού του, αλλά στερεί ταυτόχρονα την ίδια δυνατότητα από τα μέλη της οικογένειά του. Έτσι η βούληση στην δική του περίπτωση είναι και στη δική τους δεν είναι, νομοθέτης, κάτι λογικά αντιφατικό. Το καθήκον αλληλεγγύης απέναντι στην κοινότητα είναι ένα ατελές καθήκον απέναντι στους άλλους χωρίς να υπάρχει κάποιος συγκεκριμένα να το αξιώσει.<sup>235</sup>

Μπορεί λοιπόν κάποιος να υποστηρίξει το δικαίωμα στο απόρρητο των γενετικών του δεδομένων από τη στιγμή που αφορούν άμεσα κάποιους άλλους; Μπορεί να κρίνει ότι δεν τον συμφέρει, για διάφορους λόγους, να τα αποκαλύψει, αλλά μπορεί αυτό να συνιστά δικαίωμά του; Εάν συνιστούσε ένα τέλειο δικαίωμα θα έπρεπε να αντιστοιχεί σε ένα καθήκον των άλλων απέναντί του. Το δικαίωμά του, της μη κοινοποίησης των πληροφοριών, θα έπρεπε να αντιστοιχεί σε ένα καθήκον κάποιων ατόμων να μην γνωρίζουν πληροφορίες που τους αφορούν, απαραίτητη προϋπόθεση

---

<sup>233</sup> Ευάγγελος Δ. Πρωτοπαπαδάκης και Μαίρη Κατάρτη, «Τα Δεδομένα Υγείας ως Ευαίσθητα Προσωπικά Δεδομένα: Υπάρχει Καθήκον Κοινοποίησης;» στο *Βιοηθικοί Προβληματισμοί IV. Δεδομένα Υγείας και Γενετικά Δεδομένα*, επιμ. Μαρία Κανελλοπούλου-Μπότη και Φερενίκη Παναγοπούλου-Κουντατζή (Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2019), 365.

<sup>234</sup> R.F. Atkinson, *Εισαγωγή στην Ηθική Φιλοσοφία*. Β' έκδ. Μετάφρ. από Ελένη Καλοκαιρινού. Θεσσαλονίκη: Σύγχρονη Παιδεία, 2012, 35.

<sup>235</sup> Ευάγγελος Δ. Πρωτοπαπαδάκης και Μαίρη Κατάρτη, «Τα Δεδομένα Υγείας ως Ευαίσθητα Προσωπικά Δεδομένα: Υπάρχει Καθήκον Κοινοποίησης;» στο *Βιοηθικοί Προβληματισμοί IV. Δεδομένα Υγείας και Γενετικά Δεδομένα*, επιμ. Μαρία Κανελλοπούλου-Μπότη και Φερενίκη Παναγοπούλου-Κουντατζή (Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2019), 365.

για να είναι οι αποφάσεις τους αυτόνομες. Θα είχαν καθήκον λοιπόν απέναντί του να αποδεχθούν μόνο ότι θα ήθελε να τους αποκαλύψει και με βάση αυτά να αποφασίσουν. Προκύπτει λοιπόν ότι εκείνοι τους οποίους αφορούν τα γενετικά δεδομένα ενός ατόμου, μπορούν να απαιτήσουν την πρόσβαση σε αυτά, προκειμένου να πάρουν αυτόνομες αποφάσεις για τη ζωή τους.<sup>236</sup>

Πολλές θεωρίες δικαιοσύνης υποστηρίζουν τη θέση ότι, κάθε άτομο έχει το δικαίωμα πρόσβασης σε βασικά κοινωνικά αγαθά, όπως ιατρική περίθαλψη. Εάν ένα άτομο όμως, δεν γνωρίζει ότι έχει προδιάθεση για γενετική διαταραχή (ενώ θα μπορούσε να το γνωρίζει), δεν διαθέτει τις απαραίτητες πληροφορίες για να αναζητήσει διαθέσιμες θεραπείες. Ο ιατρός βρίσκεται πάντα στο επίκεντρο της συζήτησης σχετικά με το εάν θα ενημερώσει τα μέλη της οικογένεια για τον κίνδυνο. Δεν έχει μόνο ηθική υποχρέωση για την προστασία της εμπιστευτικότητας του ασθενούς, αλλά οδηγείται σε ότι αποφάσεις παίρνει και από τη βιοηθική αρχή της μη βλάβης. Εάν ο ιατρός δεν ενημερώσει τα μέλη της οικογένειας, τα οποία μαζί με τα μελλοντικά τους παιδιά ενδέχεται να διατρέξουν αυξημένο κίνδυνο γενετικής διαταραχής, μπορεί να παραβιάζεται η αρχή της μη κακοποίησης. Η απόφασή του να μην ενημερώσει τα μέλη της οικογένειας απλώς αφαιρεί κάθε πιθανότητα καθυστέρησης ή βελτίωσης της εμφάνισης συμπτωμάτων. Κατά συνέπεια, η λειτουργία δημόσιας πολιτικής της δημόσιας υγείας μπορεί να χρειαστεί να επιλύσει αυτά τα αντισταθμιστικά συμφέροντα των ατόμων.<sup>237</sup>

Μια πρόσφατη έρευνα σχετικά με τις αθέμιτες ιατρικές πρακτικές στις ΗΠΑ υποδηλώνει ότι το ζήτημα εάν οι γιατροί έχουν καθήκον να προειδοποιούν τους συγγενείς των ασθενών τους για γενετικούς κινδύνους, τουλάχιστον ενημερώνοντας τους ασθενείς και συστήνοντας να προειδοποιήσουν τους συγγενείς τους, παραμένει ένα δικαστικό και αβέβαιο ζήτημα, με τα περισσότερα δικαστήρια να υποστηρίζουν ότι μπορεί να υπάρχει ένα τέτοιο καθήκον, αλλά ο καθορισμός αυτού του καθήκοντος είναι αβέβαιος.<sup>238</sup>

Σύμφωνα με την αρχή της αγαθοεργίας επίσης, κάθε άνθρωπος έχει την ηθική υποχρέωση να παρέχει τη βοήθειά του στους άλλους, εάν δεν θέτει με αυτό σε κίνδυνο

---

<sup>236</sup> Ibid, 362.

<sup>237</sup> Fulda, "Ethical Issues in Predictive Genetic Testing," 145.

<sup>238</sup> Stiles, "Cases in Precision Medicine," 720.

τη δική του ζωή. Για τον ιατρό, η αρχή της αγαθοεργίας δημιουργεί την ηθική υποχρέωση να προσφέρει τις ιατρικές του υπηρεσίες για το όφελος του ασθενούς και να μην προκαλέσει του προκαλέσει ηθελημένα βλάβη. Η αρχή της αγαθοεργίας σε επίπεδο γενικού πληθυσμού βρίσκει εφαρμογή, λόγου χάρη, στη λήψη ενεργειών προς αποφυγή μιας λοιμώδους νόσου.<sup>239</sup> Αυτό σημαίνει ότι ο γιατρός έχει υποχρέωση αγαθοεργίας και απέναντι στο κοινωνικό σύνολο, εάν τα ευρήματα ενός ασθενούς αφορούν το κοινωνικό σύνολο και μπορεί να προκαλέσουν μια μεγάλη βλάβη.

Είναι λοιπόν ένα ζήτημα ιδιαίτερου ενδιαφέροντος το εάν τα μέλη της οικογένειας πρέπει να ενημερώνονται για τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων ή αποτελεί δικαίωμα του ατόμου να κρατήσει μυστική την γενετική του ταυτότητα, παρά τον κίνδυνο που μπορεί να διατρέχουν κάποιοι άλλοι από αυτό. Η απόκρυψη των γενετικών δεδομένων ενός ατόμου μπορεί να ιδωθεί και από την πλευρά άλλων ηθικών θεωριών, της ωφελμιστικής, της κοινοτικής και της ελευθεριακής θέσης. Εάν κάποιος έχει δύο ή περισσότερες επιλογές, ο γνώμονας που θα τον οδηγήσει να επιλέξει είναι οι συνέπειες που θα έχουν οι πράξεις του και, θα πρέπει να επιλέξει αυτή που ως συνέπεια θα έχει τη «μεγαλύτερη ευτυχία για μεγαλύτερο αριθμό ανθρώπων».<sup>240</sup> Για τους ωφελμιστές το βάρος της πράξης κρίνεται από κοινωνική ως επί το πλείστον πλευρά, προκρίνοντας το καλό του συνόλου έναντι του ατόμου. Η ενημέρωση των συγγενών, που θα τους έδινε την ευκαιρία να πάρουν προληπτικά μέτρα και αποφάσεις, γνωρίζοντας τι πρόκειται να συμβεί, είναι βέβαιο ότι θα αύξανε τη συνολική ευτυχία από ότι η αντίθετη περίπτωση. Ακόμη και εάν δεν υπήρχε όφελος με την πρώτη ματιά για τους συγγενείς, οι επιλογές που δημιουργούνται με τη γνώση και την πληροφόρηση είναι πολύ περισσότερες. Ακόμη, εάν με βάση τις πληροφορίες του γονιδιώματος, στο μέλλον τους περίμενε μια νόσος χωρίς γνωστή θεραπεία, κάποιος θα μπορούσε να πει ότι υπάρχουν πολλά ερευνητικά προγράμματα, καινούργια φάρμακα ανακαλύπτονται συνέχεια, ή και ότι τα σχέδια τεκνοποίησης θα απορρίπτονταν με τον κίνδυνο απώλειας του ατόμου – μελλοντικού γονέα, της κληρονομής της νόσου στο παιδί – μελλοντικό πάσχοντα με ό,τι συνεπάγεται αυτό και την επακόλουθη δυνητική επιβάρυνση του κοινωνικού συνόλου. Ο προσυμπτωματικός έλεγχος για την ανίχνευση της κυστικής ίνωσης στις ΗΠΑ είναι αποτέλεσμα του ωφελμιστικού προσανατολισμού των ιατρών

---

<sup>239</sup> Σταυρούλα Παπαδόδημα, «Βιοηθικές Αρχές» στο *Ιατρική Ευθύνη και Δεοντολογία*, η-Τάξη ΕΚΠΑ (May 27,2011), 10, [https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Bioηθικές\\_αρχές.docx](https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Bioηθικές_αρχές.docx)

<sup>240</sup> Θεοδόσιος Ν. Πελεgrίνης, *Ηθική Φιλοσοφία* (Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 1997), 99.

δημόσιας υγείας προς την υγεία του πληθυσμού και, επίσης, του ελέγχου της θαλασσαιμίας σε κάποιες άλλες χώρες.<sup>241</sup> Από την οπτική μιας μη απαιτητικής μορφής συνεπειοκρατίας, εάν η βλάβη που θα υποστεί κάποιος από μια πράξη είναι μικρή αλλά το όφελος κάποιου άλλου μεγάλο τότε ο πρώτος πρέπει να προχωρήσει στην πράξη. Απαιτεί μια μικρή θυσία ενός προσωπικού συμφέροντος στο παρόν για ένα συνολικό όφελος στο μέλλον.<sup>242</sup>

Μια άλλη προοπτική η κοινοτική θα έδινε έμφαση στις ηθικές αξίες μιας συγκεκριμένης κοινότητας. Αντί να στηρίζονται αποκλειστικά σε ένα λογιστικό βάρος-όφελος για την κοινωνία οι αποφάσεις βασίζονται, επιπλέον, σε κοινοτικούς κανόνες οι οποίοι περιλαμβάνουν αρχές αλληλεγγύης. Οι προσυμπτωματικές εξετάσεις εξαιρετικά διεισδυτικών γονιδίων είναι συχνά μια απόφαση όχι μόνο του ατόμου αλλά και της οικογένειας.<sup>243</sup>

Ο συνηθέστερος λόγος για τον οποίο ένα άτομο μπορεί να κάνει χρήση του απορρήτου των γονιδιάκων του δεδομένων απέναντι στους άλλους είναι, προφανώς, το προσωπικό όφελος. Ιδιοτελείς λόγοι, διάφοροι φόβοι ή φοβίες, το οδηγούν να μην κάνει γνωστά τα γενετικά του δεδομένα, τα οποία όμως, αφορούν εκτός από τον ίδιο, τα μέλη της οικογένειά του και ίσως και τα μέλη της κοινότητας. Όπως η παραβίαση της εμπιστοσύνης του ασθενούς μπορεί να έχει καταστροφικές συνέπειες για τη σχέση ιατρού ασθενούς, τις ίδιες μπορεί να έχει, αν και όχι τόσο άμεσες, άρα και εμφανείς, η παραβίαση της εμπιστοσύνης στη σχέση του ατόμου και της κοινότητας, στην περίπτωση που το άτομο αποφασίσει να αποκρύψει μία γονιδιακή πληροφορία που αφορά την ευρύτερη οικογένεια και άτομα της κοινότητάς του. Προδίδει την εμπιστοσύνη της κοινότητας, η οποία θεωρούσε ότι, σύμφωνα με την αρχή της αλληλεγγύης, όπως η ίδια του παρείχε προστασία και ασφάλεια ως μέλος της, κατά τέτοιο τρόπο θα συμπεριφερόταν και το άτομο απέναντι της, θα προσπαθούσε δηλαδή να προφυλάξει τους συνανθρώπους του από πιθανή βλάβη και όχι μόνο τον εαυτό του. Ο Rawls άλλωστε, «καταδικάζει τον εγωισμό ως τον κυριότερο αποσταθεροποιητικό

---

<sup>241</sup> Fulda, “Ethical Issues in Predictive Genetic Testing,” 143.

<sup>242</sup> Δήμητρα Βαγενά, «Ηθική Ενίσχυση, Ελευθερία και το Μηχάνημα του Θεού. Julian Savulescu and Ingmar Persson,» *Conatus* 2, no. 2 (2017): 17-18, <https://doi.org/10.12681/conatus.15991>

<sup>243</sup> Fulda, “Ethical Issues in Predictive Genetic Testing,” 145.

παράγοντα της κοινωνίας».<sup>244</sup> Το άτομο που αποκρύπτει από την κοινότητα και την οικογένειά του μια πληροφορία, η γνώση της οποίας μπορεί να αποσοβήσει μια βλάβη, δρα εγωιστικά, προδίδοντας την εμπιστοσύνη της κοινότητας και γίνεται ο κυριότερος αποσταθεροποιητικός παράγοντας, παραβιάζοντας την αρχή της αλληλεγγύης σχετικά με τα μέλη και της κοινότητας και της οικογένειάς του.

Οι ελευθεριακοί, αντίθετα από τους ωφελμιστές, πιστεύουν ότι η προσωπική αυτονομία έχει υψηλότερη ηθική αξία. Θεωρούν ότι κάθε άτομο έχει το δικαίωμα να λαμβάνει τις δικές του ενημερωμένες αποφάσεις. Τα άτομα έχουν το δικαίωμα στην ιδιωτικότητα, στην ελευθερία του λόγου και στην ελευθερία να πράττει όπως εκείνο κρίνει. Συνέπεια της αυτονομία είναι το ότι το κάθε άτομο έχει το δικαίωμα να λαμβάνει μια τεκμηριωμένη απόφαση μετά από επαρκή πληροφόρηση. Εναπόκειται λοιπόν στο άτομο να επιλέξει εάν θα ενημερώσει τα μέλη της οικογένειάς του ή όχι. Επιπλέον, υπάρχει το θέμα της εμπιστοσύνης μεταξύ του ιατρού και του ασθενούς. Οι ιατροί αναμένεται παραδοσιακά να υπερασπίζονται τα δικαιώματα απορρήτου των ασθενών, εκτός από τις περιπτώσεις υποχρεωτικής, από το νόμο, αναφοράς. Η παραβίαση της εμπιστοσύνης που υπάρχει στη σχέση ασθενούς και ιατρού θα μπορούσε να έχει καταστροφικές συνέπειες.<sup>245</sup>

Είναι συχνή άλλωστε, η σύγκρουση του δικαιώματος της ελευθερίας ενός ατόμου με αυτό που φαίνεται να είναι η καλύτερη επιλογή για το κοινωνικό σύνολο είναι ιδιαίτερα συχνή σε θέματα δημόσιας υγείας.<sup>246</sup> Υπάρχει επομένως μια πιθανή σύγκρουση δικαιωμάτων μεταξύ της προστασίας του ιδιωτικού απορρήτου και της κοινοποίησης των γονιδιωματικών δεδομένων, λόγω της σημαντικότητάς τους, για την ευρύτερη κοινότητα.<sup>247</sup>

Η επιλογή μεταξύ της ωφελμιστικής και της θέσης των ελευθεριακών μπορεί μερικές φορές να είναι δύσκολη. Η μη ενημέρωση των μελών οικογένειας ή της κοινότητας, με βάση την ελευθεριακή θέση, μπορεί να διαφυλάσσει το δικαίωμα στην ελευθερία του ατόμου αλλά παραβιάζει την αρχή της μη κακοποίησης. Τα άτομα της οικογένειας δεν θα έχουν την ευκαιρία να πάρουν τα απαραίτητα προληπτικά μέτρα

---

<sup>244</sup> Παναγιώτης Π. Πανταζάκος, *Ηθική και Μεταηθική* (Αθήνα: Ινστιτούτο του Βιβλίου – Καρδαμίτσα, 2015), 105.

<sup>245</sup> Fulda, "Ethical Issues in Predictive Genetic Testing," 145.

<sup>246</sup> Ibid, 145.

<sup>247</sup> McGonigle, "Genomic Data and the Dividual Self," 2.



για την υγεία τους. Η ωφελμιστική άποψη περιλαμβάνει την ενημέρωση των μελών της οικογένειας για τη πιθανή διαταραχή με βάση τις γενετικές εξετάσεις, περιορίζοντας έτσι το δικαίωμα της ελευθερίας του ατόμου και προκρίνοντας τις αρχές της μη κακοποίησης και της αγαθοεργίας που θα αποφέρουν μεγαλύτερο όφελος συνολικά. Εάν υιοθετηθεί η φιλελεύθερη άποψη, θα εξαρτηθεί από την επιλογή του δικαιώματος ενός ατόμου να κάνει τις δικές του επιλογές, έναντι του δικαιώματος πολλών ατόμων να κάνουν τις δικές τους επιλογές. Η ελευθεριακή θεωρία επιτρέπει σε ένα άτομο να αποφασίσει εάν θα υποβληθεί σε εξετάσεις και εάν θα κοινοποιήσει τα αποτελέσματα, παρά του ότι προκύπτει ότι αφορούν άμεσα το κοινωνικό σύνολο. Μπορεί να φοβάται τις διακρίσεις ή την κοινωνική απομόνωση όχι μόνο για τον εαυτό του, αλλά και για τα μέλη της οικογένειας του. Το να μην γνωστοποιήσει κάποιος τα γενετικά του δεδομένα ενίοτε, μπορεί να προστατεύσει τον ίδιο και να ζήσει μια ευτυχισμένη ζωή και η επιλογή του αυτή θα μπορούσε να υποστηρίζεται επίσης και από το δικαίωμα άγνοιας των μελών της οικογένειας, ώστε να μπορούν να κάνουν επιλογές χωρίς την αρνητική επιρροή της πιθανότητας νόσησης στο μέλλον.<sup>248</sup> Η έκθεση γονιδιωματικών δεδομένων μπορεί να επηρεάσει ευκαιρίες απασχόλησης ή γάμου. Η δημόσια αποκάλυψη των γονιδιωματικών δεδομένων μπορεί να προκαλέσει ζημιές σε συγγενή άτομα, που θα μπορούσαν να υποστούν διακρίσεις ως επακόλουθο, ιδιαίτερα εάν τα άτομα έχουν υψηλό κίνδυνο ανάπτυξης κάποιας κληρονομικής ασθένειας. Αυτό δημιουργεί περισσότερα ερωτήματα σχετικά με την ατομική ή συλλογική συγκατάθεση και τα όρια του προσωπικού και οικογενειακού απορρήτου. Προκύπτει το ζήτημα της εξισορρόπησης των ατομικών δικαιωμάτων με τα δικαιώματα των μελών μιας οικογένειας ή μιας κοινότητας.<sup>249</sup>

Η άγνοια, υποστηρίζουν κάποιοι, θα μπορούσε να στηριχθεί στην αρχή της μη κακοποίησης. Η γνώση κάποιων μελλοντικών καταστάσεων, είναι δυνατόν μερικές φορές, όχι μόνο να μην προσφέρει βοήθεια στο άτομο αλλά τουναντίον, να προκαλέσει πολύ δυσάρεστες καταστάσεις.

Οι Kielstein και Hans-Martin δίνουν ένα παράδειγμα μιας γυναίκας 55 ετών υπό αιμοκάθαρση που διαγνώστηκε ως φορέας μιας κυρίαρχης γενετικής διαταραχής. αυτοσωματική κυρίαρχη πολυκυστική νεφρική νόσος. Είχε τέσσερις γιούς που

---

<sup>248</sup> Fulda, "Ethical Issues in Predictive Genetic Testing," 154.

<sup>249</sup> McGonigle, "Genomic Data and the Dividual Self," 2.

υποβλήθηκαν σε γενετικό έλεγχο και ταυτοποιήθηκαν και οι τέσσερις ως φορείς. Ο ένας από τους γιούς της ήταν 32 ετών και πατέρας ενός παιδιού 6 ετών και όταν ανέπτυξε για πρώτη φορά συμπτώματα πολυκυστικής νεφρικής νόσου, αυτοκτόνησε. Ο άλλος γιος που ήταν 30 ετών, χώρισε τη γυναίκα του και πούλησε το σπίτι τους για να εμποδίσει τη γυναίκα του να καταστραφεί μαζί του ή να κάνουν οικογένεια. Δεν είχε προβλήματα έως την ηλικία των 54 ετών. Ο τρίτος γιός 25 ετών άφησε την αρραβωνιαστικιά του για τον ίδιο λόγο. Αργότερα πέθανε από άλλη αιτία, χωρίς μέχρι τότε να αναπτύξει συμπτώματα. Ο τέταρτος γιός ήταν 21 ετών όταν διαγνώστηκε ως φορέας. Εγκατέλειψε το σχολείο και βρήκε μια καλή δουλειά για να ζήσει τη ζωή στο έπακρο. Δεν παντρεύτηκε ποτέ. Την στιγμή της δημοσίευσης του άρθρου ήταν 42 ετών και δεν είχε ποτέ εμφανίσει συμπτώματα. Το παράδειγμα αυτής της οικογένειας καταδεικνύει πως η γνώση μια γενετικής διαταραχής ωθεί τους ανθρώπους να λαμβάνουν αποφάσεις που αλλάζουν τη ζωή τους.<sup>250</sup>

Στο ανωτέρω παράδειγμα κάποιος βλέπει εμφανώς τα δυσάρεστα αποτελέσματα που μπορεί να έχει η γνώση των δυσκολιών που επιφυλάσσει το μέλλον σε κάποιον. Αλλά υπάρχει πολλαπλάσιος αριθμός παραδειγμάτων, σύμφωνα με τα οποία η γνώση των ατόμων για πιθανά δυσάρεστα μελλοντικά γεγονότα, έδρασε με αντίθετο τρόπο. Η γνώση ενός ατόμου για ένα δυσάρεστο μελλοντικό γεγονός, μπορεί να είναι εκείνη η παράμετρος που θα αποτρέψει το δυσάρεστο γεγονός ή, έστω, θα μειώσει, μέσω της πρόληψης, τις αρνητικές συνέπειες για το ίδιο το άτομο, την οικογένειά του και την ευρύτερη κοινότητα.

Για τα μέλη όμως της οικογένειας θεωρείται ότι υπάρχει το δικαίωμα της άγνοιας. Τα μέλη της οικογένειας είναι πιθανό να μην θέλουν να μάθουν για τους κινδύνους που περικλείει μια γενετική διαταραχή. Το δικαίωμα της μη γνώσης θα μπορούσε να υποστηριχθεί από την αρχή της μη κακοποίησης.<sup>251</sup> Κάποιος όμως θα μπορούσε να αντιτείνει ότι δεν είναι η γνώση αυτή που οδηγεί τα μέλη της οικογένειας του παραδείγματος, να πάρουν αυτές τις αποφάσεις. Οποιοσδήποτε άλλος μπορεί να είχε μια εντελώς διαφορετική στάση απέναντι σε αυτή τη γνώση και αυτό ακριβώς δείχνει ότι δεν είναι η γνώση καθαυτή, που δημιουργεί τα αισθήματα ματαιότητας και απελπισίας στα μέλη της οικογένειας, αλλά η γνώμη τους για αυτή την συγκεκριμένη

---

<sup>250</sup> Fulda, "Ethical Issues in Predictive Genetic Testing," 145.

<sup>251</sup> Fulda, "Ethical Issues in Predictive Genetic Testing," 145.

γνώση. Δεν είναι τα πράγματα που ταράζουν τους ανθρώπους αλλά οι περί των πραγμάτων γνώμες.<sup>252</sup>

Η άγνοια περιορίζει το άτομο λόγω έλλειψης πληροφοριών, που του στερούν τη δυνατότητα να πάρει μια απόφαση τεκμηριωμένη και να ασκήσει την αυτονομία του. Η προβολή ενός δικαιώματος στην άγνοια δεν αυξάνει την αυτονομία του ατόμου, κάτι που εκ πρώτης όψεως μπορούμε να υποθέσουμε, αλλά τη μειώνει και για το λόγο αυτό δεν μπορεί το δικαίωμα της άγνοιας να στηριχθεί στην έννοια της αυτονομίας. Η πληροφόρηση είναι πάντα ελλιπής σε όλα τα θέματα που μας απασχολούν. Πάντα θα υπάρχει κάτι που το άτομο θα αγνοεί και ποτέ δεν θα πετύχει την πλήρη γνώση. Όμως, είναι άλλο να μην έχει τη δυνατότητα να γνωρίζει και άλλο «να επιλέγει να παραμείνει αδαής, παρότι έχει την ευχέρεια να γνωρίζει».<sup>253</sup>

## Απόρρητο και φαρμακογονιδιοματική

Η εξατομικευμένη ιατρική είναι ένας όρος που χρησιμοποιείται για την προσαρμογή φαρμάκων στο άτομο και περιλαμβάνει, κατ' ελάχιστον, την ιατρική εξέταση, το οικογενειακό ιστορικό και φαρμακογενετικές εξετάσεις. Η πρόσβαση λοιπόν σε ατομικές πληροφορίες φαρμακογενετικής θα έχει ένα καθοριστικό ρόλο στη υλοποίησή της, αποτελώντας μια πηγή εξατομικευμένων δεδομένων.<sup>254</sup> Αυξάνοντας τις διαθέσιμες πληροφορίες για την αξιολόγηση της φαρμακευτικής θεραπείας και τη ακρίβεια στην αντιστοίχιση του σωστού φαρμάκου στο σωστό άτομο, η φαρμακογονιδιοματική θα αλλάξει το πρότυπο περίθαλψης που ισχύει για όλους τους ασθενείς, με αποτελεσματικότερα και ασφαλέστερα φάρμακα. Πληροφορίες σχετικά με το γονότυπο του ατόμου είναι όλο και πιο σημαντικές για την ασφαλή φαρμακευτική αγωγή και δοσολογία.<sup>255</sup> Η πλήρης εφαρμογή της φαρμακογονιδιοματικής και της

---

<sup>252</sup> Αθανάσιος Α. Τσακνάκης, *Επίκτητος, Εγχειρίδιον*, Σειρά Αρχαίοι Έλληνες Συγγραφείς (Θεσσαλονίκη: Βιβλιοβάρδια Εκδοτική Θεσσαλονίκης, 2005), 24.

<sup>253</sup> Ευάγγελος Δ. Πρωτοπαπαδάκης, *Κλωνοποίηση και Βιοηθική. Κλωνοποίηση Ανθρώπων και Δικαιώματα* (Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2013), 117.

<sup>254</sup> Overkleeft, "A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics," 1443.

<sup>255</sup> Rothstein, "Implications of pharmacogenomics," 228.

εξατομικευμένης θεραπείας στην υγειονομική περίθαλψη θα απαιτήσει επιτακτικές αλλαγές στην νομοθετική προστασία της ιδιωτικής ζωής.<sup>256</sup> Η αυστηρή τήρηση του απορρήτου, με διάφορες νομικές διατάξεις που συνεχώς αυξάνουν την εμπιστευτικότητα, είναι πιθανό ότι θα δυσχεράνει την πρόσβαση σε φαρμακογενετικές πληροφορίες. Το γονιδιακό προφίλ τα επόμενα χρόνια αναμένεται να έχει καταλυτικό ρόλο στη θεραπευτική αντιμετώπιση και η αυστηρή απόκρυψή του από τον ασθενή, για οποιουδήποτε προσωπικούς λόγους, θα δυσχεράνει τη διαγνωστική διαδικασία και τη θεραπευτική παρέμβαση.

Όπως και με οποιαδήποτε γενετική εξέταση, έτσι και με τις φαρμακογονιδιωματικές δοκιμές, αυξάνεται η πιθανότητα τα αποτελέσματα να έχουν επιπτώσεις στα μέλη της οικογένειας. Για παράδειγμα, μια φαρμακογονιδιωματική εξέταση ενός ασθενούς μπορεί να οδηγήσει στην ανακάλυψη μιας παραλλαγής, που υποδηλώνει σημαντικό κίνδυνο για την ανάπτυξη μιας παθολογικής κατάστασης, συμπεριλαμβανομένης και μιας ανεπιθύμητης ενέργειας από ένα συγκεκριμένο φάρμακο. Η ανάδειξη αυτής της γενετικής πληροφορίας ενός ατόμου υποδεικνύει συχνά ότι και οι στενοί βιολογικοί συγγενείς του ενδέχεται να φέρουν αυτή την παραλλαγή. Ορισμένοι ισχυρίστηκαν ότι αυτό είναι μια ευκαιρία προστασίας των μελών της οικογένειας από τον επικείμενο κίνδυνο και μπορεί, σε ορισμένες περιπτώσεις, να δημιουργήσει την υποχρέωση στο γιατρό ενημέρωσης των μελών της οικογένειας. Παρόλο που είναι αλήθεια ότι οι επαγγελματίες του τομέα της υγείας είναι υποχρεωμένοι να προστατεύουν τρίτα μέρη από βλάβες, σε ορισμένες περιπτώσεις δεν είναι καθόλου σαφές ότι αυτή η υποχρέωση θα εφαρμοζόταν στη πλειονότητα των περιπτώσεων που σχετίζονται με γενετικό κίνδυνο. Καταρχάς, διότι κάθε υποχρέωση προστασίας ενός τρίτου, συμπεριλαμβανομένου ενός μέλους της οικογένειας, θα πρέπει να ισορροπεί με το σεβασμό της εμπιστοσύνης του ασθενούς. Αυτή η ανησυχία είναι ιδιαίτερα σημαντική στη γενετική όπου ορισμένα ευρήματα είναι πιθανόν να θεωρηθούν ότι στιγματίζουν ιδιαίτερα τους ασθενείς. Η συνιστώσα Privacy Code του νόμου περί φορητότητας και λογοδοσίας για την ασφάλιση υγείας (The Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA)), που δημοσιεύθηκε στις ΗΠΑ το 1996, έθεσε σε εφαρμογή, μεταξύ άλλων, πρόσθετη προστασία της ιδιωτικής ζωής ενός ασθενούς, απαγορεύοντας πιθανώς την αποδέσμευση γενετικών αποτελεσμάτων

---

<sup>256</sup> Ginsburg, “Genomic and personalized medicine,” 277-87.

στα μέλη της οικογένειας χωρίς ρητή άδεια του ασθενούς.<sup>257</sup> Ένας άλλος παράγοντας που περιορίζει το πεδίο υποχρέωσης προειδοποίησης των μελών της οικογένειας είναι η πιθανολόγηση των ανεπιθύμητων ιατρικών συμβάντων. Ακριβώς επειδή ένας ασθενής έχει μια γενετική παραλλαγή υψηλού κινδύνου δεν σημαίνει ότι κάποιο μέλος της οικογένειας θα φέρει τη σχετική παραλλαγή και τη διεισδυτικότητα του χαρακτηριστικού.<sup>258</sup> Αν και οι τρέχουσες κανονιστικές ερμηνείες του ομοσπονδιακού νόμου περί φορητότητας και λογοδοσίας για την ασφάλιση υγείας των ΗΠΑ, φαίνεται να επιτρέπουν τη μη συναινετική αποκάλυψη γενετικών πληροφοριών, κατόπιν αιτήματος των γιατρών, στους συγγενείς ενός ασθενούς των οποίων η ιατρική θεραπεία μπορεί να επηρεαστεί από αυτές, οι γιατροί έχουν τη διακριτική ευχέρεια να μην αποκαλύψουν αυτές τις πληροφορίες.<sup>259</sup>

Η αυξανόμενη ανάγκη για κοινή χρήση φαρμακογονιδιωματικών δεδομένων για ερευνητικούς σκοπούς αυξάνει την ένταση μεταξύ του γονιδιωματικού απορρήτου και της ανάγκης για κοινοποίηση. Καθώς τα γονιδιωματικά δεδομένα δεν μπορούν να ανωνυμοποιηθούν, με απόλυτο τρόπο, διατηρώντας παράλληλα οι πληροφορίες την ίδια ερευνητική αξία, αυτό αποτελεί ένα κεντρικό θέμα διαμάχης. Από τη μία πλευρά οι πληροφορίες είναι απαραίτητες για την παροχή και βελτίωση της ιατρικής περίθαλψης και τη επιτυχημένη διεξαγωγή της φαρμακογονιδιωματικής έρευνας. Από την άλλη πλευρά οι πληροφορίες δυνητικά μπορούν να συσχετιστούν με ένα συγκεκριμένο άτομο και ως εκ τούτου θεωρούνται ιδιωτικές πληροφορίες και εμπίπτουν στον Γενικό Κανονισμό Προστασίας Δεδομένων (GDPR).<sup>260</sup>

Ένα επιπλέον πλεονέκτημα των φαρμακογονιδιωματικών εξετάσεων είναι ότι αξιολογούν τις μεταλλάξεις της βλαστικής γραμμής που δεν μεταβάλλονται κατά τη διάρκεια της ζωής ενός ασθενούς. Επομένως τα δεδομένα που δημιουργούνται από μια φαρμακογενετική εξέταση θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν για να καθοδηγήσουν τις μελλοντικές επιλογές φαρμάκων για τον ίδιο ασθενή. Αυτό μπορεί να αυξήσει την αξία των δεδομένων που δημιουργούνται από αυτές τις δοκιμές με την πάροδο του χρόνου. Η μεγιστοποίηση όμως της αξίας των αποτελεσμάτων των φαρμακογενετικών

---

<sup>257</sup> Kyle B Brothers, "Ethical issues in pediatric pharmacogenomics," *The Journal of Pediatric Pharmacology and Therapeutics* 18, no. 3 (Jul 2013):192-8, <https://doi.org/10.5863/1551-6776-18.3.192>

<sup>258</sup> Brothers, "Ethical issues in pediatric pharmacogenomics," 195.

<sup>259</sup> Stiles, "Cases in Precision Medicine," 722.

<sup>260</sup> Overkleeft, "A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics," 1446.

εξετάσεων απαιτεί οι ιατροί να έχουν πρόσβαση και να ερμηνεύουν τα αποτελέσματα των δοκιμών τόσο στο παρόν όσο και στο μέλλον.<sup>261</sup>

Επίσης σημαντικό ζήτημα είναι το θέμα της ιδιοκτησίας των δειγμάτων που υπάρχουν στις βιοτράπεζες των και ατομικών γονιδιωμάτων τα οποία, επί του παρόντος, αποτελούν ιδιοκτησία των δημόσιων ιδρυμάτων και των ιδιωτικών επιχειρήσεων τα οποία περιλαμβάνουν δείγματα και δεδομένα.<sup>262</sup> Σε αυτό ίσως θα μπορούσαμε, να βρούμε μια λύση μέσω ενός τεχνολογικού επιτεύματος όπως είναι η προσωπική γενετική θυρίδα (Personal Genetic Locker). Το συγκεκριμένο πρόγραμμα επιτρέπει στα άτομα να έχουν πρόσβαση στα δικά τους δεδομένα υγείας, να κατανοήσουν τις επιπτώσεις που μπορεί να έχουν στην υγεία τους τα γενετικά δεδομένα, να προσθέσουν τις δικές τους προσωπικές πληροφορίες που σχετίζονται με την υγεία τους και να συναινέσουν ή να αποτρέψουν την κοινή χρήση με τους θεράποντες ιατρούς ή τη χρήση για ερευνητικά έργα. Παρόλο που η προσωπική γενετική θυρίδα μπορεί να χρησιμοποιηθεί για ένα ευρύ φάσμα δεδομένων υγείας, θα προκαθορίσει κάποια πρότυπα ώστε να υπάρξει ένα ασφαλές περιβάλλον όπου τα άτομα θα μπορούν να αποθηκεύουν, να βλέπουν, και να ερμηνεύουν τα προσωπικά τους δεδομένα και όταν θελήσει το άτομο ο «ιδιοκτήτης» της θυρίδας θα μπορέσει να τα κοινοποιήσει. Το PGL ορίζει τα προσωπικά γενετικά δεδομένα ως όλα τα δεδομένα που συλλέγονται από το γονιδίωμα του ατόμου. Αυτή η επιλογή θεωρείται απαραίτητη αφού οι γενετικές πληροφορίες που υπάρχουν στο DNA ενός ατόμου σχετίζονται άμεσα με την ιατρική του περίθαλψη.<sup>263</sup> Στο πλαίσιο του προγράμματος PGL υπάρχουν δύο προτάσεις σχετικά με τον τρόπο αποθήκευσης των δεδομένων. Σύμφωνα με την πρώτη οι ασθενείς μπορούν να έχουν πρόσβαση στις πληροφορίες τους που είναι αποθηκευμένες σε ένα ίδρυμα και να ελέγχουν, επιτρέποντας ή όχι, την πρόσβαση στα δεδομένα τους στους παρόχους ιατρικής περίθαλψης. Σύμφωνα με τη δεύτερη πρόταση ο ασθενής μπορεί να επιλέξει ο ίδιος που αποθηκεύονται τα δεδομένα του και να παρέχει πρόσβαση σε παρόχους ιατρικής περίθαλψης όταν αυτός αποφασίσει ότι είναι απαραίτητο.<sup>264</sup>

---

<sup>261</sup> Hull, "Gene-Based Prescribing Is Here," 1009-1010.

<sup>262</sup> Duffy, "Precision Medicine," 502.

<sup>263</sup> Overkleeft, "A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics," 1447.

<sup>264</sup> *ibid*, 1447.

Η ιδέα ότι, μέσω του DNA, μπορεί να αναγνωρίσει κάποιος ένα συμμετέχοντα σε μια μελέτη, δεν είναι νέα. Το 2006, μέσα από δημόσια αρχεία και αρχεία ληξιαρχικών πράξεων θανάτου, ένας ερευνητής κατάφερε να εντοπίσει κάποια άτομα, βάσει οικογενειακών γενεαλογικών μελετών γενετικών δεικτών. Η χρήση αυτών των γενεαλογικών βάσεων δεδομένων είχε ως αποτέλεσμα την εξεύρεση και αναγνώριση των βιολογικών γονέων κάποιων υιοθετημένων παιδιών.<sup>265</sup> Και όσο περισσότερες πληροφορίες υπάρχουν σχετικές με μεταλλάξεις στο γονιδίωμα ενός ατόμου, τόσο μεγαλύτερος είναι ο κίνδυνος ταυτοποίησης. Η αναζήτηση, λόγω χάρη, της καταγωγής ή των γονέων ενός υιοθετημένου παιδιού, μπορεί κάποιες φορές να έχει αρνητικές συνέπειες και, από τις γονιδιωματικές πληροφορίες μπορούν να εξαχθούν πλήθος πληροφοριών, η διαχείριση των οποίων μπορεί να έχει απροσδιόριστες συνέπειες.<sup>266</sup>

Η καταγραφή της σύνδεσης των υπαρχόντων δεδομένων ιατρικής περίθαλψης ενός ατόμου είναι ένας αποτελεσματικός τρόπος να απαντηθούν, εκτός των άλλων, σημαντικές επιδημιολογικές ερευνητικές ερωτήσεις. Όμως η επαναχρησιμοποίηση μεμονωμένων δεδομένων που σχετίζονται με την υγεία αντιμετωπίζει πολλά προβλήματα. Είτε δεν είναι διαθέσιμο ένα μοναδικό προσωπικό αναγνωριστικό ενός ατόμου όπως π.χ. ο αριθμός κοινωνικής ασφάλισης, είτε οι πληροφορίες που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για ταυτοποίηση αλλά δεν είναι αποκλειστικές για κάθε άτομο, όπως τα ονόματα, προστατεύονται από το απόρρητο και δεν είναι δυνατή η πρόσβασή τους.<sup>267</sup>

Οι δοκιμές φαρμακογενετικής έχουν τη δυνατότητα να αποκαλύψουν δευτερεύουσες ιατρικές πληροφορίες, με την έννοια ότι δεν σχετίζονται με τους σκοπούς της δοκιμής, οι οποίες μπορεί να παρέχουν ενδείξεις για την τάση ανάπτυξης μελλοντικών ασθενειών. Για παράδειγμα: το γενετικό προφίλ APOE μπορεί να βοηθήσει στην πρόβλεψη της απόκρισης στην θεραπεία με φάρμακα (στατίνες), αλλά ταυτόχρονα μπορεί να παρέχει επιπλέον πληροφορίες σχετικά με την προδιάθεση για τη νόσο του Alzheimer. Όταν ο ασθενής αρνείται να προειδοποιήσει τους συγγενείς

---

<sup>265</sup> Meller, "Next Generation Sequencing Studies," 3.

<sup>266</sup> Ibid, 3.

<sup>267</sup> Kurt Schmidlin, Kerri M. Clough-Gorr and Adrian Spoerri, "Privacy Preserving Probabilistic Record Linkage (P3RL): A Novel Method for Linking Existing Health-Related Data and Maintaining Participant Confidentiality," *BMC Medical Research Methodology* 15, no. 1 (2015): 1, <https://doi.org/10.1186/s12874-015-0038-6>

του, ο επαγγελματίας υγείας πρέπει να επιλέξει ανάμεσα στις υποχρεώσεις προστασίας και σεβασμού του δικαιώματος της ιδιωτικής ζωής του ασθενούς του ή να αποτρέψει τη βλάβη, προειδοποιώντας τους συγγενείς του ασθενούς που βρίσκονται σε κίνδυνο.<sup>268</sup>

Ο ιατρός αντιμετωπίζοντας ένα τέτοιο ηθικό ζήτημα «παίρνει ο ίδιος μια απόφαση για τον εαυτό του περί του πώς πρέπει να συμπεριφερθεί».<sup>269</sup>

## Στιγματισμός και τυχαία ευρήματα

Ο πιθανός γενετικός στιγματισμός του ατόμου, όπως και τα τυχαία ευρήματα που ανακαλύπτονται κατά τη διενέργεια των φαρμακογονιδιωματικών εξετάσεων, των οποίων ευρημάτων η ανακάλυψη και η χρήση είναι πολύ πιθανό να μην καλύπτονται ακόμη και από μια λεπτομερή συγκατάθεση, αποτελούν σημαντικούς λόγους που τονίζουν την αναγκαιότητα του απορρήτου σε ό,τι αφορά τις φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις.

Ο κοινωνικός στιγματισμός συνδέεται εντονότερα με γενετικές διαταραχές. Άτομα που έχουν διαγνωστεί με κάποια γενετική διαταραχή συχνά υφίστανται διακρίσεις και παρενοχλούνται από άλλα μέλη της κοινωνίας ή ακόμη και από την οικογένεια τους και τους φίλους τους.<sup>270</sup>

Η γενετική διάκριση αναφέρεται στη διάκριση προς ένα άτομο ή μία οικογένεια ή ομάδα και βασίζεται αποκλειστικά σε μια διακριτή ή ειδική γενετική παραλλαγή από το φυσιολογικό ανθρώπινο γονιδίωμα.<sup>271</sup> Συνήθως η γενετική διάκριση αναφέρεται αποκλειστικά στον γονότυπο ή στο οικογενειακό ιστορικό ατόμων, χωρίς συμπτώματα νόσου. Μια σχετική έννοια είναι το στίγμα, το οποίο αναφέρεται στη συνύπαρξη διαφόρων στοιχείων που περιλαμβάνουν επισήμανση του ατόμου, στερεότυπη

---

<sup>268</sup> Muflih , “Physicians' Attitudes and Ethical Obligations,” 250.

<sup>269</sup> Θεοδόσης Πελεγρίνης, *Ιατρική Ηθική* (Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 2009), 47.

<sup>270</sup> Fulda, “Ethical Issues in Predictive Genetic Testing,” 145.

<sup>271</sup> P Billings et al., “Discrimination as a consequence of genetic testing,” *American Journal of Human Genetics* 50, no. 3 (Mar 1992):476.



αντιμετώπιση, διαχωρισμό και απώλεια κοινωνικής θέσης. Το βασικό στοιχείο του στίγματος είναι η αντίληψη ενός χαρακτηριστικού του στιγματισμένου ατόμου, που εμπεριέχει και μεταφέρει μια αποδοκιμασία, μια δυσμενή διάκριση και υποτίμηση της ταυτότητας του ατόμου μέσα σε ένα συγκεκριμένο κοινωνικό πλαίσιο. Υπάρχουν πολλά και διαφορετικά χαρακτηριστικά για το στίγμα, συμπεριλαμβανομένης της αντικειμενοποίησης και της υποτίμησης του στιγματισμένου ατόμου, με τις αντίστοιχες συμπεριφορές που στρέφονται προς αυτό. Το στίγμα μπορεί να συνεπάγεται μικρές ή μεγάλες καθημερινές ταλαιπωρίες για το στιγματισμένο άτομο, όπως το να αγνοείται σε μια ομάδα, ή μπορεί να περιλαμβάνει αρνητικές διακρίσεις με τη μορφή άρνησης ευκαιριών εργασίας, εκπαίδευσης ή ασφαλιστικών παροχών και είναι ένας ιδιαίτερα στρεσογόνος παράγοντας για τα άτομα, επειδή μπορεί να γίνει μια αυτοταυτοποιούμενη κύρια κατάσταση, η οποία περιλαμβάνει ιδιότητες που γίνονται βασικό μέρος της ταυτότητας του ατόμου που επηρεάζεται. Έτσι, η αντίληψη του στίγματος μπορεί να μην διακρίνεται από τη διάκριση στο μυαλό των ανθρώπων που το βιώνουν.<sup>272</sup>

Η πιθανότητα διακρίσεων και στιγματισμού με βάση τα γενετικά δεδομένα ίσως να δράσει ανασταλτικά στην πρόθεση των ανθρώπων να λάβουν μέρος σε ερευνητικά προγράμματα και κλινικές δοκιμές, οι οποίες περιλαμβάνουν δειγματοληψία και ανάλυση του γενετικού τους υλικού. Μια ισχυρή ένδειξη για την πιθανότητα διακρίσεων προέρχεται από τις, επιβεβλημένες από ορισμένες κυβερνήσεις, γενετικές εξετάσεις σε πληθυσμούς αφροαμερικανών για τον εντοπισμό φορέων και πασχόντων από δρεπανοκυτταρική αναιμία, υποστηρίζοντας ότι, οι φορείς του γονιδίου θα μπορούσαν να είναι ευαίσθητοι σε διάφορες περιβαλλοντικές ουσίες που υπάρχουν σε χώρους εργασίας, δίνοντας έτσι τη δυνατότητα σε ασφαλιστές και εργοδότες να προβούν σε διακρίσεις. Οι γενετικές πληροφορίες είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα δεδομένα και αυτό ενέχει τον κίνδυνο χρησιμοποίησής τους για αθέμιτες διακρίσεις. Αυτό άλλωστε προκύπτει από το ότι το Αμερικανικό Κογκρέσο ενέκρινε το Γενικό Νόμο για την Απαγόρευση των Διακρίσεων (GINA) τον Μάιο του 2008, στοχεύοντας σε δύο τομείς πιθανών διακρίσεων, την ασφάλιση υγείας και την απασχόληση, απαγορεύοντας

---

<sup>272</sup> Janet K Williams et al., "In Their Own Words: Reports of Stigma and Genetic Discrimination by People at Risk for Huntington Disease in the International RESPOND-HD Study," *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 9999B (2010): n/a-n/a, <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.31080>

στους ασφαλιστές τη χρήση γενετικών πληροφοριών ως λόγο προσαρμογής των ομαδικών ή ατομικών ασφαλίσεων ή άρνηση κάλυψης, όπως επίσης και σε εργοδότες με 15 ή περισσότερους υπαλλήλους, να αποκτούν γενετικές πληροφορίες και να τις χρησιμοποιούν σε ζητήματα σχετικά με την πρόσληψη, την αποζημίωση και γενικά την απασχόληση.<sup>273</sup> Ο εργοδότης, εκτός των άλλων, δεν μπορεί να ζητήσει, να απαιτήσει ή να αγοράσει γενετικές πληροφορίες που αφορούν έναν συγκεκριμένο υπάλληλο ή τα μέλη της οικογένειάς του.<sup>274</sup> Ο GINA αναφέρεται γενικά σε γενετικές πληροφορίες ώστε να περιλάβει, τόσο τα αποτελέσματα των γενετικών δοκιμών όσο και το οικογενειακό ιστορικό της νόσου, αλλά όχι την πρόδηλη, έκδηλη ασθένεια ή την συμπτωματική κατάσταση ενός ατόμου. Δηλαδή, μια κατάσταση που έχει διαγνωστεί, αντιμετωπίζεται ήδη.<sup>275</sup> Σχεδόν σε όλα τα κράτη υπάρχουν νόμοι, που περιορίζουν τη δυνατότητα ασφαλιστών και εργοδοτών να χρησιμοποιούν γενετικές πληροφορίες και να στηρίζονται σε αυτές για τη λήψη αποφάσεων.<sup>276</sup> Μεγάλη σημασία αποδίδεται στην προστασία των προσωπικών δεδομένων σε όλη την Ευρώπη και συνεπώς και στην Ελλάδα. Το δικαίωμα στην προστασία των προσωπικών δεδομένων βασίζεται στα συνταγματικά δικαιώματα σεβασμού του ατόμου και της ιδιωτικής του ζωής. Το νομικό πλαίσιο παρέχεται με το Ν.2472/1997 για την προστασία των προσωπικών δεδομένων, ο οποίος παρακολουθείται και ρυθμίζεται από την Ελληνική Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα, καθώς και το Ν.3471/2006 για την προστασία των προσωπικών δεδομένων στις ηλεκτρονικές επικοινωνίες.<sup>277</sup> Όμως, παρά το αυστηρό νομικό πλαίσιο για τις διακρίσεις με βάση τις γενετικές πληροφορίες, τα αποτελέσματα μιας έρευνας σχετικά με τη χρήση των φαρμακογονιδιωματικών δεδομένων έδειξαν ότι, οι επαγγελματίες υγείας θεωρούσαν ότι η χρήση των φαρμακογονιδιωματικών πληροφοριών θα επηρέαζε διάφορους τομείς της υγείας και της ασφάλειας των ατόμων που υποβάλλονταν σε εξέταση, όπως είναι το κόστος των ασφαλίσεων, η κακή χρήση των εμπιστευτικών πληροφοριών και την πρόσβαση των

---

<sup>273</sup> Eric Feldman, “The Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA): Public Policy and Medical Practice in the Age of Personalized Medicine,” *Journal of general internal medicine* 27, no. 6 (Feb 2012): 744, <https://doi.org/10.1007/s11606-012-1988-6>

<sup>274</sup> Stiles, “Cases in Precision Medicine,” 721.

<sup>275</sup> Ibid, 721.

<sup>276</sup> Feldman, “The Genetic information Nondiscrimination Act,” 744.

<sup>277</sup> Eu-Healthcare.eopyy.gov.gr, “Medical Record and Data Protection | National Contact Point,” n.d. Accessed November 10, 2021, [https://eu-healthcare.eopyy.gov.gr/en/2\\_6.aspx](https://eu-healthcare.eopyy.gov.gr/en/2_6.aspx)

ασθενών στη θεραπεία.<sup>278</sup> Αναφέρεται ενδεικτικά η περίπτωση μιας μητέρας η οποία ισχυρίστηκε ότι μεγάλη ασφαλιστική εταιρεία της αρνήθηκε την κάλυψη για τα δύο της παιδιά επειδή ήταν φορείς του γονιδίου για την ανεπάρκεια της αλφα-1 αντιθρυψίνης.<sup>279</sup> Μια έκθεση των Greenhouse και Barbaro, το 2005, ισχυρίστηκε ότι οι μεγάλες εταιρίες βασίζονται από τις αποφάσεις πρόσληψής τους στα αρχεία υγείας των αιτούντων. Σε έρευνα το 1996 για τα άτομα που είχαν κίνδυνο να αναπτύξουν μια γενετική διαταραχή, διαπίστωσε περισσότερες από 200 περιπτώσεις γενετικής διάκρισης μεταξύ των 917 ατόμων που ανταποκρίθηκαν και οι οποίες αφορούσαν περιπτώσεις είτε ασφαλιστικής, είτε εργοδοτικής διάκρισης. Μια άλλη έρευνα εντόπισε 550 άτομα που είχαν αποκλειστεί από την εργασία ή την ασφάλιση, με βάση τη γενετική προδιάθεσή τους για ανάπτυξη μιας νόσου και, ότι η κατάχρηση γενετικών πληροφοριών θα μπορούσε να έχει επιπτώσεις, που είναι πολύ ευρύτερες από κάθε μεμονωμένο περιστατικό κατάχρησης των δεδομένων.<sup>280</sup>

Σύμφωνα με τη θεωρία του κοινωνικού στρες, η αντιληπτή διάκριση είναι ένας τύπος στρεσογόνου παράγοντα που, όπως και άλλοι ψυχοκοινωνικοί στρεσογόνοι παράγοντες, σχετίζεται αρνητικά με ένα ευρύ φάσμα αποτελεσμάτων σωματικής και ψυχικής υγείας. Μια πρόσφατη μελέτη, τεκμηρίωσε ότι οι εμπειρίες διάκρισης, που αναφέρονται από τα άτομα, σχετίζονται με τη νευρική λειτουργία με τρόπους που αντικατοπτρίζουν τα πρότυπα που παρατηρούνται για άλλους ψυχοκοινωνικούς στρεσογόνους παράγοντες (π.χ. μεγαλύτερη δραστηριότητα της αμυγδαλής και μεγαλύτερη συνδεσιμότητα μεταξύ της αμυγδαλής και άλλων περιοχών του εγκεφάλου, συμπεριλαμβανομένου και του θαλάμου). Περιστατικά που εισάγουν διακρίσεις, τα οποία το άτομο γνωρίζει ότι μπορούν να προκαλέσουν αξιολόγηση, δημιουργούν συναισθηματικές αντιδράσεις που μπορεί να βιωθούν ως έκθεση σε στρεσογόνο παράγοντα και έχουν μια σειρά αρνητικών επιπτώσεων στην υγεία, οδηγώντας σε αρνητικά συναισθήματα, που θα επηρεάσουν αρνητικά την ψυχική του υγεία δημιουργώντας συμπτώματα δυσφορίας και αυξάνοντας τον κίνδυνο εμφάνισης καθορισμένων ψυχικών διαταραχών. Επίσης, μπορούν τα αρνητικά συναισθήματα να

---

<sup>278</sup> Woodie M. Zachary III and Edward P. Armstrong, "Health care professionals' perceptions of the role of pharmacogenomic data," *Journal of Managed Care Pharmacy* 8, no. 4 (Jul-Aug 2002):278, <https://doi.org/10.18553/jmcp.2002.8.4.278>

<sup>279</sup> Feldman, "The Genetic information Nondiscrimination Act," 744.

<sup>280</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 468.

οδηγήσουν σε χρόνια υποκλινική σωματική νόσο.<sup>281</sup> Αρκετές πρόσφατες μελέτες έχουν εξετάσει τη σχέση μεταξύ κοινωνικής διάκρισης και φλεγμονής. Μεταξύ των Αφροαμερικανών στη μελέτη MIDUS, οι εμπειρίες διάκρισης συσχετίστηκαν με αυξημένη συναισθηματική και βιολογική απορρύθμιση, όπως διαπιστώθηκε από την αύξηση τριών δεικτών φλεγμονής (ιντερλευκίνη-6, e-σελεκτίνη και c-αντιδρώσα πρωτεΐνη). Επίσης, σε ένα άλλο άρθρο για την συσχέτιση μεταξύ της διάκρισης και της φλεγμονής, διαπιστώθηκε ότι οι συσχετίσεις διέφεραν ανάλογα με το φύλο και τον δείκτη της φλεγμονής.<sup>282</sup> Υπάρχει ένα συμπεριφορικό μονοπάτι που συνδέει τις εμπειρίες διακρίσεων ενός ατόμου σχετικά με την υγεία του, που προβλέπει ότι το άτομο αυτό θα υιοθετήσει επικίνδυνες συμπεριφορές για την υγεία του, που το εκθέτουν σε μεγαλύτερο κίνδυνο και, ταυτόχρονα, θα έχει μικρότερη συμμετοχή σε δραστηριότητες που προάγουν την υγεία.<sup>283</sup> Χρειάζονται περισσότερες παρεμβάσεις για την αντιμετώπιση των περιπτώσεων στιγματισμού, δεδομένης της αρνητικής επίδρασής του, εκτός των άλλων και στην υγεία του ατόμου που στιγματίζεται. Ένα βασικό εμπόδιο σε αυτό θα μπορούσε να είναι η σχέση μεταξύ στίγματος και αντιληπτικής ευπάθειας. Στην ηθική της επιστημονικής έρευνας η ευπάθεια παραδοσιακά χρησιμοποιείται για να χαρακτηρίσει πληθυσμούς που θεωρείται ότι διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο για την ανάπτυξη διαφόρων νόσων ή για κάποιου άλλου είδους βλάβη, συμπεριλαμβανομένων παιδιών ή ατόμων χαμηλής κοινωνικοοικονομικής στάθμης, φυλετικών μειονοτήτων ή ακόμη και οι ψυχικά ασθενών. Τα μέτρα προστασίας για αυτούς τους ευάλωτους πληθυσμούς κατοχυρώνονται μερικές φορές και με νόμο. Αυτή η παραδοσιακή αντίληψη της ευπάθειας μπορεί να οδηγήσει σε δύο μορφές υπερπροστασίας, που δρουν, σε τελική ανάλυση, αρνητικά. Υπερπροστασία μέσω αποκλεισμού από την έρευνα και μέσω ακατάλληλης προστασίας κατά την έρευνα.<sup>284</sup>

Σε ένα υποθετικό μέλλον όπου οι γενετικές πληροφορίες θα συλλέγονται και συνήθως θα χρησιμοποιούνται για παροχή εξατομικευμένων ιατρικών παρεμβάσεων, ορισμένα ηθικά ζητήματα πρέπει να αντιμετωπιστούν εκ των προτέρων. Ένα

---

<sup>281</sup> David R Williams et al., "Understanding How Discrimination Can Affect Health," *Health Services Research* 54, no. S2 (2019): 1375, <https://doi.org/10.1111/1475-6773.13222>

<sup>282</sup> Ibid, 1384.

<sup>283</sup> Ibid, 1384.

<sup>284</sup> Joseph Millum et al., "Ethical challenges in global health-related stigma research," *BMC Medicine* 17, no. 84 (Apr 2019): 2, <https://doi.org/10.1186/s12916-019-1317-6>

σημαντικό πρόβλημα θα είναι ο τρόπος διαχείρισης των γενετικών πληροφοριών που προβλέπουν κακή κλινική έκβαση με τις διαθέσιμες θεραπείες. Αυτό μπορεί να οδηγήσει στην αδυναμία κάλυψης της ασφάλισης υγείας σε ορισμένες χώρες, εάν οι νεότερες, αποτελεσματικότερες και ακριβότερες θεραπείες, ενδέχεται να μην είναι διαθέσιμες ή να μην αποζημιώνονται, με επιδείνωση στην υγεία, λόγω του αρνητικού αντίκτυπου στην αντίληψη του ασθενούς για τη θεραπεία, δημιουργώντας ένα φαινόμενο placebo.<sup>285</sup>

Η αύξηση της γενετικής έρευνας, που προωθήθηκε από το Πρόγραμμα για το Ανθρώπινο Γονιδίωμα (Human Genome Project), έχει αυξήσει τις ανησυχίες ότι η επισήμανση κάποιων χαρακτηριστικών ως γενετικών, θα έχει ως αποτέλεσμα αυξημένο στιγματισμό, μέσω αυτών των χαρακτηριστικών, των ανθρώπων που τα φέρουν.<sup>286</sup> Είναι αναμενόμενο να υπάρχει μεγάλη ανησυχία, όταν ανάμεσα στα μέλη μιας οικογένειας υπάρχουν άτομα με γενετικούς δείκτες που προβλέπουν υψηλή πιθανότητα ασθενειών, οι οποίες έχουν δαπανηρές και παρατεταμένες θεραπείες.<sup>287</sup> Είναι αντιληπτό όμως ότι αρκετές φορές είναι αδύνατο να λεχθεί με βεβαιότητα, έως ότου παρέλθει κάποιο χρονικό διάστημα, ή έως ότου να γίνουν περισσότερες εξετάσεις, ότι ένας ασθενής πάσχει από μια συγκεκριμένη νόσο. Μια αρχική διάγνωση μπορεί να αποδειχθεί λανθασμένη μετά από εκτενέστερη εξέταση.<sup>288</sup> Οι ισχυρισμοί περί ύπαρξης γονιδίου που ευθύνεται για την μανιοκαταθλιπτική ψύχωση στην κοινότητα των Άμις αποδείχθηκαν λανθασμένοι, όπως άλλωστε και αυτοί περί ύπαρξης γονιδίων της ομοφυλοφιλίας και της σχιζοφρένειας.<sup>289</sup> Σε μια μελέτη για την ομοφυλοφιλία οι ερευνητές βρήκαν πέντε μεμονωμένα σημεία-δείκτες στο γονιδίωμα, που φαινόταν να είναι κοινά μεταξύ των ανθρώπων οι οποίοι είχαν τουλάχιστον μία σεξουαλική εμπειρία με το ίδιο φύλο. Δύο από αυτούς τους γενετικούς δείκτες βρίσκονται κοντά σε κάποια γονίδια που συνδέονται με τις σεξουαλικές ορμόνες και με την όσφρηση -

---

<sup>285</sup> Chiara Fabbri, and Alessandro Serretti, “Genetics of Treatment Outcomes in Major Depressive Disorder: Present and Future,” *Clinical Psychopharmacology and Neuroscience* 18, no. 1 (2020): 5, <https://doi.org/10.9758/cpn.2020.18.1.1>

<sup>286</sup> Pamela Sankar et al., “What Is in a Cause? Exploring the Relationship between Genetic Cause and Felt Stigma,” *Genetics in Medicine* 8, no. 1 (2006): 33, <https://doi.org/10.1097/01.gim.0000195894.67756.8b>

<sup>287</sup> Meller, “Next Generation Sequencing Studies,” 6.

<sup>288</sup> www.medicalprotection.org, “When a Patient Wants to Amend Their Medical Records,” n.d. Accessed July 21, 2021, <https://www.medicalprotection.org/uk/articles/when-a-patient-wants-to-amend-their-medical-records>

<sup>289</sup> Ευρωπαϊκό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας (EMBL), *Το μέλλον των Βιοεπιστημών*, μτφρ. Βασιλική Βακάκη (Αθήνα: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, 2006), 194.

και οι δύο παράγοντες μπορεί να παίζουν ρόλο στη σεξουαλική έλξη. Ωστόσο, όλοι μαζί αυτοί οι πέντε δείκτες, εξήγησαν λιγότερο από το 1% των διαφορών στη σεξουαλική προτίμηση και δραστηριότητα μεταξύ των ατόμων της μελέτης. Όταν οι ερευνητές εξέτασαν τη συνολική γενετική ομοιότητα ατόμων που είχαν σεξουαλικές εμπειρίες με άτομα του ίδιου φύλου, η γενετική φάνηκε να αντιπροσωπεύει μεταξύ του 8% και 25% της συμπεριφοράς. Το υπόλοιπο ποσοστό ήταν πιθανώς αποτέλεσμα περιβαλλοντικών ή άλλων βιολογικών επιρροών.<sup>290</sup> Παρόλα αυτά η αναζήτηση συνεχίζεται. Οι γενετιστές τώρα αναζητούν γονίδια που ευθύνονται για το δείκτη νοημοσύνης, τον αλκοολισμό και την επιθετικότητα.<sup>291</sup>

Συχνά η κατηγοριοποίηση των ασθενών ανάλογα με την ανταπόκρισή τους σε μια φαρμακευτική αγωγή συμπίπτει με κάποια φυλετική ομάδα. Αν και υπάρχουν κάποια γενετικά προφίλ σε ότι αφορά το μεταβολισμό των φαρμάκων που αντιστοιχούν σε συγκεκριμένες φυλετικές ομάδες, στις περισσότερες περιπτώσεις αυτά τα γονιδιακά προφίλ δεν δηλώνουν τίποτα περισσότερο από μια ομάδα ατόμων με μια συγκεκριμένη απάντηση στην φαρμακευτική αγωγή, λόγω μιας γενετικής προδιάθεσης. Οι άνθρωποι διαφέρουν στον τρόπο που ανταποκρίνονται σε διάφορες ουσίες, αλλά η κατάταξή τους ανάλογα με το πως ανταποκρίνονται στα φάρμακα είναι σημαντικότερη από τις υπόλοιπες. Υπάρχει λοιπόν ο κίνδυνος να δημιουργηθούν ομάδες ατόμων που θα αποτελέσουν νέες μειονότητες, εάν θεωρηθεί ότι, λόγω του γενετικού τους προφίλ, η θεραπεία τους είναι δαπανηρή ή μακροχρόνια.<sup>292</sup> Στις ψυχιατρικές διαταραχές επί παραδείγματι, ενώ η κατάταξη προσπαθεί να αποφύγει την αιτιολογία των διαταραχών, εντούτοις υπολανθάνει ότι οι διαταραχές έχουν βιολογική βάση<sup>293</sup> και ως εκ τούτου είναι ανθεκτικότερες στη θεραπεία.

Οι συνέπειες του διαχωρισμού σε διάφορες ομάδες, ώστε να καταστεί δυνατή η πρόβλεψη και η αποτελεσματικότητα της θεραπείας στο πεδίο της αγοράς φαρμάκων, είναι ιδιαίτερα ασαφείς για τους μειονοτικούς πληθυσμούς. Εάν είναι γνωστό ότι το 80% μιας ομάδας θα ωφεληθεί, το 10% δεν θα έχει καμία ανταπόκριση και το υπόλοιπο

---

<sup>290</sup> Sara Reardon, "Massive Study Finds no Single Genetic Cause of Same-Sex Sexual Behavior: Analysis of Half a Million People Suggests Genetics may have a Limited Contribution to Sexual Orientation," *Scientific American, Biology*, August 29, 2019.

<sup>291</sup> Ευρωπαϊκό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας (EMBL), *Το μέλλον των Βιοεπιστημών*, 194.

<sup>292</sup> Alcade και Rothstein, «Ηθικά Ζητήματα στη Φαρμακογονιδιοματική Έρευνα,» στο *Φαρμακογονιδιοματική και Προτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής*, 23.

<sup>293</sup> Άννα Χριστοπούλου, *Εισαγωγή στην Ψυχοπαθολογία του Ενήλικα* (Αθήνα: Τόπος, 2008), 40.

10% θα παρουσιάσει παρενέργειες, θα υπάρξει μέριμνα για το 20%;<sup>294</sup> Τα κίνητρα των φαρμακευτικών εταιριών για την ανάπτυξη φαρμάκων, που στοχεύουν στη θεραπεία που στοχεύουν στη θεραπεία περιορισμένων πληθυσμών, είναι ευλόγως λιγότερα, δεδομένου και της απαιτούμενης επένδυσης σε χρόνο, προσπάθεια και πόρους, σε σύγκριση με τα κίνητρα για την ανάπτυξη φαρμάκων που καλύπτου περισσότερο διαδεδομένους γονοτύπους στο πλαίσιο της φαρμακογονιδιοματικής. Οι φαρμακευτικές εταιρείες θα κατευθύνουν τους πόρους τους για την ανάπτυξη φαρμάκων που αφορούν τους πιο διαδεδομένους γονοτύπους. Οι ομάδες που χαρακτηρίζονται από λιγότερο επικερδείς γονοτύπους διατρέχουν τον κίνδυνο να καταστούν «ορφανές»,<sup>295</sup> αυξάνοντας τη ήδη υπάρχουσα ανισότητα. Αυτό που θα πρέπει να προσεχθεί ιδιαίτερα, σχετικά με τον διαχωρισμό εθνοτικών ομάδων, είναι ότι η συχνότητα των διαφόρων αλληλόμορφων που σχετίζονται και επηρεάζουν την αποτελεσματικότητα των φαρμάκων, ποικίλλει μεταξύ των διαφόρων εθνοτικών ομάδων και, κατά συνέπεια, οι πληθυσμοί που θα ωφεληθούν από τη φαρμακογονιδιοματική θα είναι κατ' εξοχήν εκείνοι που θα συμμετάσχουν στις κλινικές έρευνες. Για να ωφεληθεί λοιπόν μια εθνοτική ομάδα, πρέπει να συμπεριληφθεί ένας αρκετά υψηλός αριθμός ατόμων της ομάδας αυτής στην υπό εξέλιξη έρευνα, ώστε τα αποτελέσματά της να μπορέσουν να εφαρμοστούν σε όλη την ομάδα. Όταν γίνει αυτό, το αποτέλεσμα της μελέτης μπορεί να επηρεάσει, όχι μόνο τους συμμετέχοντες στη μελέτη, αλλά και ολόκληρη την κοινότητα. Για το λόγο αυτό συνιστάται να προηγείται η έρευνα σε κοινότητες με εθνοτική ταυτοποίηση, μετά από κοινοτικές διαβουλεύσεις. Είναι πολύ σημαντικό για την κοινότητα να πάρουν μέρος στην κλινική έρευνα όσο το δυνατόν περισσότερα άτομα από την κοινότητα, ώστε τα αποτελέσματα να μπορέσουν να εφαρμοστούν σε όλη την εθνοτική ομάδα. Χρειάζεται καλή οργάνωση, ώστε να επιτευχθεί ένα αντιπροσωπευτικό αποτέλεσμα για την μειονοτική ομάδα και πρέπει να διασφαλιστεί ότι οι κανόνες για την προστασία των μειονοτικών κοινοτήτων θα εφαρμοστούν προσεκτικά χωρίς να υπάρξουν εμπόδια στην εκπροσώπηση εθνοτικών μειονοτήτων που θα αυξήσουν περαιτέρω τις

---

<sup>294</sup> Mark A. Rothstein, *Φαρμακογονιδιοματική, Κοινωνική, Ηθική και Κλινική Προσέγγιση*, 3<sup>η</sup> έκδ., επιμ. Ευάγγελος Γ. Μανωλόπουλος και Περιστέρα Πάσχου (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2008), 90-91.

<sup>295</sup> Rothstein, "Implications of pharmacogenomics," 228-31.



ανισότητες στον τομέα της υγείας.<sup>296</sup> Άλλος ένας λόγος για την ευρεία συμμετοχή των μειονοτικών ομάδων είναι ότι η συχνότητα πολλών γενετικών παραλλαγών αλλάζει ευρέως μεταξύ των εθνοτικών ομάδων, συμπεριλαμβανομένων για παράδειγμα πολλών λειτουργικών παραλλαγών, όπως στα γονίδια CYP2D6 και CYP2C19, με επακόλουθη διαφορετική επικράτηση των αντίστοιχων ομάδων ή ενζύμων μεταβολισμού. Το 2017, το 88% των ασθενών που συμπεριλήφθησαν σε μελέτες συσχέτισης ολόκληρου του γονιδιώματος ήταν ευρωπαϊκής καταγωγής, γεγονός που σημαίνει ότι σχεδόν όλα τα ευρήματα που προέκυψαν μπορεί να είναι ελάχιστα μεταφράσιμα σε άλλες εθνικές ομάδες. Αυτό το ζήτημα οδήγησε ήδη σε εντυπωσιακές περιπτώσεις λανθασμένης διάγνωσης, όπως στην περίπτωση επτά ασθενών αφρικανικής καταγωγής που είχαν υποβληθεί σε θεραπεία για υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, η οποία διαγνώστηκε βάσει γενετικών παραλλαγών, οι οποίες έχουν μεγάλες διαφορές στη συχνότητα μεταξύ ευρωπαϊκών και αφρικανικών πληθυσμών και, τελικά αποδείχθηκε καλοήθης.<sup>297</sup> Ο γονότυπος που είναι κατάλληλος για την φαρμακογονιδιωματική έρευνα ενδέχεται να μην προσφέρει πληροφορίες για την προδιάθεση σε ασθένειες ή για το προσδόκιμο επιβίωσης, αλλά μπορεί να αποκαλύψει γενετικές παραλλαγές, οι οποίες θα μπορούσαν να οδηγήσουν τα άτομα σε κατηγοριοποίηση με βάση το κόστος θεραπείας μιας νόσου. Η ανησυχία για πιθανή κατηγοριοποίηση και στιγματισμό θα μπορούσε να λειτουργήσει ως εμπόδιο στην πρόθεση των ατόμων να συμμετάσχουν σε μία έρευνα, όπως μπορεί να δράσει αρνητικά και στην συμμετοχή σε κλινικές δοκιμές μεταξύ των μελών μια υποομάδας,<sup>298</sup> και παρόλο που η εξατομικευμένη ιατρική αναμένεται να έχει θετικά αποτελέσματα στους ασθενείς, πιθανόν να δημιουργήσει νέες κοινωνικές ομάδες, βασισμένες σε πεποιθήσεις γενετικής ευαισθησίας και κινδύνου.<sup>299</sup>

Η σταθερή φύση των γονιδιακών παραλλαγών ενός ατόμου κατά τη διάρκεια της ζωής του και ο σύγχρονος, έντονα ντετερμινιστικός, διάλογος γύρω από το γονιδίωμα, μειώνει την πεποίθηση της ικανότητας για επεξεργασία της επίδρασης κάθε παραλλαγής και της χρήσης αυτής της γνώσης για τη δημιουργία χρήσιμων

---

<sup>296</sup> Julio Licinio, "Pharmacogenomics and Ethnic Minorities," *Pharmacogenomics Journal* 1, no. 85 (2001), <https://doi.org/10.1038/sj.tpj.6500041>

<sup>297</sup> Fabbri, and Serretti, "Genetics of Treatment Outcomes," 6.

<sup>298</sup> Rothstein, "Implications of pharmacogenomics," 229.

<sup>299</sup> Barha Maria Knoppers, "Consent to 'personal' genomics and privacy. Direct-to-consumer genetic tests and population genome research challenge traditional notions of privacy and consent," *EMBO Rep.* 11, no.6 (2010):416-419, <https://doi.org/10.1038/embor.2010.69>



αποτελεσμάτων.<sup>300</sup> Πριν οι τεχνολογίες προσδιορισμού αλληλουχίας επόμενης γενιάς διατεθούν χωρίς περιορισμό, οι κλινικοί γιατροί θα πρέπει να επιλέξουν προσεκτικά ποια γονίδια θα εξετάσουν και να επιλέξουν εκείνα για τα οποία υπάρχει ένδειξη ότι, θα μπορούσαν να εξηγήσουν το προσωπικό ή το οικογενειακό ιστορικό της νόσου ενός ατόμου. Εάν βρεθεί μια σπάνια παραλλαγή ενός γονιδίου που προκαλεί παθολογική έκφραση, αυτό είναι πολύ πιθανό να εξηγεί την συγκεκριμένη νόσο. Ο καθένας έχει 100.000 σπάνιες γονιδιακές παραλλαγές, οι περισσότερες από τις οποίες ουσιαστικά δεν θα έχουν αντίκτυπο στην υγεία και είναι κοινά αποδεκτό ότι κάθε παραλλαγή, που προσδιορίζεται μέσω γονιδιωματικών δοκιμών, θα πρέπει να θεωρείται αθώα μέχρι αποδείξεως του εναντίου. Αλλά, ενώ αυτή η οπτική ελαχιστοποιεί τη βλάβη από την υπερβολική ερμηνεία των γονιδιωματικών δοκιμών, συνεχίζει να υπονοεί μια δυαδική εκτίμηση, όπου οι παραλλαγές είναι είτε αθώες, είτε προκαλούν νόσους.<sup>301</sup>

Οι φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις παρουσιάζουν επίσης σημαντική ιδιαιτερότητα για τα παιδιά. Τα παιδιά, όπως και τα λοιπά μέλη της οικογένειας, ενδέχεται να διατρέχουν κίνδυνο ψυχολογικών βλαβών, που προκύπτουν από την γνωστοποίηση μιας γενετικής παραλλαγής, η οποία μπορεί να επηρεάσει τον τρόπο με τον οποίο το παιδί θα ανταποκριθεί σε μια φαρμακευτική αγωγή. Οι γονείς ενδέχεται να βιώσουν έντονο άγχος και αίσθημα απελπισίας, εάν το παιδί τους έχει ένα π.χ. ακραίο φαινότυπο (πολύ γρήγορο ή πολύ αργό μεταβολισμό ενός φαρμάκου) ή, με βάση τη γενετική παραλλαγή δεν υπάρχει διαθέσιμο φάρμακο. Η αυξημένη ανησυχία και ο φόβος για ανεπιθύμητη έκθεση σε τέτοιου είδους πληροφορίες θα μπορούσε να οδηγήσει ακόμη και σε αποφυγή των απαραίτητων ιατρικών εξετάσεων σε κάποιες περιπτώσεις. Επιπλέον, ο υπερβολικός φόβος ότι για το παιδί δεν θα υπάρξει αποτελεσματική φαρμακευτική αγωγή σε περίπτωση νόσησης, είναι πιθανό να επηρεάσει την συμπεριφορά των γονέων απέναντί του, περιορίζοντάς το από παιδικές και κοινωνικές δραστηριότητες και, με δεδομένο ότι τα αποτελέσματα μιας γενετικής παραλλαγής ενδέχεται να μην εκδηλωθούν ποτέ χωρίς έκθεση σε ορισμένα περιβαλλοντικά ερεθίσματα, η μείωση των δραστηριοτήτων ενός παιδιού μπορεί να προκαλέσει περισσότερη βλάβη παρά όφελος.<sup>302</sup> Είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι μέχρι σήμερα δεν έχουν αναφερθεί στοιχεία που να τεκμηριώνουν κάποιον από αυτούς

---

<sup>300</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 85.

<sup>301</sup> Ibid, 86.

<sup>302</sup> Haga, "Pharmacogenomic Testing in Pediatrics," 277.

τους πιθανούς κινδύνους σε παιδιατρικούς πληθυσμούς. Τα φαρμακογενετικά αποτελέσματα θα μπορούσαν να έχουν επιπτώσεις στα αδέρφια και στους γονείς, οδηγώντας, ενδεχομένως, τα μέλη της οικογένειας σε φαρμακογενετικό έλεγχο.<sup>303</sup> Λόγω της επιδημίας της παχυσαρκίας, που πλήττει όλο και περισσότερα παιδιά, στο εγγύς μέλλον οι στατίνες θα χρησιμοποιούνται όλο και περισσότερο στον παιδιατρικό πληθυσμό, δημιουργώντας την ανάγκη κατανόησης και ενσωμάτωσης της φαρμακογενετικής σε κλινικές αποφάσεις θεραπείας για τη βελτίωση του αποτελέσματος και την ελαχιστοποίηση των αρνητικών επιπτώσεων σε αυτόν τον ειδικό πληθυσμό.<sup>304</sup> Πολύ έντονες ηθικές προκλήσεις και ζητήματα που περιβάλλουν τις φαρμακογονιδιωματικές δοκιμές θα προκύψουν από τα τυχαία ευρήματα που δεν αφορούν άμεσα τους λόγους για τους οποίους έγινε η εξέταση. Για παράδειγμα, το γονίδιο ApoE4 σχετίζεται τόσο με το μεταβολισμό της χοληστερόλης, άρα και με την ανταπόκριση στη φαρμακευτική αγωγή με στατίνη, όσο και με τη νόσο του Alzheimer. Η Αμερικανική Ακαδημία Παιδιατρικής συστήνει ότι, εάν ένα αποτέλεσμα φαρμακογενετικής εξέτασης μπορεί να έχει επιπτώσεις πέρα από τη στόχευση φαρμάκων ή την ανταπόκριση στη δόση, οι ευρύτερες επιπτώσεις πρέπει να συζητηθούν πριν από τη δοκιμή.<sup>305</sup> Ελλείψει άμεσου οφέλους, μπορεί να υποστηρίξουν κάποιοι, ότι δεν πρέπει να διενεργούνται προληπτικοί έλεγχοι σε υγιή παιδιά (σύμφωνα με τις συστάσεις για προγνωστικές εξετάσεις). Μια εναλλακτική λύση θα ήταν εάν το παιδί δεν νοσεί, ώστε να απαιτείται άμεσα θεραπεία, η προληπτική εξέταση φαρμακογενετικής θα μπορούσε να αναβληθεί έως ότου το παιδί ενηλικιωθεί και έχει τη δυνατότητα να συναινέσει το ίδιο σε έναν προληπτικό έλεγχο.<sup>306</sup> Οι γονείς και τα παιδιά είναι πολύ σημαντικό να κατανοήσουν ότι η φαρμακογενετική δοκιμή θα παρέχει κάποια εικόνα σχετικά με την ανταπόκριση στα φάρμακα, αλλά τα αποτελέσματα δεν πρέπει στις περισσότερες περιπτώσεις να θεωρούνται απόλυτα. Επιπλέον, ανά πάσα στιγμή η τρέχουσα έρευνα μπορεί να αλλάξει την ερμηνεία των γενετικών αποτελεσμάτων.<sup>307</sup> Οι παραλλαγές που επισημαίνονται κατά τη διάρκεια των γονιδιωματικών δοκιμών θα έχουν συχνά πολύ μικρή επίδραση και η φαινοτυπική εκδήλωσή τους θα εξαρτάται από παράγοντες όπως οι περιβαλλοντικοί. Αυτό

---

<sup>303</sup> Ibid, 277.

<sup>304</sup> Gaedigk, "Pharmacogenetics: Chasing Perfection," 4.

<sup>305</sup> Haga, "Pharmacogenomic Testing in Pediatrics," 277.

<sup>306</sup> Ibid, 278.

<sup>307</sup> Ibid, 278.

δημιουργεί περιθώρια για εσφαλμένη ερμηνεία ενός γονιδιακού προφίλ και κάποιες παραλλαγές δεν είναι καλά κατανοητές ή υποτιμώνται. Η κατανόησή της κλινικής σημασία κάθε παραλλαγής θα κυμαίνεται, σε σχέση με πολλές παραμέτρους.<sup>308</sup> Ο ορισμός του γονιδίου συμπαρασύρει έννοιες σχετικές με τη φύση, το ντετερμινισμό, τη σταθερότητα. Οι μη ειδικοί πιστεύουν ότι εάν ένα χαρακτηριστικό υπάρχει στα γονίδια κάποιου, δεν αλλάζει και δεν πρέπει να αλλάζει, διαφορετικά θεωρείται ευγονική (μια λέξη με έντονα αρνητική κοινωνική χροιά). Το περιβάλλον γίνεται αντιληπτό ως παράγοντας αλλαγής και ελευθερίας, σε αντίθεση με τη γονιδιακή σταθερότητα και νομοτέλεια και, στο περιβάλλον οι επεμβάσεις είναι θεμιτές. Οι ειδικοί γνωρίζουν ότι αυτή η απλή άποψη είναι λάθος. Η φαινολοκετονουρία είναι μια μονογονιδιακή ασθένεια η οποία μπορεί να θεωρηθεί ότι οφείλεται αποκλειστικά στα γονίδια. Παρ' όλα αυτά όμως, η έκφρασή της ελέγχεται από τη διατροφή του ατόμου, έναν περιβαλλοντικό παράγοντα που μπορεί να ελεγχθεί και να αντιμετωπιστεί. «Στην πραγματικότητα πρόκειται για μια περίπτωση που μας δείχνει χαρακτηριστικά ότι πολλές φορές η γνώση του γονοτύπου μπορεί να αποτρέψει την εμφάνιση του φαινοτύπου».<sup>309</sup>

Τα τυχαία ευρήματα κατά τις φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις μπορεί να περιλαμβάνουν προγνώσεις για μελλοντικές σοβαρές και ίσως θανατηφόρες παθήσεις, για τις οποίες πιθανά να μην υπάρχουν διαθέσιμες θεραπείες, ή γενετικές παραλλαγές με ασαφείς κλινικές συνέπειες. Η κοινοποίηση των αποτελεσμάτων στον ασθενή μπορεί να έχει εξαιρετικά αρνητικές συνέπειες στην ποιότητα της ζωής του.<sup>310</sup> Συχνά είναι πιθανό τέτοια ευρήματα, εκτός από τον αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης σοβαρών ασθενειών, να αποκαλύψουν, λόγου χάρη, περιπτώσεις λανθασμένης πατρότητας, ενώ καταρχάς η εξέταση δεν στόχευε σε αυτό. Αυτή η παρατήρηση υπογραμμίζει τη μεγάλη σημασία που έχει η εμπιστοσύνη του ασθενούς, που υποβάλλεται σε εξέταση, στους ερευνητές. Όμως για πολλά τυχαία ευρήματα που προκύπτουν από φαρμακογονιδιωματικές δοκιμές, ο κίνδυνος που προκύπτει από τον συνδυασμό τους, είναι αρκετά χαμηλός.<sup>311</sup> Εάν εντοπιστεί μια κληρονομική και εξαιρετικά διεισδυτική

---

<sup>308</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 85.

<sup>309</sup> Ευρωπαϊκό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας (EMBL), *Το μέλλον των Βιοεπιστημών*, μτφρ. Βασιλική Βακάκη (Αθήνα: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, 2006), 286.

<sup>310</sup> Fabbri, and Serretti, "Genetics of Treatment Outcomes," 6.

<sup>311</sup> Fulda, "Ethical Issues in Predictive Genetic Testing," 196.

γενετική παραλλαγή π.χ. μια γενετική διαταραχή που καθιστά τον ασθενή κακό μεταβολιστή ενός φαρμάκου, τότε ο ιατρός και ο ασθενής θα μπορούσαν να έχουν ηθική υποχρέωση να ενημερώσουν τα μέλη της οικογένειας. Ωστόσο, η υποχρέωση για ένα τέτοιο καθήκον θα ήταν επιτακτική μόνο σε περιπτώσεις όπου υπάρχει πιθανότητα ένα μέλος της οικογένειας να λαμβάνει ή να λάβει μελλοντικά ένα σχετικό φάρμακο. Αλλά καθώς αυτές οι γενετικές εξετάσεις θα γίνονται όλο και περισσότερο μέρος της διαδικασίας περίθαλψης, οι ιατροί εύλογα θα υποθέτουν, όλο και περισσότερο, ότι οι συγγενείς του ασθενούς που λαμβάνουν ένα αντίστοιχο φάρμακο θα έχουν ήδη υποβληθεί στις κατάλληλες εξετάσεις.<sup>312</sup> Αυτό θα κάνει ακόμη πιο δύσκολο το δίλλημα της πρόκρισης μεταξύ της προστασίας της ελευθερίας του ατόμου και, μιας ωφελμιστικού τύπου επιταγής, της γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων σε μέλη της οικογένειας. Εάν οι πιθανότητες να έχουν υποβληθεί σε ανάλογο έλεγχο και τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας του ασθενούς είναι μεγάλες, το δίλλημα μεταξύ της υποχρέωσης γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων στα υπόλοιπα μέλη, με σκοπό την λήψη προληπτικών μέτρων και της διάρρηξης της σχέσης εμπιστοσύνης ιατρού-ασθενούς, εάν ο τελευταίος δεν συγκατατίθεται στη γνωστοποίηση των δεδομένων του, γίνεται μεγαλύτερο. Σε μια τέτοια περίπτωση, που είναι πολύ πιθανή με την καθιέρωση των φαρμακογονιδιωματικών εξετάσεων ως ρουτίνα για την επιλογή της κατάλληλης φαρμακευτικής αγωγής, το όφελος από τη γνωστοποίηση μειώνεται και απομένει μόνο η ρήξη εμπιστευτικότητας ιατρού-ασθενούς και η προσβολή του δικαιώματος της αυτοδιάθεσης του τελευταίου. Έτσι ο ιατρός στο δίλλημα που δημιουργείται από τη σύγκρουση των καθηκόντων του μεταξύ της προστασίας των συγγενών του ασθενούς και του απορρήτου του ασθενούς, ένα δίλλημα που συνήθως η λύση του είναι υπέρ των συγγενών, εύλογα θα μεταστρέψει σταδιακά την στάση του υπέρ του απορρήτου και της εμπιστοσύνης του ασθενούς.

Με βάση τα παραπάνω προκύπτει το εύλογο ερώτημα μήπως η κάθε περίπτωση θα έπρεπε να εξεταστεί ξεχωριστά, με την βοήθεια φυσικά των βιοηθικών αρχών, αλλά συνεκτιμώντας ταυτόχρονα, τις ιδιαίτερες πτυχές και χαρακτηριστικά της κάθε περίπτωσης. Μια τέτοια προσέγγιση θα ήταν η περιπτωσιολογική, η οποία επιτρέπει την εφαρμογή των κλασικών βιοηθικών αρχών σε συγκεκριμένες περιπτώσεις. Θα μπορούσε να αποτελέσει μια εναλλακτική λύση για τα υπό εξέταση ζητήματα σε σχέση

---

<sup>312</sup> Ibid, 195.

με την εφαρμογή των ηθικών αρχών και την εφαρμογή των ηθικών θεωριών, που χρησιμοποιεί η κυρίαρχη προσέγγιση της βιοηθικής.<sup>313</sup> Η περιπτωσιολογική θεωρία δεν απορρίπτει τις ήδη υπάρχουσες ηθικές αρχές και κανόνες αλλά, ακολουθώντας διαφορετική μεθοδολογία, μπορεί να εστιάσει καλύτερα στην υπό εξέταση περίπτωση. Ενώ στις ηθικές θεωρίες αρχών λειτουργούμε παραγωγικά, δηλαδή εφαρμόζοντας μια γενική και αφηρημένη αρχή στη συγκεκριμένη περίπτωση, στην περιπτωσιολογική θεωρία ξεκινάμε από τη συγκεκριμένη περίπτωση που μας προκάλεσε το δίλλημα, συνυπολογίζοντας τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά της, για να καταλήξουμε, με επαγωγικό τρόπο, σε κάποιες γενικές αρχές και να οδηγηθούμε στη λύση του διλήματος.<sup>314</sup> Γενικά όταν πρόκειται να προβούμε σε μια ηθική αξιολόγηση οφείλουμε προηγουμένως να εξετάσουμε τα πραγματικά γεγονότα που σχετίζονται με την περίπτωση την οποία εξετάζουμε.<sup>315</sup>

Η φαρμακογονιδιωματική υπόσχετα να μειώσει το χρόνο και το κόστος που απαιτείται για την ανάπτυξη ενός φαρμάκου. Η κατηγοριοποίηση των συμμετεχόντων κατά το αρχικό στάδιο των κλινικών δοκιμών θα επέτρεπε στους ερευνητές να στρατολογήσουν στις μεταγενέστερες δοκιμές, μεροληπτώντας, μόνο τους ασθενείς που, σύμφωνα με το γονότυπό τους, θα μπορούσαν να ωφεληθούν από το φάρμακο. Ως αποτέλεσμα οι κλινικές δοκιμές θα μπορούσαν να γίνουν μικρότερες (σε αριθμό συμμετεχόντων), φθηνότερες, συντομότερες και η τιμή του φαρμάκου να μειωθεί. Και ενώ αυτό καταρχάς φαίνεται ότι μειώνει την εγκυρότητα της έρευνας για το σύνολο του πληθυσμού, φαίνεται ότι εκτός από το οικονομικό όφελος, η μεροληπτική στρατολόγηση θα μπορούσε να προφυλάξει τα άτομα που προβλέπεται ότι δεν θα ανταποκριθούν, από πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες. Εκτός από την οικονομική συνιστώσα, οι ηθικές αρχές της αγαθοεργίας και της μη πρόκλησης βλάβης θα έπρεπε να αποκλείσουν τη σκόπιμη συμπερίληψη αυτών των ατόμων;<sup>316</sup>

---

<sup>313</sup> Σταυρούλα Παπαδόδημα, «Βιοηθικές Αρχές» στο *Ιατρική Ευθύνη και Δεοντολογία*, η-Τάξη ΕΚΠΑ (May 27,2011), 2, [https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Bιοηθικές\\_αρχές.docx](https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Bιοηθικές_αρχές.docx)

<sup>314</sup> Ελένη Καλοκαιρινού, «Επίμετρο. Η Επίδραση της Αρχαίας Ελληνικής Σκέψης στη Σύγχρονη Βιοηθική,» στο *Βιοηθική. Αρχαία Θέματα σε Σύγχρονους Προβληματισμούς*, επιμ. Ελένη Καλοκαιρινού, ξενόγλ. επιμ. Mark G. Kuczewski και Ronald Polansky, μτφρ. Μιχάλης Κατσιμίτσας (Αθήνα: Τραυλός, 2007), 570.

<sup>315</sup> Θεοδόσης Πελεγρίνης, *Ιατρική Ηθική* (Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 2009), 41

<sup>316</sup> Rothstein and Griffin Epps, “Ethical and legal implications” 228-31.

Ο Illits θεωρεί, σχετικά με την κοινωνική συνιστώσα της ιατρικής διάγνωσης, ότι σε πολλές περιπτώσεις ο ιατρός, ενεργώντας ως εμπειρογνώμονας, μπορεί με την διάγνωση του να αμαυρώσει την αξιοπρέπεια ενός ασθενούς και του οικείου περιβάλλοντός του και, μερικές φορές εφ' όρου ζωής. «Κολλώντας στην ταυτότητα ενός ανθρώπου κάτι αμετάκλητα εξευτελιστικό τον σφραγίζει παντοτινά μ' ένα μόνιμο στίγμα».<sup>317</sup> Με τις φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις το στίγμα αυτό μπορεί να αποκτήσει μια χροιά αντικειμενικότητας και μονιμότητας.

Μπορεί όμως, εξαιτίας μιας γενετικής παραλλαγής, να στερηθεί ένα άτομο την αξιοπρέπεια του μέσω του στιγματισμού του και της συμπεριφοράς των άλλων, για κάτι που δεν είναι υπεύθυνο το ίδιο το άτομο; Ο Καντ συνδέει την αυτονομία με την αξιοπρέπεια και μάλιστα, θεωρεί την αυτονομία ως θεμέλιο της αξιοπρέπειας. Η αυτονομία επιτρέπει στη βούλησή μας να γίνεται νόμος για τον εαυτό της. Ο καθένας, ως έλλογο ον, μπορεί να υιοθετεί μόνος του τα κριτήρια και τους κανόνες, που θα αποτελέσουν το γνώμονα των πράξεών του. Η αυτονομία της βούλησης, που γίνεται νόμος για τον εαυτό της, έχει ως βάση το ότι ο καθένας μας είναι ένα έλλογο ον. Η συμφωνία των πράξεών μας με τον ορθό λόγο είναι αυτό που μας καθιστά αξιοπρεπείς και μόνο εμείς, με τις πράξεις μας, μπορούμε εάν δεν είναι σύμφωνες με τον ορθό λόγο να στερήσουμε από τον εαυτό μας την αξιοπρέπεια του και καμία πράξη ή στάση των άλλων δεν μπορεί να μας καταστήσει αναξιοπρεπείς.<sup>318</sup>

*«Ούτως ή άλλως σε κάθε τεχνολογικό επίτευγμα ή επιστημονική ανακάλυψη πάντα θα υπάρχουν κίνδυνοι οι επιστημονικές ανακαλύψεις να χρησιμοποιηθούν με λάθος τρόπο, ωστόσο οι τεχνολογικές και επιστημονικές ανακαλύψεις μας έχουν δώσει και, συνεχίζουν να μας δίνουν, τις απίστευτες δυνατότητές μας ως είδος».*<sup>319</sup>

---

<sup>317</sup> Illits, *Ιατρική Νέμεση*, 54.

<sup>318</sup> Ευάγγελος Δ. Πρωτοπαπαδάκης και Μαίρη Κατάρτη, «Τα Δεδομένα Υγείας ως Ευαίσθητα Προσωπικά Δεδομένα: Υπάρχει Καθήκον Κοινοποίησης;» στο *Βιοηθικοί Προβληματισμοί IV. Δεδομένα Υγείας και Γενετικά Δεδομένα*, επιμ. Μαρία Κανελλοπούλου-Μπότη και Φερενίκη Παναγοπούλου-Κουντατζή (Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2019), 367-68.

<sup>319</sup> Ευάγγελος Δ. Πρωτοπαπαδάκης, *Κλωνοποίηση και Βιοηθική. Κλωνοποίηση Ανθρώπων και Δικαιώματα* (Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2013), 51.

## Κεφάλαιο 5. Ενήμερη συναίνεση

### Σύντομη ιστορία της ενήμερης συναίνεσης

Η ενήμερη συναίνεση μπορεί να οριστεί ως μία απόφαση, ή συμφωνία, που πραγματώνεται ελεύθερα, μετά την αποκάλυψη όλων των σχετικών πληροφοριών. Όσοι ασχολούνται με την ηθική συμφωνούν ότι η συγκατάθεση μετά από ενημέρωση περιλαμβάνει τρεις βασικούς παράγοντες: αποκάλυψη πληροφοριών, ικανότητα λήψης αποφάσεων και λήψη απόφασης με ελεύθερη βούληση.<sup>320</sup>

Η έννοια της ενήμερης συγκατάθεσης δεν απαντάται σε ιατρικά ή άλλα κείμενα από τους αρχαίους χρόνους μέχρι πολύ πρόσφατα. Η ενήμερη συναίνεση δεν υπάρχει, για παράδειγμα, στον Ιπποκρατικό Όρκο. Ο ιατρός ήταν ο κάτοχος των ιατρικών γνώσεων και της ιατρικής τέχνης και ήταν αυτός που τελικά είχε την ηθική υποχρέωση να αποφασίσει για τον ασθενή του. Επιπλέον, η σχέση εμπιστοσύνης μεταξύ ιατρού και ασθενούς ήταν δεδομένη. Έτσι, η ανάγκη για ενημέρωση του ασθενούς δεν ήταν απαραίτητη. Ο ιατρός ήξερε και ήθελε το καλό του ασθενούς και ο ασθενής δεν είχε λόγο στην λήψη της απόφασης.<sup>321</sup>

Υπάρχει ωστόσο η άποψη ότι, ήδη από την εποχή του αιγυπτιακού πολιτισμού, αλλά και του ελληνικού και ρωμαϊκού, έχουν βρεθεί έγγραφα που υποδεικνύουν ότι η παρέμβαση του γιατρού έπρεπε, κατά κάποιο τρόπο, να εγκριθεί πρώτα από τον ασθενή. Ο Πλάτων (νόμος IV) είχε ήδη επισημάνει τα προβλήματα, τις διαδικασίες και τους τρόπους πληροφόρησης, που αποτελούν ψήγματα των αρχών της ενήμερης συγκατάθεσης. Συσχέτισε την πρακτική της ενημέρωσης και της συγκατάθεσης με την ποιότητα και την κοινωνική θέση του ασθενούς.<sup>322</sup>

---

<sup>320</sup> Lydia O'Sullivan et al., "Contributory Factors to the Evolution of the Concept and Practice of Informed Consent in Clinical Research: A Narrative Review," *Contemporary Clinical Trials Communications* 19 (2020): 1, 100634, <https://doi.org/10.1016/j.conctc.2020.100634>

<sup>321</sup> Σταυρούλα Παπαδόδημα, «Βιοηθικές Αρχές» στο *Ιατρική Ευθύνη και Δεοντολογία*, η-Τάξη ΕΚΠΑ, (May 27, 2011), 5, [https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές\\_αρχές.docx](https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές_αρχές.docx)

<sup>322</sup> V. Mallardi, "The Origin of Informed Consent," *Acta Otorhinolaryngologica Italica: Organo Ufficiale Della Societa Italiana Di Otorinolaringologia E Chirurgia Cervico-Facciale* 25, no. 5 (2005): 312, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16602332/>

Στο παρελθόν, η καλή προαίρεση στην υπερβολή της και ο υπερβάλλον ζήλος, συνέβαλαν στην ανάπτυξη του πατερναλισμού. «Σύμφωνα με τον Childress, πατερναλισμός είναι η παρέμβαση ενός ατόμου στη θέληση και τις επιθυμίες ενός άλλου, με σκοπό την επίτευξη του καλού του ατόμου αυτού».<sup>323</sup>

Ο ιατρός που, χωρίς ενημέρωση και χωρίς να ζητήσει τη γνώμη του ασθενούς, αποφασίζει μόνος του για εκείνον, θεωρώντας ότι, λόγω των γνώσεών του, ξέρει καλύτερα το τί έχει πραγματικά ανάγκη ο ασθενής του, αποτελεί παράδειγμα ιατρικού πατερναλισμού. Το πατερναλιστικό μοντέλο συγκατάθεσης θεωρεί δεδομένο ότι ο ιατρός ενεργεί με καλή προαίρεση και ευγένεια και με τις πράξεις του προωθεί το συμφέρον του ασθενούς του, εφαρμόζοντας δε την αρχή της μη κακοποίησης, τον προστατεύει από πιθανές βλάβες. Ωστόσο, στο πλαίσιο της ιατρικής έρευνας ενδέχεται να μην υπάρχει άμεσο και εμφανές όφελος για τον ασθενή ή τον συμμετέχοντα και μπορεί να εκτεθεί, *prima facie*, σε περιττό κίνδυνο. Καλοπροαίρετα, ο πατερναλισμός αφαιρεί από το άτομο τη δυνατότητα επιλογής. Η άνοδος του καταναλωτισμού και του φιλελευθερισμού, από το 1800 έως το 1900, προκάλεσε την αμφισβήτηση των καθιερωμένων κοινωνικών και πολιτικών προτύπων, συμπεριλαμβανομένης και της ιατρικής πρακτικής. Τα άτομα, σταδιακά όλο και περισσότερο, ενημερώνονταν και απαιτούσαν να ασκήσουν την αυτονομία τους, κάνοντας τις δικές τους επιλογές στο χώρο της υγείας, με αποτέλεσμα την αναπόφευκτη σύγκρουση με την πατερναλιστική νοοτροπία. Και, ενώ ο πατερναλισμός θεωρείται σε μεγάλο βαθμό ξεπερασμένος, ορισμένοι θεωρούν ότι, αν και οι ασθενείς υλοποιούν το δικαίωμα της αυτονομίας τους συμμετέχοντας στις ιατρικές αποφάσεις που τους αφορούν, η μετάβαση από τις ιατρικές αρχές της ευεργεσίας και τη μη κακοποίησης στην αυτονομία του ασθενούς μπορεί, κατά τη διαδικασία λήψης της θεραπευτικής απόφασης, να επιβαρύνει και να δράσει μερικές φορές αρνητικά για τους ασθενείς. Ο Jallinoja αποκαλεί το μοντέλο αυτονομίας του ασθενούς προσανατολισμένο στον καταναλωτή, σημειώνοντας ότι οι ασθενείς συχνά μπορεί να αισθάνονται πίεση στην προσπάθειά τους να κατανοήσουν τις πολύπλοκες και εξειδικευμένες ιατρικές πληροφορίες, ώστε να διαμορφώσουν άποψη και να πάρουν μια απόφαση στο πλαίσιο της ενήμερης συγκατάθεσης. Αυτό είναι ιδιαίτερα έντονο στη διαδικασία των κλινικών ερευνών. Επιπλέον, οι δυνατότητες

---

<sup>323</sup> Σταυρούλα Παπαδόδημα, «Βιοηθικές Αρχές» στο Ιατρική Ευθύνη και Δεοντολογία, η-Τάξη ΕΚΠΑ, (May 27,2011), 11, [https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές\\_αρχές.docx](https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές_αρχές.docx)



κατανόησης των ασθενών ποικίλουν σημαντικά και, σύμφωνα με τη διακήρυξη του Ελσίνκι (Συστάσεις για τη διεξαγωγή της κλινικής έρευνας σε ανθρώπους), οι ερευνητές πρέπει να είναι σίγουροι ότι οι πληροφορίες έχουν κατανοηθεί επαρκώς. Η συγκατάθεση πρέπει να παρέχεται ελεύθερα και μόνο μετά από παροχή πληροφοριών σχετικά με τους στόχους, τις μεθόδους, τις πηγές χρηματοδότησης, τις τυχόν συγκρούσεις συμφερόντων, τις θεσμικές σχέσεις του ερευνητή, τα αναμενόμενα οφέλη και τους πιθανούς κινδύνους της μελέτης και την ενόχληση που μπορεί να προκαλέσει. Ο Drolet σημειώνει ότι αυτά τα σενάρια μπορεί να αποτελούν πρόκληση για τους κλινικούς ιατρούς, που πρέπει να κατανοήσουν τις λεπτές αποχρώσεις που απαιτούνται για τη βέλτιστη πρακτική της ενημέρωσης, για να αποφύγουν να θεωρηθούν αμελείς. Στο σύγχρονο ερευνητικό περιβάλλον, οποιαδήποτε απόπειρα εξαναγκασμού ή μη παροχής κατάλληλων οδηγιών στους ασθενείς, παραβιάζει τις οδηγίες του Διεθνούς Συμβουλίου Εναρμόνησης για την Καλή Κλινική Πρακτική (International Council on Harmonisation-Good Clinical Practice ICH-GCP).<sup>324</sup>

Η ενημερωμένη συναίνεση στην ιατρική περίθαλψη θεωρείται γενικά αποτέλεσμα αντίδρασης των ασθενών στην πατερναλιστική προσέγγιση των γιατρών.

Ο Dworkin έδωσε το δικό του ορισμό για τον πατερναλισμό, ως παρέμβαση στην ελευθερία δράσης του ατόμου, που δικαιολογείται από τον λόγο που αναφέρεται αποκλειστικά στην ευημερία του ατόμου που εξαναγκάζεται. Ο πατερναλισμός είναι ο σφετερισμός της εξουσίας λήψης αποφάσεων, εμποδίζοντας τους ανθρώπους να κάνουν αυτό που έχουν αποφασίσει, παρεμβαίνοντας στον τρόπο λήψης των αποφάσεών τους.<sup>325</sup>

Πολλές δικαστικές υποθέσεις ξεκίνησαν λόγω των δυσμενών επιπτώσεων των ιατρικών διαδικασιών για τις οποίες οι ασθενείς αντιτάχθηκαν, ή δεν ενέκριναν, ή δεν τους δόθηκαν επαρκείς πληροφορίες. Παρόλα αυτά, η ιατρική έχει μια μακροχρόνια παράδοση υπεράσπισης των συμφερόντων των ασθενών. Από το 1665 οι γιατροί, ιδιαίτερα δε οι χειρουργοί, ήταν υποχρεωμένοι να πάρουν τη συγκατάθεση ενός ασθενούς πριν από το χειρουργείο, σύμφωνα με τους νόμους του Δούκα της Υόρκης του 1665, που ήταν οι ιδρυτικοί νόμοι για την Νέα Υόρκη. Ωστόσο, ακόμη και τότε,

---

<sup>324</sup> O'Sullivan., "Contributory Factors to the Evolution," 1.

<sup>325</sup> Buchanan, "Autonomy, Paternalism, and Justice," 15.

αυτοί οι νόμοι είχαν σκοτεινές και γκριζες περιοχές. Αναφέρεται στους νόμους του Δούκα ότι, όσο μια θεραπεία δεν είχε σαφή κίνδυνο ή δεν προκαλούσε εμφανή βλάβη, οι γιατροί είχαν το δικαίωμα να ενεργούν χωρίς τη συγκατάθεση του ασθενούς. Το τι ακριβώς συνιστούσε βλάβη ήταν στη κρίση του ιατρού.<sup>326</sup> Το πρώτο μεγάλο θέμα που ανέκυψε όσον αφορά την ενήμερη συναίνεση μπορεί να εντοπιστεί στην περίπτωση Pratt κατά Davis το 1905, όπου ένας χειρουργός αφαίρεσε τη μήτρα και τις ωοθήκες μιας γυναίκας, προκειμένου να θεραπεύσει την επιληψία της. Ο ιατρός υπερασπίστηκε την πράξη του, ισχυριζόμενος ότι ένας ασθενής συγκατατίθεται σιωπηρά όταν αφήνεται στη φροντίδα του ιατρού. Ο ιατρός έχει τότε το δικαίωμα να θεραπεύσει έναν ασθενή όπως θεωρεί καλύτερα, με στόχο την ευημερία του ασθενούς. Παρά τον ισχυρισμό του γιατρού, το δικαστήριο αποφάσισε υπέρ της ασθενούς, υποστηρίζοντας ότι ο ιατρός γενικότερα ή, επί του προκειμένου, ο χειρουργός, όσο επιδέξιος και εάν είναι, δεν μπορεί να παραβιάσει χωρίς άδεια τη σωματική ακεραιότητα του ασθενούς του.<sup>327</sup> Η θεμελιώδης καμπή όμως για τη συγκατάθεση μετά από ενημέρωση δεν πραγματοποιήθηκε παρά σχεδόν μια δεκαετία αργότερα, με την υπόθεση Schloendorff κατά της Εταιρείας του Νοσοκομείου της Νέας Υόρκης του 1914. Μια γυναίκα μπήκε στο νοσοκομείο αναφέροντας έντονη δυσφορία στο στομάχι. Όταν οι γιατροί ανακάλυψαν μια μάζα κατά την διάρκεια της εξέτασης, η ασθενής επέμεινε ότι δεν ήθελε να αποκοπεί η μάζα ή ο όγκος. Παρά την άρνηση της, οι χειρουργοί προχώρησαν στο χειρουργείο και πραγματοποίησαν υστερεκτομή. Χρειάστηκε επιπλέον χειρουργικές επεμβάσεις στο χέρι της, λόγω εμβολής που προέκυψε από την αρχική χειρουργική επέμβαση. Στην απόφαση για την υπόθεση αυτή ο δικαστής Benjamin Cardozo έδωσε συνοπτικά μια από τις πιο γνωστές δηλώσεις στον αμερικανικό ιατρικό νόμο, που αργότερα έγινε ένας από τους πυλώνες της ισχύουσας νομοθεσίας για την υγεία, λέγοντας ότι κάθε άνθρωπος ενήλικας και υγιής έχει το δικαίωμα να καθορίσει τι θα γίνει με το σώμα του.<sup>328</sup>

Η τελευταία από τις υποθέσεις στον τομέα της συγκατάθεσης μετά από ενημέρωση ήταν η κάπως πιο σύγχρονη υπόθεση του 1957, του Salgo κατά Leland Stanford Jr. University Board of Trustees. Σε αυτή την περίπτωση εμφανίστηκε για πρώτη φορά ο όρος συγκατάθεση μετά από ενημέρωση. Ο ασθενής Martin Salgo ζύπνησε παράλυτος

---

<sup>326</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 464.

<sup>327</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 464.

<sup>328</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 464.

μετά από αορτογραφία ρουτίνας, η οποία παράλυση αποδείχθηκε μόνιμη. Ο Salgo, που δεν είχε ενημερωθεί ποτέ από τους γιατρούς και ιδιαίτερα τους χειρουργούς ότι υπήρχε τέτοιος κίνδυνος, μήνυσε το νοσοκομείο και του δόθηκε αποζημίωση 250.000 δολάρια. Αυτή η υπόθεση επεσήμανε στην σύγχρονη ιατρική κοινότητα ότι, η μη αποκάλυψη ιατρικών κινδύνων και εναλλακτικών θεραπειών είναι αιτία νομικής αγωγής. Δυστυχώς δεν ήταν μόνο μεμονωμένες δικαστικές υποθέσεις που οδήγησαν την εξέλιξη της συγκατάθεσης μετά από ενημέρωση, αλλά και πολύ μεγαλύτερα και καταστροφικά γεγονότα, που υπερασπίζονται όχι μόνο την ιατρική ηθική, αλλά και τα γενικά ανθρώπινα δικαιώματα. Το πρώτο γεγονός ακολουθεί τα βασανιστικά ιατρικά πειράματα του ναζιστικού κόμματος καθ' όλη τη διάρκεια του Β' Παγκοσμίου Πολέμου. Οι ναζί ιατροί βασάνισαν και σκότωσαν θύματα στρατοπέδων συγκέντρωσης στο όνομα της επιστημονικής έρευνας. Αυτό οδήγησε στην καταδίκη των υπευθύνων ιατρών και στην εισαγωγή του Κώδικα της Νυρεμβέργης, όπου δηλώθηκε ότι, η εθελοντική συγκατάθεση του ανθρώπινου υποκειμένου είναι απολύτως απαραίτητη και ότι, οι συμμετέχοντες στην έρευνα πρέπει να βρίσκονται σε θέση να μπορούν να ασκούν ελεύθερα τη δυνατότητα επιλογής και επίσης ότι, πρέπει να έχουν επαρκή γνώση και να έχουν κατανοήσει τα στοιχεία της έρευνας.<sup>329</sup>

Το δεύτερο περιστατικό, στο οποίο η έλλειψη ελέγχου οδήγησε σε καταστροφικά αποτελέσματα, ήταν το πείραμα φυλακών του Στάνφορντ το 1971, στο οποίο μια ομάδα μαθητών έπρεπε να ενεργήσει είτε ως κρατούμενοι, είτε ως φρουροί, σε ένα προσωρινό σωφρονιστικό περιβάλλον. Μετά τη μελέτη, τα άτομα παρουσίασαν έντονο ψυχικό τραύμα. Ακόμη και οι ερευνητές παραδέχθηκαν τις έντονες και παρατεταμένες ψυχολογικές επιπτώσεις του πειράματος.<sup>330</sup>

Η τρίτη περίπτωση είναι το πείραμα του Tuskegee Syphilis. Σε αυτό το πείραμα υπό την Υπηρεσία Υγείας των Ηνωμένων Πολιτειών, μελετήθηκαν τα αποτελέσματα της σύφιλης σε ανθρώπων που δεν υποβλήθηκαν σε θεραπεία, σε διάστημα 40 ετών, παρά το γεγονός ότι τα άτομα είχαν ενημερωθεί ότι το πείραμα θα διαρκούσε μόνο λίγους μήνες. Εξακόσιοι φτωχοί αφροαμερικανοί εργάτες γης πήραν μέρος. Από αυτούς, οι 399 είχαν σύφιλη, ενώ οι 201 όχι. Τα άτομα δεν ενημερώθηκαν ότι είχαν την ασθένεια και, αν και υπήρχε διαθέσιμη θεραπεία με πενικιλίνη, δεν τους δόθηκε

---

<sup>329</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 464.

<sup>330</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 456.

καμιά άλλη θεραπεία. Αυτή η μνημειώδης παραβίαση των ανθρωπίνων δικαιωμάτων, μαζί με το πείραμα των φυλακών Στάνφορντ, δημιούργησαν τα θεμέλια ώστε η ομοσπονδιακή πολιτεία να προστατέψει τα ανθρώπινα υποκείμενα και δημιουργήθηκε έτσι ο κοινός κανόνας, που απαιτούσε εποπτεία των ανθρωπίνων υποκειμένων από κυβερνητικά όργανα. Εξαιτίας των φρικαλεοτήτων στο χώρο της ανθρώπινης έρευνας, προέκυψαν διάφορες νομοθεσίες, όπως ο κώδικας της Νυρεμβέργης, η διακήρυξη του Ελσίνκι, ο κοινός κανόνας, καθώς και η έκθεση Belmont.<sup>331</sup>

Ιστορικά, οι ερευνητές ενεργούσαν συνήθως πατερναλιστικά και περιελάμβαναν στην έρευνα συμμετέχοντες χωρίς την απαραίτητη πληροφόρηση ή τη συγκατάθεσή τους. Σταδιακά επικράτησε ένα μοντέλο αυτονομίας και συγκατάθεσης και τα άτομα ήταν πλέον ελεύθερα να επιλέξουν εάν θα συμμετάσχουν σε μία έρευνα ή όχι. Παρόλο το ότι η διακήρυξη του Ελσίνκι δηλώνει ότι, τα μέλη της οικογένειας ή οι ηγέτες της κοινότητας έχουν ρόλο στη στήριξη της λήψης αποφάσεών τους και αυτό μπορεί να ασκήσει ισχυρή επιρροή, ιδιαίτερα σε ορισμένες κοινωνίες, η επιλογή ανήκει τελικά στον μεμονωμένο συμμετέχοντα.<sup>332</sup>

Το 1989 ο W. A. Silverman έγραφε ότι, μέχρι πριν από περίπου τριάντα χρόνια, η έκταση της ενημέρωσης και της αναζήτησης συγκατάθεσης για ιατρικές παρεμβάσεις επηρεαζόταν από ένα μοντέλο ευεργεσίας στην επαγγελματική συμπεριφορά. Η ενημερωμένη συναίνεση έστρεψε την προσοχή στην υποχρέωση σεβασμού της αυτονομίας των ασθενών και η νέα αυτή απαίτηση έγινε εμφανής σε δύο ξεχωριστούς ιατρικούς τομείς. Στην καθημερινή κλινική ιατρική πρακτική το 1957 και στις κλινικές μελέτες το 1966 είχε δημιουργηθεί ένα μπερδεμένο διπλό πρότυπο συγκατάθεσης. Η συνήθης συγκατάθεση επανεξεταζόταν, αν όχι καθόλου, μόνο αναδρομικά. Οι γιατροί υποχρεούνταν απλώς να λάβουν ενημερωμένη συναίνεση και συχνά ελαχιστοποιούσαν τις αβεβαιότητες σχετικά με την καλύτερη θεραπεία, θεωρώντας ότι έπρεπε να παρέχουν στους ασθενείς τους μια σαφή σύσταση για δράση. Η συγκατάθεση για ιατρικές μελέτες σε μια κλινική δοκιμή εξεταζόταν μελλοντικά και οι γιατροί υποχρεώνονταν από τον κανονισμό να επισημάνουν ότι δεν υπάρχουν επαρκή στοιχεία για να μπορέσουν να κάνουν μια ορθολογική επιλογή μεταξύ δύο συγκριτικών θεραπειών. Ήταν αδύνατο να επινοηθούν πρακτικές συγκατάθεσης κατόπιν

---

<sup>331</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 465.

<sup>332</sup> O'Sullivan., "Contributory Factors to the Evolution," 1.

ενημέρωσης που να ικανοποιούν πλήρως τις ανταγωνιστικές ηθικές επιταγές του σεβασμού της αυτονομίας και της πρόθεσης για ευεργεσία, με έμφαση στην αξία της υγείας και της δικαιοσύνης.<sup>333</sup>

Το 1979 η έκθεση Belmont απετέλεσε μια προσπάθεια για την επίλυση των ηθικών ζητημάτων που δημιουργούνται σε μια έρευνα με ανθρώπινα υποκείμενα, διατυπώνοντας ηθικές αρχές και κατευθυντήριες οδηγίες. Τρεις βασικές αρχές μεταξύ αυτών που είναι γενικά αποδεκτές σχετίζονται ιδιαίτερα με την ηθική της έρευνας.<sup>334</sup>

Η πρώτη αρχή είναι ο σεβασμός για τα άτομα. Ο σεβασμός των προσώπων που συμμετέχουν στην έρευνα επιβάλλει την αντιμετώπιση των ατόμων ως αυτόνομα πρόσωπα και αναφέρει ότι, τα άτομα με μειωμένη ικανότητα αυτονομίας (ευάλωτα άτομα) χρήζουν ειδικής προστασίας. Ο σεβασμός της αυτονομίας έχει ως στόχο να δοθεί βάρος στις αντιλήψεις και τις επιλογές των συμμετεχόντων ως αυτόνομων προσώπων και ο σεβασμός των επιλογών τους τελεί πάντα υπό την αίρεση ότι οι ενέργειές τους δεν θα είναι επιβλαβείς για τους άλλους. Στην περίπτωση της έρευνας, ο σεβασμός για τα άτομα απαιτεί την εθελοντική συμμετοχή, μετά από πλήρη ενημέρωση του σκοπού και της διαδικασίας της έρευνας.<sup>335</sup>

Η δεύτερη αρχή είναι η αρχή της ευεργεσίας. Σύμφωνα με αυτή την αρχή, τα άτομα αντιμετωπίζονται με ηθικό τρόπο, αφενός με το σεβασμό των αποφάσεών τους και την προστασία τους από πιθανή βλάβη και, αφετέρου, με την καταβολή κάθε δυνατής προσπάθειας για τη διασφάλιση της ευημερίας τους. Ο όρος ευεργεσία θεωρείται συχνά ότι καλύπτει πράξεις καλής προαίρεσης ή φιλανθρωπίας, που υπερβαίνουν την αυστηρή υποχρέωση. Στην έκθεση όμως, η ευεργεσία νοείται με ισχυρότερη έννοια, νοείται ως υποχρέωση. Συμπληρωματικές εκφράσεις διατύπωσης των ενεργειών που καθοδηγούνται από την αρχή της ευεργεσίας είναι οι εξής: α) Δεν βλάπτουμε και β) Μεγιστοποιούμε τα πιθανά οφέλη και ελαχιστοποιούμε τις πιθανές βλάβες. Όμως ο ρόλος της αρχής της ευεργεσίας δεν είναι σε όλες τις περιπτώσεις τόσο ξεκάθαρος. Ένα δύσκολο ηθικό πρόβλημα για παράδειγμα, είναι μια έρευνα σε παιδιά

---

<sup>333</sup> W A. Silverman, “The Myth of Informed Consent: In Daily Practice and in Clinical Trials,” *Journal of Medical Ethics* 15, no. 1 (1989): 6, <https://doi.org/10.1136/jme.15.1.6>

<sup>334</sup> Office for Human Research Protections. “Read the Belmont Report.” HHS.gov. January 15, 2018. <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>.

<sup>335</sup> Office for Human Research Protections. “Read the Belmont Report.” HHS.gov. January 15, 2018. <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>.

που παρουσιάζει ένα μικρό κίνδυνο, χωρίς άμεση προοπτική οφέλους για τους συμμετέχοντες. Ορισμένοι ισχυρίζονται ότι μια τέτοια έρευνα είναι απαράδεκτη, ενώ κάποιοι άλλοι επισημαίνουν ότι αυτό το όριο θα αποκλείσει πολλές έρευνες που υπόσχονται μεγάλο όφελος για τα παιδιά στο μέλλον. Σε μερικές δύσκολες περιπτώσεις η αρχή της ευεργεσίας δεν μπορεί να δώσει ξεκάθαρες κατευθύνσεις και, αντιθέτως, μπορεί να επιβάλει δύσκολες αποφάσεις.<sup>336</sup>

Τέλος, τρίτη αρχή είναι η αρχή της δικαιοσύνης. Ποιος πρέπει να αποκομίσει τα οφέλη της έρευνας και ποιος πρέπει να φέρει τον κίνδυνο;. Αυτό είναι ένα ζήτημα δικαιοσύνης με την έννοια της διανεμητικής δικαιοσύνης. Θα πρέπει να υπάρχει π.χ. δίκαιη κατανομή οφέλους μεταξύ των συμμετεχόντων και να μην απορρίπτεται κάποιο όφελος που δικαιούται ένα άτομο, χωρίς βάσιμο λόγο, ή να μην επιβαρύνεται δυσανάλογα. Για παράδειγμα, η επιλογή των ερευνητικών υποκειμένων πρέπει να εξεταστεί προκειμένου να προσδιοριστεί εάν ορισμένες τάξεις επιλέγονται συστηματικά, μόνο λόγω της εύκολης διαθεσιμότητάς τους, της κοινωνικής τους θέσης, ή του εύκολου χειρισμού τους και όχι για λόγους που σχετίζονται άμεσα με το πρόβλημα που μελετάται.<sup>337</sup>

Η εφαρμογή αυτών των γενικών αρχών στην διεξαγωγή της έρευνας, θα οδηγήσει στην ενημερωμένη συναίνεση, στην εκτίμηση του κινδύνου και του οφέλους και στην αμερόληπτη επιλογή των υποκειμένων της έρευνας. Σχετικά με τη διαδικασία της συγκατάθεσης, υπάρχει μια ευρέως διαδεδομένη άποψη, ότι είναι απαραίτητο να περιέχει τα στοιχεία της πληροφόρησης, της κατανόησης των πληροφοριών από τον συμμετέχοντα και το στοιχείο της εκούσιας συμμετοχής. Στο θέμα της πληροφόρησης, απαιτεί να δοθούν επαρκείς πληροφορίες για το σκοπό, τους κινδύνους και τα οφέλη και μια δήλωση ότι το υποκείμενο μπορεί να αποσυρθεί από τη μελέτη ανά πάσα στιγμή. Ωστόσο, δεν υπάρχει ένα πρότυπο για ποιες και πόσες πληροφορίες πρέπει να παρέχει ο ερευνητής. Μπορεί εδώ να προταθεί το πρότυπο του «λογικού εθελοντή», δηλαδή η έκταση και η φύση των πληροφοριών πρέπει να είναι τέτοια ώστε τα άτομα, γνωρίζοντας ότι η διαδικασία δεν είναι ούτε απαραίτητη για τη φροντίδα τους, ούτε ίσως πλήρως κατανοητή, να μπορούν να αποφασίσουν εάν επιθυμούν να

---

<sup>336</sup> Office for Human Research Protections. “Read the Belmont Report.” HHS.gov. January 15, 2018. <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>.

<sup>337</sup> Office for Human Research Protections. “Read the Belmont Report.” HHS.gov. January 15, 2018. <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>

συμμετάσχουν στην προαγωγή της γνώσης. Ακόμη και όταν αναμένεται κάποιο άμεσο όφελος για αυτούς, τα υποκείμενα θα πρέπει να κατανοούν ξεκάθαρα το μέγεθος του κινδύνου και την εθελοντική φύση της συμμετοχής. Σχετικά με την κατανόηση, ο τρόπος και το πλαίσιο με το οποίο μεταφέρονται οι πληροφορίες είναι εξίσου σημαντικό με την ίδια την πληροφορία. Για παράδειγμα, η παρουσίαση πληροφοριών με αποδιοργανωμένο και γρήγορο τρόπο, αφήνοντας πολύ λίγο χρόνο για εξέταση ή περιορίζοντας τις ευκαιρίες για ερωτήσεις, μπορεί να επηρεάσουν αρνητικά την ικανότητα του υποκειμένου να κάνει μια τεκμηριωμένη επιλογή και ταυτόχρονα, επειδή η ικανότητα κατανόησης του υποκειμένου είναι συνάρτηση της νοημοσύνης, της λογικής του ικανότητας, της ωριμότητας και της γλώσσας, είναι απαραίτητο να προσαρμοστεί η παρουσίαση των πληροφοριών στις ικανότητες του υποκειμένου. Οι ερευνητές είναι υπεύθυνοι για τη διαπίστωση της κατανόησης των πληροφοριών από το υποκείμενο. Ενώ υπάρχει πάντα η υποχρέωση να εξακριβώνεται ότι οι πληροφορίες σχετικά με τον κίνδυνο για τα υποκείμενα είναι πλήρεις και επαρκώς κατανοητές, όταν οι κίνδυνοι είναι σοβαρότεροι, αυτή η υποχρέωση αυξάνεται. Περιστασιακά, μπορεί να αποβεί χρήσιμο να δοθούν κάποιες προφορικές ή γραπτές δοκιμασίες κατανόησης. Το τρίτο στοιχείο της ενήμερης συγκατάθεσης είναι η εκούσια συμμετοχή. Μια συγκατάθεση συμμετοχής στην έρευνα είναι έγκυρη μόνο εάν δοθεί οικειοθελώς. Αυτό το στοιχείο της ενημερωμένης συγκατάθεσης απαιτεί, κατά τη συγκατάθεση, να μην υπάρχει εξαναγκασμός ή αθέμιτη επιρροή στο συμμετέχοντα. Ο εξαναγκασμός προκύπτει όταν μια απροκάλυπτη απειλή βλάβης παρουσιάζεται σκόπιμα από ένα άτομο σε άλλο προκειμένου να επιτευχθεί συμμόρφωση. Η αδικαιολόγητη επιρροή, αντίθετα, συμβαίνει μέσω μιας προσφοράς υπερβολικής, αδικαιολόγητης ή ακατάλληλης ανταμοιβής, ή άλλης ώθησης, προκειμένου να επιτευχθεί συμμόρφωση. Επίσης, τα κίνητρα, που θα ήταν συνήθως αποδεκτά, μπορεί να γίνουν αδικαιολόγητες επιρροές, εάν το υποκείμενο είναι ιδιαίτερα ευάλωτο.<sup>338</sup>

Η αρχή της ενημερωμένης συγκατάθεσης στοχεύει στη νομιμότητα της υγειονομικής βοήθειας και τείνει να αντικατοπτρίζει την έννοια της αυτονομίας και του αποφασιστικού αυτοπροσδιορισμού του ατόμου, που απαιτεί και ζητά ιατρικές παρεμβάσεις.<sup>339</sup> Η συγκατάθεση κατόπιν ενημέρωσης είναι μια διαδικασία που διαρκεί

---

<sup>338</sup> Office for Human Research Protections. "Read the Belmont Report." HHS.gov. January 15, 2018. <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>

<sup>339</sup> Mallardi, "The Origin of Informed Consent," 312.

καθ' όλη τη διάρκεια της μελέτης. Η εθελοντική συμμετοχή πρέπει να είναι προϊόν κατανόησης όλων των βασικών στοιχείων και αυτό το σημείο είναι ιδιαίτερα δύσκολο να διασφαλιστεί. Οι παράγοντες που εμπλέκονται στη διαδικασία κατανόησης είναι πολύ δύσκολα διαχειρίσιμοι και υπάρχουν βάσιμες ανησυχίες σχετικά με την διαδικασία για τη λήψη συγκατάθεσης ιδιαίτερα στη γενετική έρευνα.<sup>340</sup>

Η αναφορά Belmont είναι μια πρώτη έκφραση της προσέγγισης των τεσσάρων αρχών που αναπτύχθηκαν πρόσφατα υπό την επίδραση της ταχείας ανάπτυξης των βιοϊατρικών τεχνολογιών. Δημοσιεύθηκε το 1979 και αναπτύχθηκε στις ΗΠΑ, αλλά σύντομα επεκτάθηκε και στις άλλες Αγγλοσαξονικές χώρες. Η προσέγγιση των τεσσάρων αρχών συνδυάζει ένα σύνολο ηθικών αρχών καθολικά αποδεκτών, οι οποίες κατευθύνουν την ανθρώπινη συμπεριφορά, ιδιαίτερα στις προβληματικές εκείνες περιπτώσεις οι οποίες εγείρονται με την εφαρμογή των βιοτεχνολογιών στις σύγχρονες κοινωνίες. Η προσέγγιση αυτή βρήκε την κλασσική της διατύπωση και ανάλυση στο έργο αφενός μεν των αμερικανών φιλοσόφων T.L. Beauchamp και J.F. Childress, Αρχές της Βιοϊατρικής Ηθικής, αφετέρου δε του βρετανού φιλοσόφου Raanan Gillon, Φιλοσοφική Ιατρική Ηθική. Στις προσεγγίσεις των τεσσάρων αρχών, όπως συχνά ονομάζονται, γίνεται προσπάθεια να ληφθούν υπ' όψη τόσο δεοντοκρατικές όσο και συνεπειοκρατικές θεωρήσεις.<sup>341</sup> Έτσι, για παράδειγμα, οι Beauchamp και Childress προτείνουν τέσσερις πρωταρχικές αρχές. Την αρχή της αυτονομίας, την αρχή της αγαθοποιίας, την αρχή της μη-κακοποίησης και την αρχή της δικαιοσύνης.<sup>342</sup>

Εκτός από τις τέσσερις αυτές αρχές, οι Beauchamp και Childress στο βιβλίο τους *Principles of Biomedical Ethics*, επισημαίνουν ότι υπάρχουν και άλλοι δευτερεύοντες κανόνες, που διέπουν την ιατρική ηθική, όπως είναι η υποχρέωση της αληθούς ενημέρωσης στον ασθενή, η προστασία της ιδιωτικότητάς του και η τήρηση του ιατρικού απορρήτου, καθώς και διάφοροι άλλοι κανόνες, όπως η ενήμερη

---

<sup>340</sup> M. Gabriela Alcade και Mark A. Rothstein, «Ηθικά Ζητήματα στη Φαρμακογονιδιοματική Έρευνα,» στο *Φαρμακογονιδιοματική και Προτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής*, επιμ. Γεώργιος Πατρινός και Σωτηρία Μουκουβάλα, ξενογλ. επιμ. Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr, μτφρ. Δημήτριος Χαρβάτης (Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010), 23-24.

<sup>341</sup> Καλοκαιρινού, «Επίμετρο. Η Επίδραση της Αρχαίας Ελληνικής Σκέψης,» 575-76.

<sup>342</sup> Tom L. Beauchamp and James F. Childress, *Principles of Biomedical Ethics*, 7<sup>th</sup> ed. (New York: Oxford University Press, 2009), 13.



συναίνεση.<sup>343</sup> Πολλοί από αυτούς τους κανόνες μπορεί να θεωρηθούν παράγωγοι των αρχών της βιοηθικής. Ως παράδειγμα μπορεί να αναφερθεί η αποκάλυψη της αλήθειας στον ασθενή, που είναι απόρροια της αρχής του σεβασμού της αυτονομίας, καθώς ο ασθενής δε μπορεί να πάρει αυτόνομες αποφάσεις για την υγεία του εάν δεν έχει επαρκή και ειλικρινή ενημέρωση.<sup>344</sup>

## Συναίνεση και φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις

Η μελλοντική επιτυχία της ιατρικής ακριβείας φαίνεται σήμερα να εξαρτάται λιγότερο από τις τεχνικές και επιστημονικές εξελίξεις και περισσότερο από τις ηθικές και κοινωνικοπολιτικές εξελίξεις. Απαραίτητη προϋπόθεση για τη δημιουργία χρήσιμων βάσεων δεδομένων φαρμακογονιδιωματικών εξετάσεων είναι η εθελοντική συμμετοχή υγιών πληθυσμών. Τα προγράμματα μεγάλης κλίμακας βάσης δεδομένων είναι ζωτικής σημασίας για τον συνδυασμό των μεμονωμένων γενετικών παραλλαγών με κλινική σημασία, το οποίο με τη σειρά του θα αποκαλύψει, πώς η διαφορετική γενετική σύνθεση των πληθυσμών σχετίζεται με διαφορετικές απαντήσεις των ατόμων στις θεραπείες. Αυτό σημαίνει ότι θα πρέπει να δημιουργηθούν τεράστιες βάσεις δεδομένων, που θα συγκεντρώνουν, σε ένα ολοκληρωμένο σύστημα, γενεαλογίες δεδομένων οικογενειών, ιστορικά ασθενών, ευαισθησίες σε φαρμακευτικές ουσίες και γονιδιωματικά δεδομένα. Επίσης, σε περιπτώσεις που ένα μέλος της οικογένειας νοσεί, γίνεται όλο και πιο συχνά έλεγχος αλληλουχιών των στενών συγγενών του ή, σε ορισμένες περιπτώσεις, τους ζητείται να λειτουργήσουν ως ομάδα ελέγχου, για να βοηθήσουν στον εντοπισμό των γενετικών παραγόντων.<sup>345</sup>

Μπορούμε λοιπόν να υποστηρίξουμε ότι ένα γονιδίωμα δεν μπορεί να ερμηνευτεί μεμονωμένα. Η ερμηνεία του βασίζεται στη σύγκριση βάσεων ελέγχου φυσιολογικών δεδομένων, με βάσεις ελέγχου μη φυσιολογικών παραλλαγών, που

---

<sup>343</sup> Tom L. Beauchamp and James F. Childress, *Principles of Biomedical Ethics*, 7<sup>th</sup> ed. (New York: Oxford University Press, 2009), 14-15.

<sup>344</sup> Σταυρούλα Παπαδόδημα, «Βιοηθικές Αρχές» στο *Ιατρική Ευθύνη και Δεοντολογία*, η-Τάξη ΕΚΠΑ (May 27, 2011), 3, [https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές\\_αρχές.docx](https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές_αρχές.docx)

<sup>345</sup> McGonigle, "The Collective Nature of Personalized," 1.

προκαλούν νοσήματα. Επομένως, η κοινή χρήση των δεδομένων αποτελεί αναπόσπαστο μέρος της διαδικασίας ερμηνείας.<sup>346</sup> Αυτό σημαίνει ότι, όλο και περισσότερα άτομα θα πρέπει να λαμβάνουν μέρος στα ερευνητικά προγράμματα ανάλυσης γενετικών δεδομένων, συμπεριλαμβανομένου και υγιών, που εκ πρώτης όψεως δεν έχουν άμεσο όφελος από την συγκεκριμένη έρευνα. Κάτι τέτοιο θα δοκιμάσει τις αντοχές της επικοινωνίας μεταξύ επιστημονικής κοινότητας και απλών ανθρώπων, σε θέματα ενημέρωσης, εμπιστοσύνης και πειθούς από πλευράς επιστημόνων, για συμμετοχή των ατόμων, ασθενών και κυρίως υγιών, σε γονιδιακές έρευνες. Ο μεγαλύτερος ίσως σκόπελος που πρέπει να αποφευχθεί κατ' αρχάς, όσον αφορά τη συμμετοχή του ατόμου σε μια έρευνα, είναι η συγκατάθεσή του, που πρέπει απαραίτητως να πληροί τις παραδοσιακές προϋποθέσεις, προκειμένου να θεωρηθεί έγκυρη και να υπάρξει από την πλευρά του ερευνητή ο απαιτούμενος σεβασμός στην αυτονομία του συμμετέχοντος. Η πληροφόρηση που δέχεται ο εκάστοτε υποψήφιος για να συγκατατεθεί σε μια έρευνα είναι δυσανάλογα μεγάλη, απόρροια αφενός των λεπτομερειών που για μια γονιδιωματική έρευνα έχουν μεγάλη σημασία και αφετέρου για τη νομική κάλυψη του ερευνητή σε μια ενδεχόμενη έγερση αγωγής, από τη μεριά του υποκειμένου, για πλημμελή ενημέρωση.

Ωστόσο μια γενετική διάγνωση θα συνεπαγόταν μεγάλο όφελος για έναν σημαντικό αριθμό ατόμων και των οικογενειών τους, κατά τρόπο ώστε, το να δώσουν τα άτομα τα δεδομένα τους στη φαρμακευτική βιομηχανία, προκειμένου να αποκτήσουν μια γενετική διάγνωση που τη χρειάζονται απελπισμένα, θα μπορούσε να είναι η μόνη λύση.<sup>347</sup>

Μια συστηματική ανασκόπηση εντόπισε έξι μελέτες που διερευνούν τη σχέση μεταξύ της ποσότητας των πληροφοριών που παρέχονται στους ασθενείς και της προθυμίας τους να συμμετάσχουν σε κλινική έρευνα. Τέσσερις από τις έξι μελέτες έδειξαν ότι η αυξημένη πληροφόρηση συνδέεται με χαμηλό ποσοστό συγκατάθεσης. Αν και αυτό μπορεί να σημαίνει χαμηλότερο ποσοστό κατανόησης των πληροφοριών, στην μετά πατερνάλισμού εποχή, η ποιότητα της συγκατάθεσης μπορεί να είναι

---

<sup>346</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 86.

<sup>347</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 86-87.

υψηλότερη, με αποτέλεσμα τελικά, χαμηλότερα ποσοστά αποχώρησης από τις μελέτες και συνεπώς μικρότερη απώλεια δεδομένων.<sup>348</sup>

Το 1986 ο Silverman παρατήρησε ότι η γραπτή συγκατάθεση είναι αρκετά εύκολο να εφαρμοστεί, αλλά αναρωτήθηκε εάν ένας ασθενής μπορεί ποτέ να κατανοήσει πλήρως μια κλινική δοκιμή. Αναρωτήθηκε επίσης, εάν θα ήταν ποτέ δυνατό να πραγματοποιηθεί αληθινή ενήμερη συναίνεση που να ικανοποιεί όλα τα εμπλεκόμενα μέρη και θεώρησε ότι η αυτονομία του ασθενούς έρχεται πολλές φορές σε σύγκρουση με τις αρχές της ευεργεσίας και της δικαιοσύνης.<sup>349</sup> Τα τελευταία 50 χρόνια η διαδικασία συγκατάθεσης κατόπιν ενημέρωσης έχει ρυθμιστεί και τυποποιείται όλο και περισσότερο, ενώ οι προκλήσεις παραμένουν επίμονες και δύσκολο να ξεπεραστούν. Τα έντυπα συγκατάθεσης είναι όλο και πιο μακρά και περίπλοκα, αποκρύπτοντας σημαντικές λεπτομέρειες και συχνά σχεδιάζονται για να εξυπηρετούν τα συμφέροντα των ιδρυμάτων και των χορηγών. Τα δεδομένα δείχνουν ότι οι συμμετέχοντες έχουν συχνά περιορισμένη κατανόηση των πληροφοριών της μελέτης, ακόμη και όταν έχουν υπογράψει μια φόρμα συγκατάθεσης.<sup>350</sup>

Η γονιδιωματική έρευνα, που αναμφίβολα συνεχίζει να δίνει ελπίδα, τόσο στους ερευνητές, όσο και στους ασθενείς, για να έχει αποτέλεσμα, μπορεί να χρειάζεται να αναθεωρήσουμε το μοντέλο της ενήμερης συγκατάθεσης ή, τουλάχιστον, αυτές είναι οι πρώτες ενδείξεις. Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, η ενήμερη συναίνεση έχει ως προϋπόθεση την πλήρη παροχή των σχετικών πληροφοριών, την ικανότητα του συμμετέχοντος να κατανοήσει τις πληροφορίες για να δώσει τη συγκατάθεσή του και την εθελοντική συμμετοχή. Ωστόσο, η πολυπλοκότητα και η αβεβαιότητα σχετικά με την ερμηνεία των αποτελεσμάτων της γενετικής έρευνας, μπορεί να καταστήσουν ανέφικτα και τα τρία αυτά στοιχεία. Τα τελικά αποτελέσματα της γονιδιωματικής έρευνας μπορεί να είναι ασαφή και δύσκολο να προβλεφθούν, γεγονός που καθιστά δυσχερή έως αδύνατη την πλήρη ενημέρωση των συμμετεχόντων από τους ερευνητές. Ορισμένοι ερευνητές αμφισβητούν επίσης την ικανότητα των περισσότερων ασθενών να κατανοήσουν πλήρως την πολυπλοκότητα της γονιδιωματικής έρευνας. Ακόμη, με την αποκάλυψη της αλληλουχίας ολόκληρου του

---

<sup>348</sup> O'Sullivan., "Contributory Factors to the Evolution," 5.

<sup>349</sup> O'Sullivan., "Contributory Factors to the Evolution," 3.

<sup>350</sup> Grady., "Informed Consent," 857.

γονιδιώματος υπάρχει μεγάλη πιθανότητα τυχαίων ευρημάτων, τα οποία μπορεί να οδηγήσουν σε ηθικά διλλήματα και σε αμήχανες καταστάσεις, ειδικά εάν η σημασία αυτών των ευρημάτων είναι ασαφής και δεδομένου ότι, τα αποτελέσματα μιας τέτοιας έρευνας αναπόφευκτα θα έχουν επιπτώσεις στους στενούς συγγενείς του συμμετέχοντος στην έρευνα. Επομένως, άτομα που δεν έχουν δώσει τη συγκατάθεσή τους για γενετικό έλεγχο μπορεί επίσης να επηρεαστούν από τα γενετικά ευρήματα. Μερικοί συγγραφείς έχουν προτείνει μια «κλιμακωτή» προσέγγιση, κατά την οποία στο άτομο που συναινεί προσφέρεται ένας κατάλογος επιλογών με τις οποίες μπορεί είτε να συμφωνήσει είτε να τις απορρίψει. Ενώ αυτή η προσέγγιση θεωρείται από ορισμένους ως βέλτιστη πρακτική, υπάρχουν κάποιες ενδείξεις ότι η πρόσθετη επιλογή, σε συνδυασμό με ήδη πολύπλοκες πληροφορίες, μπορεί να αυξήσει τα επίπεδα άγχους στους συμμετέχοντες.<sup>351</sup>

Η «κατάλληλη ενημέρωση» ενός ατόμου που λαμβάνει μια απόφαση σχετικά με το εάν θα προχωρήσει ή όχι σε γονιδιωματικό έλεγχο, είναι μια πρόκληση. Για παράδειγμα, η έρευνα δείχνει ότι 100.000 συμμετέχοντες στο Genomes Project δεν έχουν σαφή ανάμνηση εάν επέλεξαν ή δεν επέλεξαν να γνωρίζουν τους κινδύνους για την υγεία τους, εάν αυτοί οι κίνδυνοι δεν σχετίζονταν με την κατάσταση που οδήγησε στην ένταξή τους στο έργο. Ό,τι κι αν είχαν επιλέξει όμως, οι περισσότεροι υπέθεσαν ότι οι ερευνητές θα τους το έλεγαν αν βρισκόταν «κάτι σημαντικό». Παρά τη λεπτομερή διαδικασία συγκατάθεσης, αυτό στο οποίο οι ασθενείς πίστευαν ότι συμφώνησαν, ήταν μερικές φορές εντελώς διαφορετικό από αυτό που θεωρούσαν οι γιατροί ότι είχαν συμφωνήσει οι ασθενείς τους. Εάν η συγκατάθεση κρίνεται καθαρά με βάση την κατανόηση και τη διατήρηση των σχετικών πληροφοριών, αυτό θα αποτελούσε πρόβλημα για αυτούς τους ασθενείς.<sup>352</sup>

Σε μια μελέτη ο Herz ανέφερε ότι 106 ασθενείς εκπαιδεύτηκαν από ένα νευροχειρουργό και μία εξειδικευμένη νοσοκόμα πριν από μια νευροχειρουργική επέμβαση. Παρά τις σημαντικές προσπάθειες της ομάδας, οι ασθενείς σημείωσαν μόνο 43,5% επιτυχία σε μια αξιολόγηση γνώσης, η οποία μειώθηκε στο 38,4% έξι εβδομάδες αργότερα. Ομοίως, σε μια έρευνα για τη συγκατάθεση σε ελεγχόμενες κλινικές δοκιμές

---

<sup>351</sup> O'Sullivan., "Contributory Factors to the Evolution," 5.

<sup>352</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 86.

το 1986, η πλειοψηφία των κλινικών ιατρών θεώρησαν ότι οι συμμετέχοντες δεν κατανόησαν τις λεπτομέρειες της έρευνας.<sup>353</sup>

Βεβαίως δεν έχουν όλες οι χρήσεις των γενετικών δεδομένων τον ίδιο βαθμό ασάφειας. Σε ένα έντυπο συγκατάθεσης για γονιδιωματικές μελέτες πρέπει να υπάρχουν σχετικές πληροφορίες για την πιθανή χρήση των δεδομένων. Αυτό είναι σαφώς ευκολότερο για μια καθορισμένη γονιδιωματική μελέτη, παρά για μια φόρμα συγκατάθεσης που αφορά, επί παραδείγματι, μία βιοτράπεζα.<sup>354</sup>

Οι προϋποθέσεις συγκατάθεσης καθορίζονται από το Γενικό Κανονισμό Προστασίας Δεδομένων και συγκεκριμένα στο άρθρο 7 παράγραφος 2:

*«εάν η συγκατάθεση του υποκειμένου παρέχεται στο πλαίσιο γραπτής δήλωσης η οποία αφορά και άλλα θέματα το αίτημα για συγκατάθεση υποβάλλεται κατά τρόπο ώστε να είναι σαφώς διακριτό από τα άλλα θέματα σε κατανοητή και εύκολα προσβάσιμη μορφή, χρησιμοποιώντας σαφή και απλή διατύπωση. Κάθε τμήμα της δήλωσης αυτής το οποίο συνιστά παράβαση του παρόντος κανονισμού δεν είναι δεσμευτικό».*<sup>355</sup>

Οι γονιδιωματικές δοκιμές μπορούν να δώσουν μια σειρά διαφορετικών αποτελεσμάτων. Μερικά αποτελέσματα γονιδιωματικών δοκιμών μπορεί να τροποποιήσουν μια θεραπεία με τέτοιο τρόπο που να αλλάξει εντελώς τη ζωή ενός ατόμου. Μερικά άλλα παρέχουν μια εξήγηση για μια νόσο και επιλογές για το μέλλον. Άλλα θέτουν περισσότερες ερωτήσεις παρά απαντήσεις. Κάποια άλλα αποτελέσματα παρέχουν απροσδόκητες ή ανεπιθύμητες πληροφορίες και τέλος, πολλά δεν παρέχουν τίποτα χρήσιμο. Μερικές δοκιμές δεν καταλήγουν σε κανένα αποτέλεσμα προς το παρόν, αλλά η συνεχιζόμενη ερμηνεία μπορεί να αποκαλύψει χρήσιμες πληροφορίες στο μέλλον. Συνεπώς, κατά τη διαδικασία συγκατάθεσης η ενημέρωση πρέπει να περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα αβέβαιων αποτελεσμάτων και να προετοιμάζει τους συμμετέχοντες για πολλές και διαφορετικές καταστάσεις. Περαιτέρω, κάτι το οποίο αυξάνει πολύ την ήδη υπάρχουσα πολυπλοκότητα, προκύπτει από το ότι οι γονιδιωματικοί έλεγχοι για ένα άτομο μπορεί να αποκαλύψουν πληροφορίες που έχουν

---

<sup>353</sup> O’Sullivan., “Contributory Factors to the Evolution,” 3.

<sup>354</sup> Meller, “Addressing Benefits, Risks and Consent,” 256.

<sup>355</sup> “EUR-Lex - 32016R0679 - EN - EUR-Lex,” 2016, Europa.eu. 2016, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EL/TXT/?uri=CELEX%3A32016R0679>

σχέση με τα μέλη της οικογένειάς του, ή η ερμηνεία των γενετικών πληροφοριών ενός ατόμου μπορεί να αναγκάσει έμμεσα τους συγγενείς του να συμμετάσχουν σε δοκιμές.<sup>356</sup>

Στη συμμετοχή σε γονιδιωματικές δοκιμές ένα άτομο μπορεί να βρει τυχαία, πληροφορίες σχετικές με τους βιολογικούς συγγενείς του. Μερικές φορές αυτό μπορεί να σχετίζεται άμεσα με την υγεία του, με μεγάλη βεβαιότητα. Για παράδειγμα, εάν ανιχνευτεί η ίδια παραλλαγή BRCA1 σε δύο ξαδέλφια με πρωτοπαθή καρκίνο του μαστού, που προδιαθέτει σε βαρύτερη εκδήλωση νόσου, στην ουσία θα βρεθεί η ίδια παραλλαγή και στους γονείς που τα συνδέουν. Μερικές φορές η συνάφεια του ευρήματος σχετικά με την υγεία θα είναι πιο αβέβαιη ή θα εξαρτάται και από το περιβάλλον. Παράδειγμα στο παραπάνω αποτελεί ένα δυσμενές εύρημα κληρονομικότητας σε ένα παιδί με αναπτυξιακή καθυστέρηση. Συνήθως ζητάμε τη συγκατάθεση του ατόμου που παρέχει δείγμα DNA για δοκιμή. Τα άλλα άτομα στην οικογένειά του όμως, που ενδέχεται να διαγνωστούν με κάποια γενετική διαταραχή μέσω του τεστ, δεν έχουν ερωτηθεί, αν και σε ορισμένες περιπτώσεις αυτή η δυνατότητα πιθανώς θα διερευνηθεί εκτενώς, ως μέρος της διαδικασίας συγκατάθεσης. Το γονιδιωματικό αποτέλεσμα του ατόμου συνδέεται άρρηκτα με αυτό των βιολογικών συγγενών του. Οι κληρονομικές γενετικές πληροφορίες λοιπόν, πρέπει να είναι εμπιστευτικές για τις οικογένειες και όχι μόνο για τα άτομα. Αυτό είναι σημαντικό να διερευνηθεί πριν από τη γονιδιωματική εξέταση, εν μέρει για να προλάβουμε τις καταστάσεις όπου οι ασθενείς δεν επιθυμούν να μοιραστούν γενετικές πληροφορίες σχετικές με την υγεία τους με τους βιολογικούς συγγενείς τους, αλλά πιο συχνά για να εξετάσουμε πως μπορεί επιτευχθεί αυτή η επικοινωνία, εάν κριθεί απαραίτητη από τα αποτελέσματα. Υποβάλλοντας σε γονιδιωματική δοκιμή ένα άτομο πρέπει να γνωρίζουμε ότι ενδεχομένως υποβάλλουμε σε δοκιμή και άλλους ανθρώπους, χωρίς τη συγκατάθεσή τους.<sup>357</sup>

Μια άλλη πτυχή που χρειάζεται ιδιαίτερα προσεκτικό χειρισμό είναι η δυνατότητα εξέλιξης ή ανατροπής της ερμηνείας των γονιδιωματικών δοκιμών, καθώς εξελίσσεται η επιστημονική γνώση. Οι συζητήσεις συγκατάθεσης πρέπει να ακολουθήσουν μια λεπτή ισορροπία μεταξύ, αφενός να αφήσουν να εννοηθεί ότι τα

---

<sup>356</sup> Horton and Lucassen, “Consent and Autonomy in the Genomics,” 85.

<sup>357</sup> Horton and Lucassen, “Consent and Autonomy in the Genomics,” 88.

αποτελέσματα δεν είναι οριστικά, έτσι ώστε οι ασθενείς να γνωρίζουν ότι ενδέχεται να αλλάξουν και αφετέρου, να μην δημιουργηθεί η προσδοκία ότι τα γονιδιωματικά δεδομένα θα επανεξετάζονται τακτικά και οι ασθενείς θα ενημερώνονται, εάν δεν υπάρχει αντίστοιχος μηχανισμός για να διασφαλίσει κάτι τέτοιο.<sup>358</sup>

Ο μηχανισμός συγκατάθεσης θα πρέπει να παρέχει στα υποκείμενα των δεδομένων έλεγχο, σχετικά με το ποιος μπορεί να έχει πρόσβαση στα αποθηκευμένα γενετικά δεδομένα τους, για ποιους σκοπούς και για πόσο καιρό. Οι προκλήσεις για την προσαρμογή των υφιστάμενων διαδικασιών συγκατάθεσης στα σύγχρονα βιοϊατρικά δεδομένα είναι πολυδιάστατες. Οι τρέχουσες συγκαταθέσεις δεν διαθέτουν τη δυναμικότητα που απαιτείται για τα σύγχρονα δεδομένα. Η παραδοσιακή συγκατάθεση σχεδιάστηκε για να ασχοληθεί με μια μόνο μελέτη, με συγκεκριμένο σκοπό και προκαθορισμένο χρονικό διάστημα. Η διαδικασία βασίζεται κυρίως σε κάποιο έγγραφο και συνήθως καταγράφεται στην αρχή της μελέτης, με αποτέλεσμα μια στατική διαδικασία, που παγιώνει τις πληροφορίες συγκατάθεσης σε αυτό το συγκεκριμένο χρονικό σημείο και απαιτεί να προσδιορίζονται όλες οι μελλοντικές χρήσεις δεδομένων κατά τη στιγμή της αρχικής συγκατάθεσης. Με την αύξηση των μεγάλων δεδομένων, της ανταλλαγής τους, του επαναπροσδιορισμού τους και της συγκέντρωσής τους σε τεράστιες αποθήκες, έχει καταστεί ανέφικτο να προβλεφθούν όλες οι μελλοντικές χρήσεις και εφαρμογές τους κατά την αρχική στιγμή της συλλογής. Η προσπάθεια προκαθορισμού μιας σειράς μελλοντικών χρήσεων περιορίζει τη δημιουργικότητα, την εφευρετικότητα και μπορεί να περιορίσει σημαντικά ευρήματα που θα προκύψουν από την έρευνα. Η δυνατότητα ενημέρωσης επίσης, όσον αφορά τα μεγάλα δεδομένα, δεν είναι δυνατή από την αρχή της έρευνας. Προοδευτικά αυξάνει η εμπειρία μας και η κατανόησή μας για τα δεδομένα και, όσο η έρευνα προχωρά, αυξάνει η ποσότητα των δεδομένων που αφορούν το άτομο που συμμετέχει. Τα μεγάλα δεδομένα αποκαλύπτουν συχνά απρόβλεπτες συνδέσεις μεταξύ διαφόρων συμμετεχόντων, ως εκ τούτου παρουσιάζουν μεγαλύτερη αβεβαιότητα σχετικά με τη μελλοντική έρευνα. Μελέτες δείχνουν επίσης ότι οι συμμετέχοντες έχουν δυσκολία στην κατανόηση των πληροφοριών συγκατάθεσης, ωστόσο στις φόρμες συγκατάθεσης συνεχίζει να αυξάνεται η ποσότητα και η πολυπλοκότητα των πληροφοριών και είναι πιθανόν να ενσωματώνονται σε μια δύσκολη νομική γλώσσα. Σε πολλές περιπτώσεις,

---

<sup>358</sup> Horton and Lucassen, “Consent and Autonomy in the Genomics,” 88.

στους συμμετέχοντες παρέχονται αυτά τα μακροσκελή έγγραφα μόνο για την αποφυγή οποιασδήποτε νομικής ευθύνης των ερευνητών, η οποία δυσχεραίνει την κατανόηση. Με την αβεβαιότητα σχετικά με τη μελλοντική έρευνα, τη μεγάλη διάρκεια ζωής των σύγχρονων δεδομένων και την υποχρέωση παροχής στους συμμετέχοντες πληροφοριών, σχετικών με τον τρόπο προστασίας των δεδομένων τους, είναι σημαντικό οι σύγχρονες αποθήκες βιοϊατρικών δεδομένων να συμπεριλάβουν ένα καλά σχεδιασμένο και ολοκληρωμένο εκπαιδευτικό πρόγραμμα, που να αναγνωρίζει ότι οι συμμετέχοντες μπορούν να απορροφήσουν περιορισμένο αριθμό πληροφοριών ανά πάσα στιγμή και ότι η επικοινωνία με τους συμμετέχοντες για την απόκτηση κατάλληλης συγκατάθεσης για κάθε νέα μελέτη είναι επίπονη, χρονοβόρα και δαπανηρή. Επιπλέον, η συγκατάθεση αυτή μπορεί να έχει αρνητικό αντίκτυπο στους συμμετέχοντες και στην ερευνητική προσπάθεια. Η δυνατότητα ανάκλησης της συγκατάθεσης είναι επίσης ένα απαραίτητο κίνητρο για τη συμμετοχή στην έρευνα και ουσιαστικό μέρος της αρχής του εθελοντισμού. Αφού η συγκατάθεση παρέχει στα άτομα το δικαίωμα να αποφασίζουν πότε και πώς να χρησιμοποιούν τα δεδομένα τους, θα πρέπει λογικά να έχουν το δικαίωμα να την αλλάξουν ή να την ανακαλέσουν. Παραδοσιακά, η απόσυρση από μία μελέτη για την οποία ένα άτομο έδωσε την συγκατάθεσή του, ήταν μια απλή διαδικασία. Αντίθετα, καθώς τα τρέχοντα δεδομένα επαναχρησιμοποιούνται και κοινοποιούνται σε πολλούς ερευνητικούς οργανισμούς για αόριστες χρονικές περιόδους, περιπλέκεται σημαντικά το ζήτημα της ανάκλησης. Ένας καλός μηχανισμός παρακολούθησης για την κοινή χρήση των δεδομένων, θα πρέπει να επιτρέπει την ανάκληση συγκατάθεσης, υπό την προϋπόθεση ότι έχουν γίνει σωστές συμφωνίες πριν από την κοινή χρήση των δεδομένων και χρησιμοποιούνται κατάλληλοι μηχανισμοί για τη διασφάλιση της συμμόρφωσης.<sup>359</sup> Ωστόσο, είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι η απόσυρση δεδομένων θα μπορούσε να επηρεάσει την εγκυρότητα των αποτελεσμάτων της μελέτης, θέτοντας έτσι σε κίνδυνο τη μελέτη και υπονομεύοντας την προσπάθεια και το χρόνο των ερευνητών και συνιστώντας σπατάλη πόρων. Οι τρέχουσες βέλτιστες πρακτικές συνιστούν να απορρίπτονται τυχόν δείγματα που συλλέγονται από το άτομο που επιθυμεί να αποσυρθεί από τη μελέτη και να μην χρησιμοποιούνται πλέον ιατρικά δεδομένα. Ωστόσο, τα κοινόχρηστα δείγματα και δεδομένα δεν χρειάζεται απαραίτητα να ανακληθούν. Ο Γενικός Κανονισμός

---

<sup>359</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 469.



Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων (GDPR) για παράδειγμα, παρέχει στα υποκείμενα των δεδομένων το δικαίωμα να ανακαλέσουν τη συγκατάθεσή τους ανά πάσα στιγμή και δηλώνει ότι θα είναι τόσο εύκολο να ανακληθεί η συγκατάθεση όσο και να δοθεί. Ωστόσο η απόσυρση ισχύει μόνο για μελλοντική επεξεργασία δεδομένων και όχι σε δεδομένα που βρίσκονται ήδη σε επεξεργασία. Δεν είναι επίσης σαφές πως να χειριστούμε τα δεδομένα των νεκρών συμμετεχόντων και αν οι συγγενείς ή οι απόγονοι μπορούν να ασκήσουν το δικαίωμα ανάκλησης. Σε αυτό το εξαιρετικά δυναμικό πλαίσιο οι γραμμές μεταξύ κλινικής και ερευνητικής πρακτικής εξασθενίζουν.<sup>360</sup>

Για ορισμένους, τα παιδιατρικά δεδομένα θεωρούνται ιδιαίτερα ευαίσθητα. Εάν ένα παιδί πρόκειται να υποβληθεί σε φαρμακογονιδιωματικό έλεγχο, ο γονέας ή ο κηδεμόνας του παιδιού θα πρέπει να παράσχει τη γραπτή συγκατάθεση που απαιτείται. Παρά την απαίτηση για γραπτή συγκατάθεση, θα πρέπει να παρέχονται στο παιδί, ανάλογα με το αναπτυξιακό του στάδιο, κατάλληλες πληροφορίες σχετικά με την εξέταση. Παιδιά μικρότερα των 7 ετών δεν μπορούν συνήθως να κατανοήσουν τα οφέλη των φαρμακογονιδιωματικών εξετάσεων. Τα παιδιά όμως μεγαλύτερης ηλικίας, κατά την κρίση των ερευνητών, θα πρέπει να συμμετάσχουν στη διαδικασία συγκατάθεσης, ως ένδειξη σεβασμού στην αναπτυσσόμενη αυτονομία τους, αλλά και ως μια προετοιμασία για να πάρουν ως ενήλικες μόνοι τους αποφάσεις. Εδώ βεβαίως θα μπορούσε να δημιουργηθεί ένα πρόβλημα όταν ο ένας εκ των δύο, γονέας ή τέκνο, αρνείται και ο άλλος συναινεί.<sup>361</sup>

Ορισμένοι προτείνουν ότι πρέπει να απαιτείται συγκατάθεση ακόμη και για τα μη προσδιορισμένα παιδιατρικά δεδομένα. Οι Marsolo et al. υποστηρίζουν την ανάγκη επανέγκρισης, όταν ο συμμετέχων γίνει 18 ετών, από μια εφαρμογή υπολογιστή, που ειδοποιεί τους ερευνητές όταν ο συμμετέχων γίνει 18 ετών. Ωστόσο, οι συμμετέχοντες που γίνονται ενήλικες, ενδέχεται να μην αντιλαμβάνονται πάντοτε αυτό το αίτημα για εκ νέου συγκατάθεση, εάν μαθαίνουν ότι τα δεδομένα τους έχουν χρησιμοποιηθεί για αρκετά χρόνια χωρίς τη δική τους ειδική συγκατάθεση.<sup>362</sup>

---

<sup>360</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 469.

<sup>361</sup> Brothers, “Ethical issues in pediatric pharmacogenomics,” 194.

<sup>362</sup> Annabelle Cumyn et al., “Informed Consent within a Learning Health System: A Scoping Review,” *Learning Health Systems* 4, no. 2 (2020): 9, <https://doi.org/10.1002/lrh2.10206>.

Εν ολίγοις, οι γονιδιωματικές έρευνες είναι περίπλοκες και ενδέχεται να παράγουν πολλαπλά αποτελέσματα με την πάροδο του χρόνου, καθώς διατυπώνονται διαφορετικές ερωτήσεις για τα ίδια ανεπεξέργαστα δεδομένα ή νεότερες γνώσεις χρησιμοποιούνται στη διαδικασία ερμηνείας. Είναι δύσκολο να εφαρμοστούν οι έννοιες της ενημερωμένης συγκατάθεσης σε μια κατάσταση όπου τα πιθανά αποτελέσματα είναι άγνωστα, λόγω της μοναδικότητας των γονιδιωματικών δεδομένων που εισάγονται, αλλά επίσης και λόγω της πολυπλοκότητας του να οδηγηθούμε μέσω αυτών των δεδομένων σε κάποιο συγκεκριμένο αποτέλεσμα. Η πρακτική της συγκατάθεσης στην ιατρική έχει εξελιχθεί σε μεγάλο βαθμό από απλούστερες ιατρικές καταστάσεις, για παράδειγμα εάν θα γίνει εγχείρηση ή όχι, ή εάν θα χορηγηθεί ένα φάρμακο ή όχι. Οι κίνδυνοι είναι συχνά πιο εύκολο να προβλεφθούν και τα αποτελέσματα μπορεί να πιθανολογηθούν με μεγαλύτερη ακρίβεια. Στον γονιδιωματικό έλεγχο αντιμετωπίζουμε διαφορετικές δυσκολίες. Με νομικούς όρους, για να είναι έγκυρη η συγκατάθεση πρέπει να υπάρχει κατάλληλη ενημέρωση. Αλλά στις γονιδιωματικές δοκιμές αυτό ήδη αμφισβητείται έντονα. Προκειμένου ένα άτομο να είναι ικανό να λάβει μια συγκεκριμένη απόφαση, πρέπει να είναι σε θέση να κατανοήσει και να σταθμίσει τις απαραίτητες πληροφορίες για να αποφασίσει και να γνωστοποιήσει τις επιθυμίες του. Για τις φαρμακογονιδιωματικές δοκιμές αυτό είναι αμφίβολο. Οι συνέπειες των γονιδιωματικών δοκιμών μπορεί να είναι απρόβλεπτες, ακόμη και για άτομα που γνωρίζουν καλά το πεδίο.<sup>363</sup> Ακόμη και οι γιατροί μπορεί σε αρκετές περιπτώσεις να στηρίζονται σε μια φόρμα συγκατάθεσης χωρίς να γνωρίζουν με σαφήνεια το αντικείμενο για το οποίο ενημερώνουν. Αυτό θα είχε ως αποτέλεσμα οι απαντήσεις που θα δοθούν στις διευκρινιστικές ερωτήσεις του ασθενούς να μην είναι ακριβείς ή, χειρότερα, ο ιατρός να δηλώσει άγνοια. Και στις δύο περιπτώσεις η εμπιστοσύνη του ασθενούς θα μειωθεί.

Οι ασθενείς με μειωμένη γνωστική ικανότητα, ή ευάλωτοι πληθυσμοί, όπως και οι ηλικιωμένοι, μπορεί να έχουν μικρότερη κατανόηση της τεχνολογίας και των συνεπειών της. Οι ηλικιωμένοι ασθενείς ενδέχεται να είναι πιο ευάλωτοι σε παράνομη χρήση δεδομένων τους, λόγω περιορισμένων γνώσεων ικανότητας πληροφορικής. Μπορεί επίσης να είναι λιγότερο ικανοί να δώσουν μια πραγματικά ενημερωμένη

---

<sup>363</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 86.

συναίνεση, λόγω έλλειψη πρόσβασης σε πλήρεις πληροφορίες.<sup>364</sup> Το 1966 ο Henry Beecher, επικεφαλής αναισθησιολογίας στο γενικό νοσοκομείο της Μασαχουσέτης και καθηγητής του Χάρβαρντ, δημοσίευσε ένα άρθρο, το οποίο στη συνέχεια έγινε γνωστό ως «Beecher Bombshell». Το άρθρο, που δημοσιεύθηκε στο *New England Journal of Medicine*, ανέφερε 22 παραδείγματα ανήθικης συμπεριφοράς προς τους συμμετέχοντες στην κλινική έρευνα. Υποστηρίχθηκε ότι είχαν χρησιμοποιηθεί ευάλωτες ομάδες συμμετεχόντων, όπως στρατιώτες με ψυχικές διαταραχές, ή ανήλικοι παραβάτες και ηλικιωμένοι. Ο Beecher ανησυχούσε μήπως αυτό ήταν μια ευρεία τάση προς ανήθικες πρακτικές, όπως η απόκρυψη αποδεδειγμένης αποτελεσματικής θεραπείας, η εξήγηση των κινδύνων μιας πειραματικής θεραπείας και η μη δέουσα σημασία στην ενημερωμένη συναίνεση. Θεώρησε ότι απαιτείται μια εσωτερική, παρά εξωτερική ρύθμιση και ότι τα περιοδικά πρέπει να ασκούν πίεση στους ερευνητές με το να μη δημοσιεύουν, ακόμη και αξιολογικά δεδομένα, εάν δεν είχαν ληφθεί ηθικά. Το υπόμνημα άλλαξε το τοπίο της κλινικής έρευνας στις ΗΠΑ, με υποχρέωση συγκατάθεσης πριν τη συμμετοχή σε μία έρευνα και την εξάλειψη αμφισβητήσιμων πρακτικών.<sup>365</sup>

Ο πυλώνας της κατανόησης μετά από ενημέρωση αμφισβητείται όλο και περισσότερο από την πολυπλοκότητα της βιοϊατρικής έρευνας και από τα χαμηλά ποσοστά παιδείας στην υγεία. Η προσωπική αυτονομία κατοχυρώνεται στις αρχές ICH-GCP. Στο πλαίσιο της κλινικής έρευνας, αυτό σημαίνει ότι ένα άτομο μπορεί να ζητήσει υποστήριξη στη λήψη απόφασης για τη συμμετοχή του σε μια ερευνητική μελέτη, αλλά η απόφαση αυτή είναι τελικά δική του.<sup>366</sup>

Η σύγχυση, η οποία προκαλείται από τις μελλοντικές θεραπευτικές προοπτικές που τα εμπλεκόμενα άτομα δεν μπορούν ακόμη να αξιολογήσουν σοβαρά, αλλοιώνει τις συνθήκες συγκατάθεσής τους.<sup>367</sup>

Ένα στοιχείο που μπορεί να θέσει σε δοκιμασία την εθελοντική συμμετοχή, είναι τα πιθανά οφέλη που ελπίζουν να αποκομίσουν οι συμμετέχοντες. Ο τρόπος

---

<sup>364</sup> Cumyn., “Informed Consent within a Learning,” 9.

<sup>365</sup> O’Sullivan., “Contributory Factors to the Evolution,” 3.

<sup>366</sup> O’Sullivan., “Contributory Factors to the Evolution,” 4.

<sup>367</sup> Σπύρος Σημίτης, «Δίκαιο, Ηθική και Πολιτική: Νομοθετικές Παρεμβάσεις σε Ζητήματα Βιοηθικής. Βιοεπιστήμες και Βιοτεχνολογία: Προοπτικές, Διλήμματα και Όρια μιας Αναγκαίας Νομικής Ρύθμισης,» στο *Θέματα Βιοηθικής. Η Ζωή, η Κοινωνία και η Φύση Μπροστά στις Προκλήσεις των Βιοεπιστημών*, επιμ. Σταυρούλα Τσινόρεμα και Κίτσος Λούης (Αθήνα: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, 2013), 241.

παρουσίασης των αναμενόμενων ευρημάτων της έρευνας και της κλινικής τους αξίας μπορεί να αποτελέσει το μεγαλύτερο κίνητρο για τη συμμετοχή τους.

Ο συνήθης διάλογος σχετικά με τις δοκιμές γονιδιοματικής τείνει να είναι έντονα ντετερμινιστικός και αισιόδοξος, ωστόσο πολλά ευρήματα από τις γονιδιοματικές δοκιμές είναι αβέβαια ή ασαφή. Κατά την ενημέρωση των ασθενών, οι γιατροί πρέπει να προβλέψουν και ενδεχομένως να αποφύγουν τη δημιουργία μη ρεαλιστικών προσδοκιών στους ασθενείς τους, για το τι μπορεί να προσφέρει ένα γονιδιοματικό τεστ, προκειμένου να ενισχυθεί η αυτονομία και να διασφαλιστεί ότι η συγκατάθεση για τη γονιδιοματική έρευνα είναι έγκυρη.<sup>368</sup> Έχει μεγάλη σημασία για τη διατήρηση της εμπιστοσύνης των ασθενών η εκπλήρωση, έστω και κατ' ελάχιστο, των προσδοκιών που τους δημιούργησε η πληροφόρηση για την έρευνα.

Υπάρχει μια ευρεία συμφωνία μεταξύ των μελετητών, ότι η ρύθμιση της ανταλλαγής γονιδιοματικών και ιατρικών δεδομένων πρέπει να γίνεται κατά τέτοιο τρόπο, που να εξασφαλίζει το σεβασμό στην επιθυμία των ατόμων για τον τρόπο με τον οποίο θα ήθελαν να χρησιμοποιηθούν τα δεδομένα και οι πληροφορίες τους.<sup>369</sup> Αλλά οι ηθικές προκλήσεις της ανταλλαγής δεδομένων στο διαδίκτυο αυξάνονται, καθώς τα μεγάλα δεδομένα καθίστανται όλο και πιο σημαντικό ερευνητικό εργαλείο και οδηγός για νέες ερευνητικές δομές. Επιπλέον, η συγκατάθεση διαμορφώνεται περαιτέρω, επειδή η ανάλυση μεγάλων δεδομένων ξεκινά με περιγραφική έρευνα και δημιουργία υποθέσεων και τα ερευνητικά ερωτήματα δεν μπορούν να οριστούν ξεκάθαρα από την αρχή και μπορεί να είναι απρόβλεπτα μακροπρόθεσμα.<sup>370</sup>

Το εύρος των πρόσφατων μοντέλων συγκατάθεσης, που αποπειράονται να αντιμετωπίσουν το ζήτημα για την κοινή χρήση των γονιδιοματικών δεδομένων, κυμαίνεται από την ανοικτή συγκατάθεση, στην οποία οι συμμετέχοντες συμφωνούν στην κοινή χρήση δεδομένων στο διαδίκτυο χωρίς προστασία για το απόρρητο, έως τη δυναμική συγκατάθεση, στην οποία οι συμμετέχοντες μπορούν να αλληλοεπιδρούν επανειλημμένα με ερευνητές, απελευθερώνοντας συγκεκριμένα δεδομένα, για συγκεκριμένες αναλύσεις. Οι υποστηρικτές της δυναμικής συγκατάθεσης

---

<sup>368</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 85.

<sup>369</sup> Torsten H. Voigt et al., "Willingness to Donate Genomic and Other Medical Data: Results from Germany," *European Journal of Human Genetics* 28, no. 8 (2020): 1000, <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0611-2>

<sup>370</sup> Zarate., "Balancing Benefits and Risks," 37.

υποστηρίζουν ότι οι συμμετέχοντες δεν πρέπει να διακινδυνεύσουν να εξαιρεθούν, καθώς προκύπτουν νέες χρήσεις. Άλλες επιλογές περιλαμβάνουν αναλυτικές λίστες ελέγχου επιλογών σε ένα αρχικό έγγραφο συγκατάθεσης.<sup>371</sup>

Οι ερευνητές του προγράμματος για το ανθρώπινο γονιδίωμα ανέπτυξαν την ανοιχτή συγκατάθεση, ένα σχετικά νέο μοντέλο συγκατάθεσης κατόπιν ενημέρωσης, επειδή θεωρούν ότι οι παραδοσιακές υποσχέσεις για την προστασία των γονιδιωματικών και άλλων δεδομένων υγείας και για την προστασία της ιδιωτικής ζωής, δεν πληρούν την αρχή της φιλαλήθειας. Η ανοιχτή συγκατάθεση δεν παρέχει εγγυήσεις απορρήτου ή ανωνυμίας. Αντίθετα, ενημερώνει τους συμμετέχοντες για τους κινδύνους και τα οφέλη της απεριόριστης πρόσβασης σε γενετικά δεδομένα και δείγματα, συμπεριλαμβανομένης της πιθανότητας ότι οι κίνδυνοι δεν μπορούν να προβλεφθούν πλήρως.<sup>372</sup> Για παράδειγμα, ο Watson ήταν ένας από τους πρώτους ανθρώπους που πραγματοποίησε τον προσδιορισμό της αλληλουχίας του γονιδιώματός του και επέλεξε να ελέγξει το γονίδιο *APOE* (γονίδιο που κωδικοποιεί την απολιποπρωτεΐνη E), αλλά τελικά η πληροφορία για την ύπαρξη ή μη του γονιδίου δεν του δόθηκε ποτέ, καθώς προτίμησε να μην γνωρίζει εάν είχε γονότυπο *APOE*, που σχετίζεται με αυξημένες πιθανότητες να αναπτύξει κάποιος τη νόσο Alzheimer. Ωστόσο, από τις πληροφορίες που διατέθηκαν σε δημόσιες βάσεις δεδομένων, ήταν ακόμα δυνατό να συναχθούν πληροφορίες για τον γονότυπο *APOE* του Watson. Οι πληροφορίες για το γονίδιο *APOE* του Watson ήταν ανεπαρκώς προστατευμένες, επειδή όλα τα εμπλεκόμενα μέρη δεν γνώριζαν, ως εκείνη τη στιγμή, ότι αυτό θα μπορούσε να συναχθεί από συνδεδεμένους δείκτες σε δημόσιες βάσεις. Οι επαγγελματίες υγείας, αναμφισβήτητα, υποχρεούνται να παρέχουν στους ασθενείς τις πληροφορίες που θέλουν ή χρειάζονται, για να λάβουν μια συγκεκριμένη απόφαση, αλλά στο πλαίσιο της γονιδιωματικής, πιθανόν κανείς δεν μπορεί να προβλέψει όλες τις πιθανές ή σοβαρές συνέπειες της δοκιμής.<sup>373</sup>

Η ανοιχτή συγκατάθεση βασίζεται σε μια αλτρουιστική διάθεση των ατόμων να μοιραστούν τα δεδομένα τους για το κοινό καλό. Πολλοί ερευνητές τόνισαν ότι η συγκέντρωση αυξανόμενων ποσοτήτων κλινικών και γενετικών πληροφοριών δεν

---

<sup>371</sup> Zarate., “Balancing Benefits and Risks,” 38.

<sup>372</sup> Zarate., “Balancing Benefits and Risks,” 39.

<sup>373</sup> Horton and Lucassen, “Consent and Autonomy in the Genomics,” 86.

μπορεί να παραμείνει ανώνυμη και τελικά οι ταυτότητες των υποκειμένων θα αποκαλυφθούν. Η αυξανόμενη διαθεσιμότητα δημοσίων δεδομένων στο διαδίκτυο, συμπεριλαμβανομένων των προσωπικών δεδομένων και ό,τι αποκαλύπτουν οι άνθρωποι για τον εαυτό τους και τα γενεαλογικά τους δεδομένα, καθιστούν εξαιρετικά δύσκολη την κοινή χρήση δεδομένων με ασφαλή τρόπο. Οι υποστηρικτές της ανοιχτής συγκατάθεσης συνειδητοποιούν ότι οι υποσχέσεις περί απορρήτου ενδέχεται να μην είναι ρεαλιστικές, επομένως συνιστούν άτομα που εκτιμούν το δημόσιο αγαθό περισσότερο από την εμπιστευτικότητα, δωρίζοντας τα δεδομένα τους χωρίς όρους για ερευνητικούς σκοπούς. Από τη φύση της αυτή η μορφή συγκατάθεσης απαιτεί την ειλικρίνεια από τους ερευνητές. Οι συμμετέχοντες πρέπει να αισθάνονται παθιασμένοι με τον τελικό στόχο της έρευνας και πρέπει να ενημερώνονται συνεχώς για το πως η συμμετοχή τους διευκολύνει την έρευνα και τελικά βελτιώνει τις γνώσεις στον βιοϊατρικό τομέα.<sup>374</sup> Η ανοιχτή συγκατάθεση έχει προταθεί στο πλαίσιο του έργου Personal Genome, χωρίς καμιά διαβεβαίωση ότι τα δεδομένα δεν θα επαναπροσδιοριστούν ποτέ. Προτάθηκε από τους ερευνητές που πιστεύουν ότι, λόγω της αναγνωρισιμότητας των γονιδιωματικών δεδομένων, ενδέχεται να μην εκπληρωθεί οποιαδήποτε υπόσχεση περί του απορρήτου της έρευνας.<sup>375</sup>

Η γενική συγκατάθεση επίσης επιτρέπει όλες τις μελλοντικές και απρόβλεπτες χρήσεις δεδομένων χωρίς περιορισμό, δηλαδή οι συμμετέχοντες συναινούν στην ευρεία χρήση δεδομένων τους, χωρίς συγκεκριμένες πληροφορίες για οποιαδήποτε μελλοντική έρευνα, ούτε δυνατότητα περαιτέρω εποπτείας.<sup>376</sup>

Η ιδέα της ευρείας συγκατάθεσης έχει προσελκύσει το ενδιαφέρον, λόγω της αβεβαιότητας και της ποικιλίας των πιθανών παρεμβάσεων ή αποτελεσμάτων. Οι άνθρωποι μπορούν να συναινέσουν βάσει συμφωνίας με γενικές αρχές που διέπουν το τι θα γίνει, χωρίς να γνωρίζουν συγκεκριμένες λεπτομέρειες για το τι θα γίνει στην πραγματικότητα. Όσοι συμμετέχουν στις βιοτράπεζες παρέχουν τη συγκατάθεσή τους βάσει ενός τέτοιου μοντέλου αρχών, επιλέγοντας ουσιαστικά να αναθέσουν τις αποφάσεις σχετικά με το ποια μελλοντική έρευνα θα γίνει με τα δείγματά τους, με βάση κάποιες γνώσεις για το τι θα συνεπαγόταν η διαδικασία λήψης αποφάσεων.<sup>377</sup> Η ευρεία

---

<sup>374</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 470.

<sup>375</sup> Cumyn., "Informed Consent within a Learning," 8.

<sup>376</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 469.

<sup>377</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 87.

συναίνεση επιτρέπει όλα τα μελλοντικά και απρόβλεπτα δεδομένα, αλλά εντός ευρέως καθορισμένων ερευνητικών περιοχών και δίνει παράλληλα τη δυνατότητα στα άτομα να ασκούν περιορισμούς σε ορισμένους από αυτούς τους τομείς. Οι συμμετέχοντες σε έρευνες συμφώνησαν ότι η ευρεία συναίνεση για ερευνητική χρήση των βιολογικών δειγμάτων είναι ηθικά αποδεκτή και, σε πολλές περιπτώσεις, ίσως και βέλτιστη, ειδικά όταν περιλαμβάνει μια αρχική ευρεία συγκατάθεση, μια διαδικασία εποπτείας και έγκρισης μελλοντικών ερευνητικών δραστηριοτήτων και, όπου είναι εφικτό, μια συνεχή διαδικασία παροχής πληροφοριών ή επικοινωνία με τους δότες. Αυτά τα χαρακτηριστικά προωθούν την ηθική αποδοχή και την επιστημονική αξία της μελλοντικής έρευνας με βιοσυστήματα και δείχνουν σεβασμό για τις συνεισφορές των δωρητών. Η ευρεία συναίνεση μπορεί να είναι προβληματική για τη μειονότητα των ατόμων που είναι πρόθυμα να χρησιμοποιήσουν τα δείγματά τους για λίγους μόνο τύπους μελετών.<sup>378</sup> Στην ιατρική οι ερευνητές καλούνται μερικές φορές να πάρουν ευρεία συναίνεση, για μελλοντική επανεπεξεργασία δεδομένων, η οποία υπόκειται σε έλεγχο από μια επιτροπή δεοντολογίας της έρευνας. Αυτή η συγκατάθεση είναι αναγκαστικά ευρεία διότι, όσοι την παρέχουν δεν γνωρίζουν για τα συγκεκριμένα ερευνητικά έργα στα οποία ενδέχεται να χρησιμοποιηθούν τα δεδομένα τους στο μέλλον. Άλλα μοντέλα απαιτούν από τους συμμετέχοντες να επικοινωνούν πάλι, όταν χρειάζεται να πάρουν συγκεκριμένη συγκατάθεση, για κάθε μελλοντικό έργο.<sup>379</sup> Οι Zook et al. εκφράζουν ανησυχίες ότι, ακόμα και όταν έχει δοθεί ευρεία συγκατάθεση για τη χρήση των γονιδιωματικών δεδομένων, δεδομένου του κινδύνου επαναπροσδιορισμού των συμμετεχόντων, οι ερευνητές θα πρέπει να δώσουν ιδιαίτερη προσοχή και να επιδιώξουν το βέλτιστο συμφέρον των συμμετεχόντων.<sup>380</sup> Στην ευρεία συναίνεση για μελλοντικές χρήσεις του υλικού, οι μελλοντικοί κίνδυνοι είτε αναγνώρισης του υποκειμένου, είτε άλλοι που μπορεί να αποκαλυφθούν από τα γονιδιωματικά δεδομένα, δεν μπορούν να προσδιοριστούν με ακρίβεια. Πολλοί θεωρούν ότι η αυτονομία του ατόμου αμφισβητείται σαφώς από μια τέτοιου είδους συγκατάθεση και δεν θεωρούν ότι είναι η πλέον κατάλληλη μορφή για τις

---

<sup>378</sup> Grady., “Broad Consent for Research,” 6.

<sup>379</sup> Christophe Olivier Schneble, Bernice Simone Elger, and David Martin Shaw, “All Our Data Will Be Health Data One Day: The Need for Universal Data Protection and Comprehensive Consent,” *Journal of Medical Internet Research* 22, no. 5 (2020): 4, e16879, <https://doi.org/10.2196/16879>.

<sup>380</sup> Cumyn., “Informed Consent within a Learning,” 5.

γονιδιωματικές μελέτες. Ωστόσο, σε αντίθεση με αυτό το επιχείρημα, μια λεπτομερής και αναλυτική φόρμα συγκατάθεσης, με αναφορά σε ένα πλήθος λεπτομερειών, είναι επίσης απίθανο να οδηγήσει σε ένα ουσιαστικά ενημερωμένο άτομο.<sup>381</sup>

Η συμμετοχή των ατόμων σε μια ιατρική γενετική έρευνα, μέχρι τώρα θεωρούμε και όχι άδικα, ότι πρέπει να βασίζεται στην συγκατάθεση μετά από ενημέρωση και εγκυμονεί κινδύνους για το άτομο, εάν το απόρρητο δεν τηρηθεί και γίνει κακή χρήση του γενετικού υλικού. Η ευρωπαϊκή νομοθεσία για την γενική προστασία δεδομένων, η οποία τέθηκε σε ισχύ τον Μάιο του 2018, απαιτεί η συγκατάθεση να είναι συγκεκριμένη, σαφής και να δίδεται ελεύθερα μετά από ενημέρωση.<sup>382</sup>

Ενώ κατά την ευρεία συναίνεση τα άτομα παραχωρούν τα δείγματά τους συναινώντας, σε ένα φάσμα μελλοντικών μελετών με επιφυλάξεις, στη γενική συγκατάθεση τα άτομα παραχωρούν τα δεδομένα τους χωρίς κανένα περιορισμό.<sup>383</sup> Η ευρεία και η γενική συγκατάθεση έχουν επικριθεί για τον περιορισμό της αυτονομίας των συμμετεχόντων και για το ότι δεν τους προσφέρουν κανένα ουσιαστικό έλεγχο στα προσωπικά τους δεδομένα και δείγματα. Υπό αυτή την έννοια και οι δύο τύποι μετατοπίζονται από τη συγκεκριμένη συγκατάθεση σε συγκατάθεση για διαχείριση από το ίδρυμα που κρατά τα δεδομένα.<sup>384</sup>

Οι τεχνολογικές εξελίξεις, που οδηγούν σε αλλαγές στις ερευνητικές μεθόδους και στις πρακτικές πληροφόρησης, έχουν επηρεάσει τον τρόπο σκέψης που αφορά την ενήμερη συναίνεση για έρευνα, γεγονός που αυξάνει τη δυνατότητα νέων προσεγγίσεων για την ενημερωμένη συναίνεση και καινοτόμες επιλογές για την απόκτησή της.<sup>385</sup>

Ένα άλλο μοντέλο συγκατάθεσης είναι η ανοικτή αποθήκευση προσωπικών δεδομένων (openPDS/SafeAnswers), το οποίο επιτρέπει στους χρήστες να συλλέγουν, να αποθηκεύουν και να παρέχουν λεπτομερή πρόσβαση στα δεδομένα τους, προστατεύοντας ταυτόχρονα το απόρρητό τους. Δημιουργείται ένας προσωπικός

---

<sup>381</sup> Meller., “Addressing Benefits, Risks and Consent,” 8.

<sup>382</sup> O’Sullivan., “Contributory Factors to the Evolution,” 4.

<sup>383</sup> David Wendler., “Broad versus Blanket Consent for Research with Human Biological Samples.” Hastings Center Report 43, no 5(2013): 3, <https://doi.org/10.1002/hast.200>

<sup>384</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 469.

<sup>385</sup> Grady, “Informed Consent,” 856.



αποθηκευτικός χώρος δεδομένων που επιτρέπει στα άτομα να μοιράζονται μόνο τα δεδομένα που απαιτούνται για να απαντηθεί ένα συγκεκριμένο ερώτημα. Η ηθική αξία αυτών των επιλογών εξαρτάται εν μέρει από το πόσο καλά κατανοούν αυτές τις επιλογές οι συμμετέχοντες.<sup>386</sup>

Έχουν προταθεί και πιο δυναμικές/συνεχείς διαδικασίες συγκατάθεσης. Αυτή η προσέγγιση έχει πολλά πλεονεκτήματα, συμπεριλαμβανομένου του ιδανικού σεναρίου να ενημερώνονται συνεχώς οι συμμετέχοντες για την έρευνα και να συμμετέχουν στην ερευνητική διαδικασία.<sup>387</sup>

Η κλιμακωτή συναίνεση αποτελεί μια μικρή αναβάθμιση (από την πλευρά της αυτονομίας) της ευρείας συγκατάθεσης. Επιτρέπει στους συμμετέχοντες να επιλέξουν τομείς γενικής έρευνας, στους οποίους επιθυμούν να συμμετάσχουν και να αποκλείσουν άλλους. Τα άτομα μπορούν επίσης να ζητήσουν να υπάρξει εκ νέου συγκατάθεση, για μελλοντικές χρήσεις των δεδομένων τους. Ενώ η κλιμακωτή συναίνεση προσφέρει περισσότερη αυτονομία για τα θέματα, εξακολουθεί να περιορίζεται από τις προκαθορισμένες χρήσεις των δεδομένων.<sup>388</sup>

Η δυναμική συγκατάθεση στηρίζεται συχνά στη χρήση της τεχνολογίας και δίνει στον ασθενή ενεργό ρόλο στην εξέλιξη της έρευνας και θεωρείται ότι σέβεται και υποστηρίζει την αυτονομία των συμμετεχόντων. Οι Rumbold και Pierscionek θεωρούν ότι μια εφάπαξ διαδικασία για τη λήψη συγκατάθεσης δεν μπορεί πλέον να θεωρείται επαρκής σε όλες τις περιστάσεις, ειδικά με μακροπρόθεσμα εξελισσόμενα έργα μεγάλων δεδομένων. Η δυναμική συγκατάθεση φαίνεται να προάγει την συμμετοχή στην έρευνα, με ενημερωμένους και ενεργούς συμμετέχοντες. Αυξάνει την εμπιστοσύνη των συμμετεχόντων στις διαδικασίες, σε σύγκριση με την ευρεία συναίνεση, δεν απαιτεί από τους συμμετέχοντες να προβλέψουν όλες τις μελλοντικές χρήσεις των δεδομένων τους και μπορεί να εφαρμοστεί μέσω μιας υπολογιστικής πλατφόρμας για τη διαχείριση της συγκατάθεσης, βοηθώντας το άτομο να εκφράσει τις προτιμήσεις του. Οι διαδικτυακές υποδομές μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν για την παροχή πληροφοριών στους ασθενείς-συμμετέχοντες, σχετικά με τα τρέχοντα ερευνητικά έργα, έτσι ώστε η συγκατάθεσή τους να είναι, όσο πληρέστερα γίνεται,

---

<sup>386</sup> Zarate, "Balancing Benefits and Risks," 38.

<sup>387</sup> Meller, "Addressing Benefits, Risks and Consent," 4-5.

<sup>388</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 469.

ενημερωμένη. Ωστόσο, μια τεχνολογική υποδομή μπορεί να αποκλείσει ορισμένους πληθυσμούς και επομένως, να προκαλέσει μεροληψία και μειωμένη εγκυρότητα της έρευνας. Η δυναμική συγκατάθεση δεν αποκλείει την προσθήκη διαδικασιών προφορικής/γραφτής πληροφόρησης. Οι Gray και Thorpe προτείνουν ένα σύστημα που δημιουργεί μια φόρμα συγκατάθεσης, με στοιχεία που προσαρμόζονται στις υπάρχουσες πληροφορίες που υπάρχουν στο ιατρικό αρχείο του ασθενούς. Αυτή η δυναμική φόρμα κοινοποιείται κατά τη διάρκεια μιας κλινικής συνάντησης με τον ιατρό και μπορεί να αυξήσει την συγκατάθεση για κοινή χρήση δεδομένων.<sup>389</sup> Οι υποστηρικτές της ενημερωμένης συγκατάθεσης ζητούν τη διατήρηση των βασικών αξιών της και προτείνουν τη χρήση σύγχρονων τεχνολογιών πληροφορικής για τη διατήρηση ενεργού και συνεχούς συνεργασίας με τους συμμετέχοντες.<sup>390</sup>

Ενώ οι δυναμικές πλατφόρμες συγκατάθεσης είναι αρκετά νέες και, ως επί το πλείστον, υπό ανάπτυξη, τυγχάνουν ευνοϊκής αποδοχής, καθώς εμπειρικά στοιχεία δείχνουν ότι ένας σημαντικός αριθμός συμμετεχόντων θα ήθελε να έχει ουσιαστικό έλεγχο στα δεδομένα τους. Ταυτόχρονα όμως, οι δυναμικές συγκαταθέσεις είναι δαπανηρές στην εφαρμογή τους, απαιτούν υπερβολικό χρόνο από τους συμμετέχοντες, για να κατανοήσουν και να συμμετέχουν σε κάθε μελέτη και αυτό θα μπορούσε να οδηγήσει σε υπερφόρτωση πληροφοριών και απόσυρση από τη μελέτη και, επιπλέον, σε μια υπερβολική συμπεριφορά αυτοπροστασίας. Επιπρόσθετα, επειδή οι συμμετέχοντες έχουν τη ευθύνη να αποφασίσουν για περίπλοκα ζητήματα, για τα οποία είτε δεν έχουν το χρόνο, είτε την ικανότητα να αξιολογήσουν και να κατανοήσουν πλήρως, μπορεί να τους επιβαρύνουν περισσότερο συγκριτικά με αυτό που είναι σε θέση να τους προσφέρουν. Επίσης, δεν επιλύεται το ζήτημα της ανάκλησης της συγκατάθεσης και των επιπτώσεών της, καθώς τα δείγματα ή τα δεδομένα των συμμετεχόντων ενδέχεται να έχουν ήδη κοινοποιηθεί από πολλούς άλλους ερευνητικούς οργανισμούς.<sup>391</sup>

Η συγκατάθεση εξαίρεσης (opt-out) είναι ένας τύπος συγκατάθεσης που θεωρεί εκ των προτέρων δεδομένη την ευρεία συναίνεση των ατόμων για τη συλλογή και επεξεργασία των δεδομένων τους, εκτός εάν τα άτομα ζητήσουν ρητά να

---

<sup>389</sup> Cumyn., “Informed Consent within a Learning,” 9.

<sup>390</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 469.

<sup>391</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical,” 470.

εξαιρεθούν. Γενικά τα μοντέλα συγκατάθεσης εξαίρεσης δεν θεωρούνται δεοντολογικά αποδεκτά.<sup>392</sup> Στις συγκεκριμένες συγκαταθέσεις εξαίρεσης για διάφορες ερευνητικές δραστηριότητες, ο συμμετέχων θεωρείται, από προεπιλογή, ότι συναινεί σε όλες αυτές τις ερευνητικές δραστηριότητες, αλλά μπορεί στη συνέχεια να εξαιρεθεί από οποιαδήποτε - ή ακόμη και από όλες - με περισσότερες ευκαιρίες να εξατομικεύσει τις επιλογές του.<sup>393</sup>

Οι Ploug and Holm προτείνουν ένα μοντέλο συγκατάθεσης που ονομάζεται μετά-συγκατάθεση (meta-consent). Σύμφωνα με αυτό το μοντέλο, οι συμμετέχοντες ερωτώνται πώς και με ποιόν τρόπο θα ήθελαν να τους υποβληθούν τα ερωτήματα (ή η ενημέρωση), προκειμένου να συναινέσουν στη χρήση των προσωπικών τους δεδομένων και των βιολογικών τους δειγμάτων, θεωρώντας ότι υπάρχει ο κίνδυνος η παροχή ή η άρνηση συγκατάθεσης να μετατραπεί σε μια αυτόματη άκριτη απόφαση, μια μηχανική συνήθεια, λόγω της μεγάλης συχνότητας αιτημάτων συγκατάθεσης και του υπέρογκου πληροφοριακού υλικού. Με τη μετά-συγκατάθεση ο κίνδυνος της από συνήθεια συγκατάθεσης ή άρνησης μπορεί να αποφευχθεί, με την προτροπή του συμμετέχοντα να αποφασίσει ο ίδιος για το πότε θέλει να του ζητηθεί η συγκατάθεση, όπως για παράδειγμα μπορεί να επιλέξει ευρεία συναίνεση για ορισμένους τύπους δεδομένων, αποφεύγοντας έτσι συνεχή αιτήματα από τους ερευνητές για συγκατάθεση. Το μοντέλο αυτό προτρέπει τους συμμετέχοντες να παίρνουν περισσότερο ενημερωμένες και συνειδητές αποφάσεις. Μοιράζεται επίσης ορισμένες ομοιότητες με τη δυναμική συγκατάθεση, καθώς και οι δύο βασίζονται σε μια βιοπληροφορική τεχνολογία και υποστηρίζουν το άτομο που δηλώνει τις προτιμήσεις του σχετικά με τη μελλοντική χρήση των δεδομένων υγείας του και, αυτές οι προτιμήσεις, καταλήγουν στην κοινοποίησή τους στους ερευνητές. Ωστόσο, η μετά-συγκατάθεση προχωρά ένα περαιτέρω βήμα από τη δυναμική συγκατάθεση, στο βαθμό που ενσωματώνει αυτήν τη πτυχή του σχεδιασμού, του τρόπου δηλαδή με τον οποίο οι συμμετέχοντες θα ήθελαν στο μέλλον να παρέχουν τη συναίνεσή τους για τη χρήση των προσωπικών τους δεδομένων υγείας.<sup>394</sup>

---

<sup>392</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical," 469.

<sup>393</sup> Cumyn., "Informed Consent within a Learning," 4.

<sup>394</sup> Cumyn., "Informed Consent within a Learning," 9.

Πιο ριζοσπαστική είναι η έννοια της δωρεάς δεδομένων, όπου οι άνθρωποι παραχωρούν πρόσβαση στα δεδομένα τους, με ελάχιστους περιορισμούς. Η αυξανόμενη συζήτηση σχετικά με τη δωρεά δεδομένων απεικονίζει τις ηθικές και νομικές προκλήσεις που σχετίζονται με την παροχή συγκατάθεσης, για συνεχή χρήση και πέρα από το θάνατο, για όλη τη ζωή των γενετικών και μη γενετικών δεδομένων υγείας, μερικά από τα οποία μπορεί να έχουν επιπτώσεις στους συγγενείς.<sup>395</sup> ακόμη και στο μέλλον. Τα μεγάλα δεδομένα και η γονιδιωματική συμβαδίζουν. Είναι ίσως καιρός να διεξαχθεί μια ευρεία συζήτηση με το κοινό όσον αφορά την προθυμία των ατόμων να δωρίσουν τα δεδομένα τους για πρόσβαση και κοινή χρήση, ώστε να καταστεί δυνατή η πλήρης υλοποίηση του δυναμικού της γονιδιακής ιατρικής.<sup>396</sup>

Η έρευνα με βιοσυστήματα μπορεί να ενέχει κινδύνους διαφορετικούς από εκείνους που θέτει η έρευνα με ενεργά ή παθητικά συλλεγόμενα δεδομένα, ωστόσο δημόσιοι και ιδιωτικοί ερευνητές συχνά χρησιμοποιούν μη αναγνωρίσιμα κλινικά βιοδείγματα, χωρίς συγκατάθεση των συμμετεχόντων.<sup>397</sup> Ορισμένοι υποστηρίζουν ότι, παρόλο που η ενημερωμένη συναίνεση επιτρέπει στους συμμετέχοντες να αποφασίσουν σχετικά με τους αποδεκτούς κινδύνους, μπορεί να είναι περιττή, όσον αφορά την έρευνα που περιλαμβάνει την άντληση μεγάλων συνόλων δεδομένων ή την ανάλυση προσδιορισμένων βιοδειγμάτων, επειδή οι κίνδυνοι είναι μικροί, ειδικά σε σύγκριση με τους κινδύνους της έρευνας στο παρελθόν, λόγω χάρη με μη δοκιμασμένες θεραπείες. Υπάρχει η ανησυχία από τη μεριά των ερευνητών ότι η απαίτηση συγκατάθεσης για έρευνα χαμηλού κινδύνου αυτού του τύπου, θα μπορούσε να εμποδίσει ή να καταστήσει ανέφικτη, την κατά τα άλλα πολύτιμη έρευνα, ή θα μπορούσε να οδηγήσει σε μεροληψία επιλογής, δηλαδή, μια κατάσταση στην οποία τα άτομα που είναι πρόθυμα να συναινέσουν θα διαφέρουν θεμελιωδώς από εκείνα που δεν είναι πρόθυμα, θέτοντας σε κίνδυνο την εγκυρότητα της έρευνας, λόγω μη αντιπροσωπευτικού δείγματος.<sup>398</sup> Όμως, είναι πιθανό ότι μελλοντικά οι συμμετέχοντες θα είναι αναγνωρίσιμοι από τις γενετικές-γονιδιακές πληροφορίες τους, παρά τα

---

<sup>395</sup> Olivier, Bernice, Elger, and Shaw, "All Our Data will be Health," 5.

<sup>396</sup> Middleton., "Members of the Public in the USA," 432.

<sup>397</sup> Grady, "Informed Consent," 857.

<sup>398</sup> Grady, "Informed Consent," 857.

μέτρα για διατήρηση της ανωνυμίας. Ως εκ τούτου είναι ίσως μη ρεαλιστικό να προσπαθήσουμε να εγγυηθούμε το απόρρητο ή την ανωνυμία των συμμετεχόντων.<sup>399</sup>

Ένα άλλο σημείο, που επίσης καθιστά την ενήμερη συναίνεση σχεδόν αδύνατη και ταυτόχρονα τους ερευνητές υπόλογους, είναι ότι η ενημέρωση πρέπει να είναι σαφής και κατανοητή, όχι στον μέσο, αλλά στον συγκεκριμένο ασθενή, ώστε η απόφασή του να είναι σύμφωνη με την αρχή της αυτοδιάθεσης και του αυτοκαθορισμού.<sup>400</sup> Για να πληρούται η αρχή της αυτονομίας, οι συμμετέχοντες πρέπει να είναι σε θέση να κατανοήσουν τις διαδικασίες και να αξιολογήσουν πιθανούς κινδύνους και οφέλη. Για την ικανοποίηση επίσης της αρχής της δικαιοσύνης, τα νέα μοντέλα συγκατάθεσης μετά από ενημέρωση δεν πρέπει να θέτουν εμπόδια στη συμμετοχή διαφορετικών αντιπροσωπευτικών πληθυσμών στην έρευνα. Αυτό είναι ένα πιθανό και ταυτόχρονα δύσκολο πρόβλημα σε σχέση με την συγκατάθεση και τη γλώσσα. Η γλώσσα και οι όροι που χρησιμοποιούνται κατά την ενημέρωση για τις γονιδιακές έρευνες είναι ούτως ή άλλως πολύπλοκοι και εξειδικευμένοι, ακόμη και για κάποιον που ενημερώνεται στην μητρική του γλώσσα.<sup>401</sup>

Καθώς η υγειονομική περίθαλψη βασίζεται όλο και περισσότερο στα δεδομένα, όλο και περισσότεροι τομείς της ζωής των ανθρώπων υποβάλλονται σε αυτά, δηλαδή μεταφράζονται σε μία μορφή που προσφέρεται για αυτόματη επεξεργασία και υπολογισμό. Τα παραδείγματα κυμαίνονται από δεδομένα που δημιουργούνται από άτομα που χρησιμοποιούν εφαρμογές smartphone υγείας και τρόπου ζωής, την ψηφιοποίηση των αρχείων υγείας, δεδομένα από άμεσες δοκιμές προς καταναλωτές ή δοκιμές φαρμάκων, έως έρευνα βιοτραπεζών και κλινικές γενετικές δοκιμές.<sup>402</sup> Ταυτόχρονα υπάρχουν ανησυχίες ότι οι επαγγελματίες υγείας δεν έχουν το χρόνο και την εκπαίδευση για να καθοδηγήσουν τους ασθενείς μέσα από την αυξανόμενη ιατρική ζούγκλα δεδομένων. Στην εποχή των μεγάλων δεδομένων ολοένα και ευρύτεροι τομείς της ζωής των ανθρώπων είναι «πόλεμος δεδομένων», γεγονός που καθιστά ολοένα και περισσότερες πληροφορίες -τουλάχιστον καταρχήν- χρησιμοποιήσιμες για σκοπούς υγειονομικής περίθαλψης. Η υπερφόρτωση πληροφοριών μπορεί να επηρεάσει τους

---

<sup>399</sup> Meller, “Addressing Benefits, Risks and Consent,” 9.

<sup>400</sup> Δημήτριος Ψαρούλης, και Βούλτσος Πολυχρόνης, *Ιατρικό Δίκαιο, Στοιχεία Βιοηθικής*. (Αθήνα: University Studio Press, 2010), 199.

<sup>401</sup> Zarate, “Balancing Benefits and Risks,” 3.

<sup>402</sup> Fiske, Prainsack, and Buyx, “Data Work: Meaning-Making,” 1.

ασθενείς, αλλά και τους γιατρούς. Η δυσκολία όμως της αξιολόγησης της ποιότητας και της κατανόησης της εγκυρότητας των αποσπασματικών, πιθανά σχετιζόμενων με την υγεία, πληροφοριών είναι δυσκολότερη για τους ασθενείς και μπορεί να οδηγήσει σε παραπληροφόρηση, αβεβαιότητα, ακόμη και άγχος, για πραγματικούς ή πλασματικούς κινδύνους που αφορούν την υγεία. Για πολλούς ασθενείς οι δυναμικές δυνατότητες που παρουσιάζονται από τέτοιες άφθονες πληροφορίες δημιουργούν επίσης νέες προκλήσεις, όπως το πώς να κατανοήσουν τα αποτελέσματα των γενετικών δοκιμών που αγοράστηκαν στο διαδίκτυο, ή το πώς να αποφασίσουν τι να κάνουν με μια περίεργη καρδιακή αρρυθμία που διαγνώστηκε στο smartphone τους.<sup>403</sup>

Μια πιθανότητα να υποστηρίξουμε καλύτερα τόσο τους ασθενείς, όσο και τους παρόχους, στην εποχή της πλούσιας σε δεδομένα ιατρικής, θα ήταν η δημιουργία ενός νέου εξ ολοκλήρου ενδιάμεσου επαγγέλματος, του συμβούλου πληροφοριών υγείας (HIC). Οι επαγγελματίες αυτοί θα διαθέτουν μια ευρεία γνώση διαφόρων τεχνολογικών εφαρμογών στα δεδομένα υγείας, ικανότητα αξιολόγησης της ποιότητας των δεδομένων, καθώς και δεξιότητες ανάλυσης στατιστικών στοιχείων και ερμηνείας δεδομένων. Οι σύμβουλοι πληροφοριών υγείας θα εκπαιδεύονται επίσης στην διαπροσωπική επικοινωνία, στη διαχείριση υγείας, σε ασφαλιστικά συστήματα και πτυχές του απορρήτου δεδομένων. Λειτουργώντας ως κλινικοί σύμβουλοι, οι σύμβουλοι πληροφοριών υγείας θα μπορούσαν να μεταφράσουν την πολύπλοκη γλώσσα των δεδομένων σε κατανοητές και λειτουργικές πληροφορίες, τόσο για τους ασθενείς, όσο και για τους γιατρούς. Η δημιουργία και η λειτουργία μιας τέτοιας ειδικότητας θα επέτρεπε στους ασθενείς να κάνουν, όσο είναι δυνατό, πραγματικά αυτόνομες επιλογές μετά από πληροφόρηση, σχετικά με το πώς αυτές οι νέες μορφές δεδομένων υγείας μπορούν να συμβάλλουν στις προσωπικές τους αποφάσεις για την περίθαλψη.<sup>404</sup> Η τεράστια ανάπτυξη των επιστημών omics αλλάζει την κλασική ιατρική προσέγγιση και καθιστά διαθέσιμες νέες τεχνολογίες. Σε αυτό το πλαίσιο, η εκπαίδευση των πολιτών είναι απαραίτητη, για να επιτρέπονται οι κατάλληλες αποφάσεις σχετικά με την υγεία.<sup>405</sup>

---

<sup>403</sup> Fiske, "Health Information Counselors," 38.

<sup>404</sup> Fiske, Prainsack, and Buyx, "Data Work: Meaning-Making," 3.

<sup>405</sup> Giovanna Elisa Calabrò et al., "Citizens' Attitudes, Knowledge, and Educational Needs in *the Field of Omics Sciences: A Systematic Literature Review*," *Frontiers in Genetics* 11 (October 2020): 19-20, <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.570649>

Άλλα ζητήματα που απαιτούν προσοχή σχετίζονται με την ιδιοκτησία δεδομένων μετά τον θάνατο των υποκειμένων και τις ευθύνες έναντι ενός στενού μέλους της οικογένειας που ζητά αποτελέσματα, ιδιαίτερα στην περίπτωση των γονιδιωματικών δεδομένων.<sup>406</sup> Το τελευταίο διάστημα, μια ιστορία ιατρικού απορρήτου και συγκατάθεσης έχει προκαλέσει αρκετές συζητήσεις. Η αθάνατη κυτταρική σειρά HeLa ήταν γνωστή στην ιατρική έρευνα, αλλά πολλοί ιατροί και ερευνητές αγνοούσαν την ιστορία της.

Τον Μάρτιο, δύο από τις πιο βαθιά διαδεδομένες αξίες της ιατρικής-ερευνητικής κοινότητας, η κοινή χρήση των δημόσιων δεδομένων και ο σεβασμός για τους συμμετέχοντες στην έρευνα, συγκρούστηκαν όταν το γονιδίωμα της πανταχού παρούσας κυτταρικής σειράς HeLa δημοσιεύτηκε σε μια δημόσια βάση δεδομένων. Ακολούθησε διαμάχη, διότι τα πλήρη δεδομένα της σειράς θα μπορούσαν ενδεχομένως να αποκαλύψουν ανεπιθύμητες πληροφορίες για άτομα των οποίων η ταυτότητα είναι ευρέως γνωστή. Αυτά τα άτομα είναι η οικογένεια της γυναίκας από την οποία προήλθε αυτή η αθάνατη γραμμή πριν από 62 χρόνια, της Henrietta Lacks. Το 1951, γιατροί στο νοσοκομείο Johns Hopkins στη Βαλτιμόρη του Μέριλαντ, πήραν βιοψία από την Henrietta Lacks, μια 31χρονη Αφροαμερικανίδα, που είχε μια επιθετική μορφή καρκίνου του τραχήλου της μήτρας. Αυτό το βιολογικό δείγμα ελήφθη χωρίς την ενημέρωσή της και χωρίς την συναίνεσή της, λόγω του ότι οι κανονισμοί των ΗΠΑ, που απαιτούν τη συγκατάθεση του ασθενούς, απείχαν ακόμη δεκαετίες. Το δείγμα ιστού που οδήγησε στη δημιουργία της πρώτης αθάνατης καλλιέργειας από ανθρώπινα καρκινικά κύτταρα κυτταρικής σειράς, ονομάστηκε HeLa. Η Henrietta πέθανε αργότερα το ίδιο έτος, αλλά τα κύτταρά της, μια ανεκτίμητη κληρονομιά για την επιστήμη, συνεχίζουν να ζουν. Σήμερα, περισσότερο από 60 χρόνια μετά, επιστήμονες σε όλο τον κόσμο χρησιμοποιούν τα κύτταρα για μελέτη σε κάθε ασθένεια.<sup>407</sup>

Η κυτταρική σειρά HeLa συνέβαλε στην ανάπτυξη ενός εμβολίου κατά της πολιομυελίτιδας, στην ανακάλυψη της ανθρώπινης τελομεράσης και σε αμέτρητες άλλες ιατρικές ανακαλύψεις. Μια αναζήτηση στο PubMed για τη σειρά «HeLa» εμφανίζει περισσότερες από 75.000 εργασίες. «Το εργαστήριό μου αναπτύσσει

---

<sup>406</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 471.

<sup>407</sup> Ewen Callaway, “Deal Done Over HeLa Cell Line,” *Nature* 500, (August 2013), 132–33, <https://doi.org/10.1038/500132a>

κύτταρα HeLa και τα χρησιμοποιούμε για όλα τα είδη πειραμάτων γονιδιακής έκφρασης, όπως σχεδόν κάθε εργαστήριο μοριακής βιολογίας,» δήλωσε ο διευθυντής του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας των ΗΠΑ (NIH), Francis Collins. Τα κύτταρα είχαν ληφθεί χωρίς την ενημέρωση ή την άδεια της ίδιας ή της οικογένειάς της και έγιναν τα πρώτα ανθρώπινα κύτταρα που αναπτύχθηκαν ικανοποιητικά σε εργαστήριο. Ορισμένα μέλη της οικογένειας των Lacks έθεσαν το ζήτημα οικονομικής αποζημίωσης, λέει ο Collins. Η άμεση πληρωμή της οικογένειας δεν ήταν στις επιλογές, αλλά αυτός και οι σύμβουλοί του προσπάθησαν να σκεφτούν άλλους τρόπους με τους οποίους θα μπορούσε να ωφεληθεί η οικογένεια, όπως η κατοχύρωση με δίπλωμα ευρεσιτεχνίας ενός γενετικού τεστ για καρκίνο, βασισμένο σε μεταλλάξεις κυττάρων HeLa.<sup>408</sup>

Θα μπορούσε να υποστηριχθεί ότι η συγκατάθεση των συμμετεχόντων σε μια ιατρική έρευνα σύμφωνα με την αρχή της αγαθοεργίας, της μη κακοποίησης και της δικαιοσύνης, θα έπρεπε να είναι ανοιχτή. Τα αποτελέσματα από την ιατρική έρευνα δυνητικά θα επιφέρουν ένα πολύ μεγάλο όφελος για το κοινωνικό σύνολο και θα μπορούσε έτσι να υποστηριχθεί ότι η ανοιχτή συγκατάθεση είναι προτιμότερη για τις γενετικές έρευνες. Βέβαια, ο εύλογος φόβος για ανήθικη χρήση του γενετικού υλικού και γενικά για τη χρησιμοποίηση του με κακόπιστο τρόπο, έχει κάνει επιτακτική την συγκατάθεση για τις έρευνες. Σε ότι αφορά όμως τη χρήση του γενετικού υλικού υπάρχει ένα μεγάλο πλέγμα νομικών διατάξεων που προστατεύουν το κάτοχο του από την κακή χρήση. Αυτό το γεγονός, σε συνδυασμό με την σχεδόν αξεπέραστη δυσκολία για πλήρη ενημέρωση του συμμετέχοντα, λόγω της ασάφειας των μελλοντικών χρήσεων του υλικού και της πληθώρας των πληροφοριών, δημιουργούν για την χρησιμότητα της συγκατάθεσης. Ακόμη και εάν θεωρεί κανείς ότι, παρά την αυστηρή νομοθεσία, τα δεδομένα του θα τύχουν ιδιοτελούς και κακής χρήσης, με ποιο τρόπο η συγκατάθεσή του μετά από ενημέρωση για τους σκοπούς της έρευνας θα τον προφύλασσε από κάτι τέτοιο; Ή πώς θα μπορούσε να προβλέψει τις εφαρμογές από τη χρήση των δεδομένων για να συγκατατεθεί ή όχι; Η αυτονομία θα επέβαλλε τη λήψη αποφάσεων με βάση την αρχή της αλληλεγγύης και της αγαθοεργίας. Η άρνηση για λήψη γενετικού υλικού δεν θα είχε καμία λογική βάση, ενώ η αποδοχή θα μπορούσε

---

<sup>408</sup> Kathy Hudson and Francis Collins, “Family Matters,” *Nature* 500, (August 2013), 141–42, <https://doi.org/10.1038/500141a>



να προσφέρει, όπως και στην περίπτωση της Lacks, εντυπωσιακά οφέλη στην ανθρωπότητα. Το γενετικό μας υλικό είναι αναντικατάστατο και ανήκει πρώτα απ' όλα σε μας και δεν συνάδει με την αρχή της δικαιοσύνης το άτομο να αποκλείεται από τα όποια οφέλη προκύψουν από αυτό. Το οικονομικό όφελος των ιδιωτικών ή κρατικών εταιρειών ή φορέων που εκμεταλλεύτηκαν τη χρήση του, η φήμη ή η κοινωνική ευγνωμοσύνη από την ανακάλυψη ενός φαρμάκου συνεπεία της χρήσης του γενετικού υλικού, πρέπει να αφορούν και το άτομο που το χορήγησε. Αυτή η προϋπόθεση, σε συνάρτηση με ένα αυστηρό νομικό πλαίσιο για παράνομη χρήση και ταυτόχρονα η δυσχέρεια κατανόησης της χρήσης των γενετικών πληροφοριών, μπορεί να μειώσουν έως και να καταργήσουν την ανάγκη συγκατάθεσης στη συγκεκριμένη διαδικασία.

Η ενήμερη συναίνεση είναι πρακτικά αδύνατη και μόνο θεωρητικά μπορεί να συζητηθεί. Ακόμη και για τον πλέον νοητικά ικανό ασθενή, όντας σε πλήρη εγρήγορση, οι ιατρικές πληροφορίες είναι εξιδεικευμένες και πρέπει να μεταδοθούν σε ένα συγκεκριμένο, μικρό χρονικό διάστημα. Άλλωστε οι ασθενείς στο πλείστο των περιπτώσεων, λόγω της κατάστασή τους, δεν έχουν την ψυχική γαλήνη και την απαραίτητη διαύγεια να κατανοήσουν τις λεπτομέρειες των ιατρικών παρεμβάσεων. Η πλήρης ενημέρωση είναι πρακτικά ανέφικτη και δεν θα ήταν ποτέ δυνατό, ούτε να δοθούν όλες οι πληροφορίες, ούτε, στην περίπτωση που αυτό συνέβαινε, να κατανοηθούν από τον ασθενή. Ο στόχος είναι να δοθούν τα βασικά, τα εύλογα στοιχεία, με ειλικρίνεια από τη μεριά του ιατρού, σχετικά με την ιατρική πράξη και ο ασθενής να κατανοήσει τα στοιχεία εκείνα που μπορεί να είναι σημαντικά για την αίσθηση της αξιοπρέπειάς του, ώστε με την απόφασή του να θεωρήσει ότι ήταν αυτό που πραγματικά ήθελε. Αυτό θα ήταν αρκετό.<sup>409</sup> Με την πάροδο του χρόνου έχουν προκύψει πολλοί ορισμοί της συγκατάθεσης κατόπιν ενημέρωσης. Αυτό έχει καταστήσει ακόμη πιο δύσκολη την απόκτηση συγκατάθεσης ενός υποκειμένου μέσα στο συνεχώς εξελισσόμενο και συνεχώς μεταβαλλόμενο τοπίο δεδομένων,<sup>410</sup> του οποίου ο όγκος των πληροφοριών και η εξειδίκευσή τους καθιστούν την πληροφόρηση αδύνατη. Ο ιατρός έχει καθήκον αληθείας προς τον ασθενή (άρθρο 11§1 Κώδικας Ιατρικής Δεοντολογίας). Αντίστοιχα, ο ασθενής έχει δικαίωμα στην πληροφόρηση, όσον αφορά τα δεδομένα τα οποία του είναι απαραίτητα για να λάβει τις αποφάσεις

---

<sup>409</sup> O' Neill, *Αυτονομία και Εμπιστοσύνη στη Βιοηθική*, 63.

<sup>410</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 465.

του, σχετικά με τη διεξαγωγή μιας ιατρικής πράξης, στην οποία πρόκειται να υποβληθεί. Αυτό προκύπτει ρητά και με σαφήνεια από τον Κ.Ι.Δ. (ν. 3418/2005, άρθρο 11), αλλά και από τη Σύμβαση του Οβιέδο (ν. 2619/1998, άρθρο 5).<sup>411</sup> Η ενημέρωση του ασθενούς μετά από αίτησή του, βάση του δικαιώματός του της ενημέρωσης, καθιστά το καθήκον ειλικρίνειας του ιατρού απέναντι στον ασθενή απόλυτο,<sup>412</sup> αλλά αυτό είναι πολύ δύσκολο να πραγματοποιηθεί. Η ειλικρίνεια σήμερα εξαντλείται σε μια ατελείωτη αναφορά παρενεργειών και ανεπιθύμητων ενεργειών, εν μέρει από το φόβο δικαστικών αγωγών.

Αντιμετωπίζοντας αυτές τις προκλήσεις, αυξάνονται παράλληλα οι προσκλήσεις από εξέχοντες επιστήμονες και έγκυρα πρόσωπα για υποχρεωτική συμμετοχή στην έρευνα. Θεωρούν ότι τα άτομα έχουν την υποχρέωση να συμμετέχουν στην έρευνα, καθώς αποτελεί όφελος για την κοινωνία στο σύνολό της. Αυτοί οι υποστηρικτές πιέζουν για να αφαιρέσουν από κοινού την ανάγκη για συγκατάθεση κατόπιν ενημέρωσης.<sup>413</sup> Πρόσφατη έρευνα προτείνει μια αναθεώρηση της συγκατάθεσης με γνώμονα την έννοια και την εξάλειψη ορισμένων από τα μειονεκτήματά της. Οι προτάσεις στη βιβλιογραφία βασίζουν την ερευνητική συμμετοχή στην έννοια της αλληλεγγύης, στη μετατόπιση της έννοιας της συγκατάθεσης προς ένα περιβάλλον που βασίζεται στην κοινότητα και την παροχή συστημικής διακυβέρνησης δεδομένων σε ερευνητικά συμβούλια. Ο Prainsack και συνεργάτες παρουσίασαν μια αλλαγή από την παραδοσιακή μορφή συγκατάθεσης, που βασίζεται στην αυτονομία, σε ένα πλαίσιο, που βασίζεται στην αλληλεγγύη. Η αλληλεγγύη αναγνωρίζει την προθυμία των ανθρώπων να συμμετέχουν σε επικίνδυνες δραστηριότητες, προς όφελος των άλλων. Υποστηρίζουν ότι το ισχύον πλαίσιο συγκατάθεσης βασίζεται αποκλειστικά στην προώθηση της αυτονομίας των συμμετεχόντων, παραβλέποντας το γεγονός ότι η βοήθεια σε άλλους είναι ένα από τα κύρια κίνητρα της συμμετοχής στην έρευνα. Το πλαίσιο που βασίζεται στην αλληλεγγύη θα βοηθήσει λοιπόν τους άλλους, με κύριο ερευνητικό στόχο να βελτιώσει την υγεία των ατόμων. Η εφαρμογή αυτής της νέας ιδέας απαιτεί σημαντικές αλλαγές

---

<sup>411</sup> Δημήτριος Ψαρούλης, και Βούλτσος Πολυχρόνης, *Ιατρικό Δίκαιο, Στοιχεία Βιοηθικής*. (Αθήνα: University Studio Press, 2010), 199.

<sup>412</sup> Ιωάννης Δ. Παπαδημητρίου και Μαριάννα Δρακοπούλου επιμ., *Βιοηθική και Ανθρώπινα Δικαιώματα* (Αθήνα: Σάκκουλας Αντ. Ν., 2010), 32-33.

<sup>413</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 464.

στην ερευνητική πρακτική. Το πλαίσιο βασίζεται στην ατομική προθυμία ορισμένων επιπέδων κινδύνου και αβεβαιότητας προς όφελος των άλλων, παρά στην αποκλειστική εστίαση στη μείωση του κινδύνου.<sup>414</sup>

Δεν θα πρέπει η όποια παρερμηνεία ως προς την διασφάλιση της αυτονομίας να στερήσει από το κοινωνικό σύνολο, τα μέλη της οικογένειας, ή και από το ίδιο το άτομο μια χρήσιμη ανακάλυψη. Σύμφωνα με την O'Neil η ανάπτυξη της αυτονομίας ακολουθείται από την συρρίκνωση της αμοιβαίας εμπιστοσύνης και αυτό δεν μπορεί να συνεχιστεί επί μακρόν. Θα πρέπει να συλλάβουμε την αυτονομία ως αυτονομία αρχών. Μια τέτοια σύλληψη θα αναδείκνυε την αρχή της εμπιστοσύνης σε θεμελιώδη αρχή, για τη βιοτεχνολογία και τις υπόλοιπες ιατρικές τεχνολογίες.<sup>415</sup>

Το άτομο, κατά τον Illits, έχει δικαίωμα να μην εγκρίνει τη θεραπευτική αγωγή αλλά αυτό το δικαίωμα χάνεται «όταν το άτομο υποτάσσεται στις ανάγκες του συνόλου, που θεωρούνται σημαντικότερες και οι προληπτικές διαδικασίες γίνονται υποχρεωτικές»,<sup>416</sup> και ο ιατρός ταυτόχρονα του επισημαίνει ότι το κοινωνικό σύνολο δεν μπορεί να επιβαρυνθεί με δαπανηρές θεραπείες, γι' αυτό επιβάλλεται να υποβληθεί στην θεραπευτική αγωγή.<sup>417</sup>

Η διαδικασία αποκάλυψης πληροφοριών φαίνεται αρκετά απλή. Ωστόσο σε πραγματική κατάσταση μπορεί να παρουσιάζει δυσκολίες. Πόσο ή σε ποιο βαθμό οι πληροφορίες πρέπει να παρέχονται για διάφορες πτυχές της έρευνας, όπως οι κίνδυνοι και τα οφέλη που σχετίζονται με την παρέμβαση της μελέτης, δεν είναι σαφές και είναι μάλλον μια υποκειμενική προσέγγιση, ανάλογα με τον ερευνητή. Για παράδειγμα, η αρίθμηση ή η επανάληψη πιθανών ανεπιθύμητων ενεργειών μιας θεραπείας, μπορεί να κάνει την εν λόγω θεραπεία ανεπιθύμητη, ενώ η θεραπεία δεν είναι τόσο επικίνδυνη.<sup>418</sup>

Ο Illits βέβαια θεωρούσε και, ίσως όχι λανθασμένα, ότι η ιατρική, τουλάχιστον με τον τρόπο που ασκείτο στην εποχή του και η διαδικασία χρήσης, παράλληλα με το είδος των φαρμάκων, είχαν προκαλέσει περισσότερο κακό παρά καλό.

---

<sup>414</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 471-472.

<sup>415</sup> Καλοκαρινού, «Επίμετρο. Η Επίδραση της Αρχαίας Ελληνικής Σκέψης», 569.

<sup>416</sup> Illits, *Ιατρική Νέμεση*, 58.

<sup>417</sup> Illits, *Ιατρική Νέμεση*, 58.

<sup>418</sup> Gupta, "Informed Consent in Clinical Research," 27.

Με τη φαρμακογονιδιωματική και κατ' επέκταση με την εξατομικευμένη ιατρική, πιθανόν για πρώτη φορά στην ιστορία της ιατρικής, θα μπορέσουμε να χορηγήσουμε, με σχεδόν θεραπευτική βεβαιότητα, φαρμακευτικά σκευάσματα σε ένα συγκεκριμένο ασθενή, επιτυγχάνοντας τη μέγιστη αποτελεσματικότητα, με σχεδόν μηδενικές παρενέργειες. Σε αυτή την περίπτωση θα συνεχίσει η συγκατάθεση του ασθενούς να είναι ο καθοριστικός παράγοντας για τη χορήγηση και τη λήψη της αγωγής, ή ο ιατρός θα μπορεί να χορηγήσει την ενδεικνυόμενη αγωγή χωρίς να τον ενημερώσει και χωρίς να ζητήσει τη συγκατάθεσή του; Εάν ο ασθενής δεν συγκατατεθεί στην λήψη της συγκεκριμένης αγωγής, ενώ κατά ιατρική κρίση του είναι απαραίτητη, μπορεί να δικαιολογήσει με κάποιο τρόπο τη συμπεριφορά του;

Η ηθική συνείδηση αποτελεί μια ιδιαιτερότητα του ανθρώπου και λόγω αυτής ο κάθε άνθρωπος νιώθει την ανάγκη να δικαιολογεί τη συμπεριφορά του,<sup>419</sup> με όσο το δυνατό ορθολογικό τρόπο.<sup>420</sup> Η άρνησή του για λήψη της αγωγής αντίκειται σαφώς στις τρεις βιοηθικές αρχές, της αγαθοεργίας, της μη κακοποίησης και της δικαιοσύνης. Η άρνησή του και η επιδείνωση της υγείας του θα υπέβαλλε αναίτια σε ταλαιπωρία, εκτός από τον εαυτό του, τα μέλη της οικογένειάς του και έμμεσα το κοινωνικό σύνολο. Η αρχή της δικαιοσύνης επίσης επιβάλλει τη λήψη αγωγής, στην περίπτωση που στερείται παρενεργειών και μόνο όφελος μπορεί να του προσπορίσει, γιατί μια άρνησή του θα προκαλούσε, κατά ασύμμετρο τρόπο, οικονομική επιβάρυνση στο κοινωνικό σύνολο. Ο άνθρωπος δεν μπορεί να βρει την ευτυχία ως μεμονωμένο άτομο, παρά μόνο μέσα στην κοινωνία.<sup>421</sup> Επίσης, την αλληλεγγύη του απέναντι στους άλλους, υποδεικνύει και το πρώτο άρθρο της Οικουμενικής Διακήρυξης Δικαιωμάτων του Ανθρώπου: Όλοι οι άνθρωποι γεννιούνται και ίσοι στην αξιοπρέπεια και στα δικαιώματα. Είναι προικισμένοι με λογική και συνείδηση και οφείλουν να συμπεριφέρονται μεταξύ τους με πνεύμα αδελφότητας.<sup>422</sup>

Η αριστοτελική φρόνηση επιτάσσει επίσης, οι σκοποί που επιδιώκει κάποιος, να είναι κοινοί στην ανθρωπότητα, προσεγγίζοντας με αυτόν τον τρόπο την

---

<sup>419</sup> Hans Kelsen, *Τι είναι Δικαιοσύνη*, μτφ. Θεοδωρής Δρίτσας, επίμετρο Αλίκη Λαβράνου (Αθήνα: Αντίποδες, 2019), 24.

<sup>420</sup> Kelsen, *Τι είναι Δικαιοσύνη*, 25.

<sup>421</sup> Kelsen, *Τι είναι Δικαιοσύνη*, 9.

<sup>422</sup> OHCHR, accessed December 6, 2021, <https://www.ohchr.org/EN/UDHR/Pages/Language.aspx?LangID=grk>.

αντικειμενικότητα, όχι οι ιδιαίτεροι σκοποί που ο καθένας θεωρεί ότι πρέπει να υπηρετήσει.<sup>423</sup> Ακόμη και εάν η φύση του τον ωθεί να φερθεί εγωιστικά, γιατί όλες σχεδόν οι αυθόρμητες φυσικές κλίσεις καταλήγουν στον εγωισμό, μπορεί να δράσει αλτρουιστικά και ανιδιοτελώς όντας ελεύθερος.<sup>424</sup> Θα έπρεπε λοιπόν με βάση αυτές τις αρχές να συγκατατεθεί στη λήψη της αγωγής.

Θα μπορούσε βέβαια να προβάλει το δικαίωμα της ελευθερίας του και της αυτονομίας του, αρνούμενος για δικούς του, υποκειμενικούς λόγους, την αγωγή. Το θεσπισμένο δικαίωμα της ελευθερίας του ισχύει μόνο εάν έχει την απαραίτητη προϋπόθεση άσκησής του που είναι η ελεύθερη βούληση.<sup>425</sup>

Η αρχή της αξιοπρέπειας και η αρχή της αυτονομίας, η χρήση των οποίων στο χώρο της βιοηθικής είναι ευρεία, θεωρούνται σε μεγάλο βαθμό ότι απορρέουν από τις διατυπώσεις της κατηγορικής προστακτικής του Καντ.<sup>426</sup> Σύμφωνα με την Ο' Neill, η καντιανή θεώρηση της αυτονομίας δεν είναι μια αντίληψη περί ατομικής αυτονομίας. Ο Καντ ποτέ δεν μιλάει περί ενός αυτόνομου εαυτού ή αυτόνομων προσώπων ή αυτόνομων ατόμων, αλλά πάντοτε αναφέρεται στην αυτονομία του λόγου, της ηθικής, των αρχών και στην αυτονομία της βούλησης. Δεν θεωρεί ότι η αυτονομία είναι κάτι που μπορεί κάποιος να το έχει σε μεγαλύτερο και κάποιος άλλος σε μικρότερο βαθμό και δεν την ταυτίζει με κάποια μορφή προσωπικής ανεξαρτησίας ή αυτοέκφρασης και πολύ περισσότερο με το να πράττει κανείς βάσει κάποιων προτιμήσεων. Η αυτονομία κατά τον Καντ εκδηλώνεται σε εκείνο τον ανθρώπινο βίο που είναι σύμφωνος με τα καθήκοντα και στον οποίο υπάρχει ο σεβασμός των άλλων και των δικαιωμάτων τους και όχι σε εκείνο το βίο που είναι ελεύθερος από όλους τους δεσμούς.<sup>427</sup> Όπως άλλωστε υποστηρίζει η Β.Κιντή «τα ανθρώπινα δικαιώματα αποκτούν υπόσταση και νόημα μόνο εντός μιας κοινωνικής συγκρότησης».<sup>428</sup>

---

<sup>423</sup> Luc Ferry and Jean-Didier Vincent, *Τι είναι ο Άνθρωπος; Η Βιολογία Συνομιλεί με τη Φιλοσοφία*, μτφρ. Αναστασία Καραστάθη και Φώτης Σιατίτσας (Αθήνα: Κριτική, 2005), 58.

<sup>424</sup> Ibid, 59.

<sup>425</sup> Διεθνής Ομοσπονδία Φιλοσοφικών Εταιρειών (FISP) Τμήμα Μεθοδολογίας, Ιστορίας και Θεωρίας της Επιστήμης (ΜΙΘΕ) Πανεπιστημίου Αθηνών, *Για μια Φιλοσοφική Παιδεία Ανθρώπινων Δικαιωμάτων*, επιμ. Μυρτώ Δραγώνα-Μονάχου (Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 2005), 78.

<sup>426</sup> Καλοκαρινού, «Επίμετρο. Η Επίδραση της Αρχαίας Ελληνικής Σκέψης», 567.

<sup>427</sup> Ο' Neill, *Αυτονομία και Εμπιστοσύνη στη Βιοηθική*, 108-09.

<sup>428</sup> Διεθνής Ομοσπονδία Φιλοσοφικών Εταιρειών, ΜΙΘΕ, *Για μια Φιλοσοφική Παιδεία Δικαιωμάτων*, 161.

Την άρνηση ή τη μη συγκατάθεσή του να πάρει το φάρμακο, το οποίο σημειωτέον δεν αναμένεται να έχει καμία ανεπιθύμητη ενέργεια και, τουναντίον, θα έχει την μέγιστη αποτελεσματικότητα, δεν μπορεί να την στηρίξει στην αρχή της αυτονομίας, γιατί πράττει με γνώμονα τις επιθυμίες του και όχι ως έλλογο ον, που γίνεται νόμος για τον εαυτό του. Ο άνθρωπος συνειδητοποιεί τον εαυτό του ως έλλογη φύση και συνεπώς αυτό είναι ένα υποκειμενικό αξίωμα των ανθρωπίνων πράξεων.<sup>429</sup> Εάν κάποιος, ενώ μπορεί να είναι υγιής, επιλέγει να νοσήσει, μπορούμε να θεωρήσουμε ότι ως υποκειμενικό αξίωμα της πράξης του είναι η έλλογη φύση;

Υπάρχει ακόμη ένας λόγος που η επιλογή της άρνησης μιας τέτοιου είδους αγωγής δεν μπορεί να στηριχθεί στην αρχή της αυτονομίας του ατόμου. Η αυτονομία και η αξιοπρέπεια, που απορρέει από αυτή την αρχή, ασκείται από το πρόσωπο, όταν μπορεί η βούλησή του να γίνει νόμος για τον εαυτό του. Ο υγιής άνθρωπος χρησιμοποιεί τη διάνοιά του για να θέσει το γνώμονα των πράξεών του. Ως ασθενής όμως, τις περισσότερες φορές, δεν δύναται να χρησιμοποιήσει τη σκέψη του με τον αποτελεσματικό τρόπο που το έκανε ως υγιής. Πολλοί ασθενείς άλλωστε δεν είναι ικανοί για δικαιπραξίες κατά την περίοδο που ασθενούν, θεωρώντας ότι πάσχει η βούλησή τους. Δεν υπάρχει ακέραιο δικαίωμα ελευθερίας σε περιπτώσεις που πάσχει η βούληση.<sup>430</sup> Αυτό σημαίνει ότι η αυτονομία και κατ' επέκταση η ελευθερία περιορίζονται κατά την περίοδο της ασθένειας. Πώς θα ήταν λοιπόν δυνατό κάποιος να επιλέξει την πιθανή στέρηση της αυτονομίας του και της αξιοπρέπειάς του, θεωρώντας ότι η επιλογή του αυτή στηρίζεται στην αρχή της αυτονομίας;

Εάν η εξατομικευμένη ιατρική, συνεπικουρούμενη από τις φαρμακογονιδιωματικές εξετάσεις, μας εξασφαλίσει μελλοντικά φαρμακευτικές θεραπείες χωρίς παρενέργειες, η συγκατάθεση για τη λήψη αυτών των φαρμάκων, όταν φυσικά υπάρχει η αντίστοιχη ιατρική ένδειξη, δεν θα είναι απαραίτητη. Η χορήγηση των εξατομικευμένων φαρμάκων χωρίς συγκατάθεση δεν προσβάλλει την αυτονομία του ασθενούς και αντίθετα, υποστηρίζεται από τις αρχές της αγαθοεργίας, της μη κακοποίησης των άλλων και της δικαιοσύνης. Η ενήμερη συναίνεση σε μια τέτοια περίπτωση παρέλκει και, μόνο με ρητή αποποίηση οποιασδήποτε αξίωσης από την

---

<sup>429</sup> Immanuel Kant, *Ta Θεμέλια της Μεταφυσικής των Ηθών*, μτφρ. Γιάννης Τζαβάρας (Αθήνα-Γιάννινα: Δωδώνη, 1984), 81.

<sup>430</sup> Διεθνής Ομοσπονδία Φιλοσοφικών Εταιρειών, ΜΙΘΕ, Για μια Φιλοσοφική Παιδεία Δικαιωμάτων, 78.

κοινότητα, που θα αφορούσε τις επιπλοκές του νοσήματός του, θα μπορούσε ίσως κάποιος να αρνηθεί την θεραπεία.

Ο εθελοντισμός υπογραμμίζει την ανάγκη η συγκατάθεση των υποκειμένων να είναι εκούσια, χωρίς προσπάθεια εξαναγκασμού ή επιρροής από τον ερευνητή. Μερικές φορές η εθελοντική συμμετοχή δεν περιλαμβάνει μόνο την πράξη της συμμετοχής σε μία έρευνα ή ιατρική μελέτη αλλά και την πράξη της απόσυρσης από αυτή.<sup>431</sup> Δεδομένης της πολυπλοκότητας και της εξελισσόμενης φύσης της ερμηνείας των γονιδιωματικών δοκιμών, η συγκατάθεση για τις γονιδιωματικές δοκιμές μπορεί να θεωρηθεί ως μια συνεχής συζήτηση, όπου οι πτυχές της συζήτησης επανεξετάζονται συνεχώς κατά τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου.<sup>432</sup>

Η ενήμερη συναίνεση φαίνεται μάλλον υπερεκτιμημένη και πρακτικά αδύνατη. Στις πλείστες των περιπτώσεων δεν γίνεται κάτι διαφορετικό από αυτό που ιατρικά πρέπει να γίνει. Είναι σίγουρο όμως ότι στα θετικά θα της προσάψουμε την άμυνα του ασθενούς απέναντι στην απροκάλυπτη και ιδιοτελή ιατρική χειραγώγηση και, σε εξαιρετικές περιπτώσεις, απέναντι σε σοβαρά ιατρικά προβλήματα, γι' αυτό ίσως και πιο σαφή, που απαιτούν οριακές αποφάσεις, η ενήμερη συναίνεση μπορεί να προφυλάξει την αξιοπρέπεια του ασθενούς, δίνοντάς του τη δυνατότητα να ολοκληρώσει μέχρι το τέλος το δικό του νόημα για τη ζωή.

## Συναίνεση και γενετικά δεδομένα

Κατά τη συζήτηση που αφορά δεδομένα υγείας είναι σημαντικό να έχουμε κατά νου ότι ορισμένα δεδομένα, ιδίως γενετικά, επηρεάζουν όχι μόνο το υποκείμενο των δεδομένων, αλλά και τα μέλη της οικογένειας. Το παραπάνω ισχύει επίσης και για τα δεδομένα των κοινωνικών μέσων, όταν οι γονείς μοιράζονται πληροφορίες για τους στενούς συγγενείς τους και ιδιαιτέρως για τα παιδιά. Ορισμένα άτομα μπορεί να μοιράζονται με προθυμία όλους τους τύπους δεδομένων, αλλά στην περίπτωση των

---

<sup>431</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 467.

<sup>432</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 88.

γενετικών δεδομένων αυτό μπορεί να έχει επιπτώσεις σε στενούς συγγενείς και ιδιαίτερα σε ομοζυγωτικά δίδυμα. Σε τέτοιες περιπτώσεις ενδέχεται να απαιτείται κάποια μορφή συλλογικής συγκατάθεσης.<sup>433</sup>

Η έννοια της ιδιαιτερότητας των γενετικών δεδομένων υποδηλώνει ότι οι γενετικές πληροφορίες έχουν διαφορετικές ιδιότητες από άλλες μορφές ιατρικών πληροφοριών, δηλαδή είναι ειδικές, επειδή μας ταυτοποιούν με μοναδικό τρόπο, μπορούν να παρέχουν πληροφορίες για το παρελθόν, το παρόν, τη μελλοντική μας υγεία και μας συνδέουν άμεσα με τους συγγενείς μας. Σε αντίθεση με τα συμβατικά δακτυλικά αποτυπώματα, τα οποία παρέχουν ελάχιστες πληροφορίες για τον ασθενή ή τους συγγενείς του, οι γονότυποι SNP μπορεί να κωδικοποιούν φαινοτυπικά χαρακτηριστικά, τα οποία μπορούν να συνδέσουν αλληλουχίες με ανθρώπους.<sup>434</sup> Τέτοιες θέσεις έχουν τονιστεί από ορισμένους σχολιαστές και έχουν επίδραση στην χάραξη πολιτικής, όπως ο νόμος των ΗΠΑ περί γενετικών πληροφοριών για τις διακρίσεις, ο οποίος θεωρεί ότι τα γενετικά δεδομένα είναι μοναδικά και ότι χρήζουν αυξημένης προστασίας. Άλλοι υποστηρίζουν ότι τα χαρακτηριστικά των γενετικών πληροφοριών δεν διαφέρουν από άλλα χαρακτηριστικά, όπως η κοινωνικοοικονομική κατάσταση, η νόσηση από HIV, ή το οικογενειακό ιστορικό. Υποστηρίζουν ότι το DNA μπορεί να θεωρηθεί ξεχωριστό και να χρήζει ειδικής αντιμετώπισης, όσον αφορά την προστασία της ιδιωτικής ζωής, αλλά χωρίς νομική ή κανονιστική προστασία πέραν αυτής που παρέχεται σε άλλες ευαίσθητες κατηγορίες προσωπικών δεδομένων.<sup>435</sup> Ο Williams διεξήγαγε μελέτη, με τη μέθοδο των ομάδων εστίασης (focus groups), σε 18 ομάδες, μεταξύ δύο φυλών ιθαγενών της Αμερικής, των ισπανικών αγροτικών και αστικών κοινοτήτων και του προσωπικού υγειονομικής περίθαλψης. Οι συμμετέχοντες ανησυχούσαν ότι η έρευνα, στην οποία μεμονωμένα μέλη της κοινότητας είχαν συναινέσει, θα μπορούσε να έχει αρνητικές συνέπειες για την ευρύτερη κοινότητα, όπως υψηλότερα ασφάλιστρα ή διακρίσεις στην εργασία. Δεδομένου ότι οι αρχικές τρεις αρχές του Belmont (μη κακοποίηση, αγαθοεργία και δικαιοσύνη) επικεντρώθηκαν αποκλειστικά στο άτομο, ορισμένοι συγγραφείς προτείνουν την προσθήκη μιας τέταρτης αρχής: αυτής του σεβασμού των κοινοτήτων.<sup>436</sup>

---

<sup>433</sup> Olivier, Bernice, Elger, and Shaw, "All Our Data Will Be Health," 5.

<sup>434</sup> Cassa, "My Sister's Keeper?," 1.

<sup>435</sup> Middleton, "Members of the Public in the USA," 425.

<sup>436</sup> O'Sullivan, "Contributory Factors to the Evolution," 3.



Προκειμένου να διάγουμε μια ακμάζουσα ζωή, είναι σημαντικό να υπάρχει ένα καθαρά ιδιωτικό τμήμα της ζωής μας, που να μην το γνωρίζουν οι άλλοι, εκτός αν εμείς θέλουμε να το μοιραστούμε μαζί τους. Τα στοιχεία για την υγεία μας είναι ιδιωτικά και ιδιαίτερα ευαίσθητα. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα μεγάλα δεδομένα επιτρέπουν την έμμεση ή και άμεση γνώση των δεδομένων υγείας μας από εκείνους που δεν θα θέλαμε να αποκτήσουν πρόσβαση σε τέτοιου είδους πληροφορίες, είτε μέσω ακούσιας αποκάλυψης, είτε μέσω κακόβουλων δραστηριοτήτων, όπως για παράδειγμα η παράνομη πρόσβαση. Οι περισσότεροι άνθρωποι αγνοούν δυστυχώς τις χρήσεις στις οποίες μπορούν να υποβληθούν τα δεδομένα τους. Ένα ιδιαίτερα εμφανές παράδειγμα προέρχεται από τη χρήση της γενετικής βάσης δεδομένων του GEDmatch για την αναγνώριση του δολοφόνου του Golden State. Αυτό το παράδειγμα τονίζει το πρόβλημα που δημιουργείται κατά τη διαδικασία διαμοιρασμού των γενετικών πληροφοριών ενός ατόμου, οι οποίες μπορεί να αποκαλύψουν πληροφορίες για άλλα άτομα - εδώ, γενετικούς συγγενείς - που δεν γνωρίζουν ότι έχουν κοινοποιηθεί πιθανώς αποκαλυπτικές πληροφορίες και που, κυρίως, δεν έχουν συγκατατεθεί στην κοινή χρήση τους.<sup>437</sup> Τα γονιδιωματικά και τα δεδομένα υγείας προέρχονται από υπηρεσίες υγείας, βιοτράπεζες, ερευνητικά κέντρα και αιμοδότες. Προέρχονται από άτομα που έχουν το δικαίωμα να έχουν λόγο για τον τρόπο χρήσης αυτών των δεδομένων και θα έπρεπε τουλάχιστον να έχουν συνααινέσει για την κοινοποίηση των δεδομένων τους σε ερευνητές και κλινικούς ιατρούς. Επιπλέον, ακόμα κι αν ένα άτομο δεν χρειάστηκε να δωρίσει τα δεδομένα του, αυξάνεται σημαντικά, προϊόντος του χρόνου, η πιθανότητα να σχετίζεται γενετικά με κάποιο που τα έχει δωρίσει. Επομένως, οι αποφάσεις που λαμβάνει ένα άτομο, δυνητικά σχετίζονται με τους συγγενείς του.<sup>438</sup>

Από Νομικής πλευράς η κοινή χρήση δεδομένων απαιτεί τη συγκατάθεση των ατόμων στη σχετική μελέτη ή, εάν δεν υπάρχει συγκατάθεση, την ανωνυμοποίηση των δεδομένων. Τόσο στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής, όσο και στην Ευρώπη, τα βιοϊατρικά δεδομένα μπορούν να κοινοποιηθούν και να επαναχρησιμοποιηθούν, χωρίς να ζητηθεί πρόσθετη συγκατάθεση, εάν είναι ανώνυμα. Η ανωνυμοποίηση είναι μια τεχνική προστασίας δεδομένων, που χρησιμοποιείται για να αποφευχθεί η συγκατάθεση. Ο Κοινός Κανόνας, για παράδειγμα, επιτρέπει τη χρήση δεδομένων και

---

<sup>437</sup> Price and Cohen, "Privacy in the Age of Medical Big Data," 8-9.

<sup>438</sup> Middleton., "Members of the Public in the USA," 425.

δειγμάτων χωρίς τη γνώση και την συγκατάθεση του ατόμου, υπό την προϋπόθεση ότι δεν ταυτοποιούνται. Σύμφωνα με το καθεστώς προστασίας δεδομένων της Ευρωπαϊκής Ένωσης, η αφαίρεση των αναγνωριστικών, για ένα άτομο, πληροφοριών, μπορεί να μετατρέψει τα προσωπικά δεδομένα σε μη προσωπικά. Ομοίως, ο Γενικός Κανονισμός Προστασίας Δεδομένων δηλώνει ότι οι αρχές της προστασίας δεδομένων δεν πρέπει να ισχύουν για ανώνυμες πληροφορίες.<sup>439</sup>

Στο πλαίσιο της αγοράς δεδομένων DNA πρέπει να διερευνηθεί διεξοδικά αφενός ο αντίκτυπος των οικονομικών κινήτρων στην εγκυρότητα της συγκατάθεσης και, αφετέρου, δύο μεγάλες ανησυχίες, η αθέμιτη επιρροή κατά τη λήψη της συγκατάθεσης και η επιρροή στην άσκηση του δικαιώματος απόσυρσης της συγκατάθεσης. Η ενημερωμένη συναίνεση πρέπει να ληφθεί από τους συμμετέχοντες, υπό συνθήκες που ελαχιστοποιούν την πιθανότητα εξαναγκασμού ή αδικαιολόγητης επιρροής. Είναι σημαντικό να αξιολογηθεί εάν και υπό ποιες ερευνητικές συνθήκες τα οικονομικά κίνητρα ενδέχεται να επηρεάσουν την κρίση ενός ατόμου και σε ποιο βαθμό τα οικονομικά κίνητρα παρακινούν τους ανθρώπους να συμμετάσχουν, ενώ έχουν έντονες αντιρρήσεις. Μια προσφορά είναι αθέμιτη εάν είναι τόσο ελκυστική, που μπορεί να τυφλώσει τα άτομα που πρόκειται να συμμετάσχουν, ως προς τους κινδύνους της συμμετοχής, ή να επηρεάσει την ικανότητά τους να κρίνουν σωστά.<sup>440</sup> Πρέπει να διερευνηθεί υπό ποιες συνθήκες η προσφορά οικονομικών κινήτρων ως αντάλλαγμα για τα προσωπικά, γενετικά δεδομένα, που σχετίζονται με την υγεία, μπορεί να απειλήσει την εγκυρότητα της συγκατάθεσης και να θέσει σε κίνδυνο την ικανότητα του συμμετέχοντα να ανταποκριθεί εύλογα, με αποτέλεσμα την αδικαιολόγητη επαγωγή της συμμετοχής. Συγκεκριμένα είναι ζωτικής σημασίας να διερευνηθεί, πώς, τόσο οι ασθενείς, όσο και οι υγιείς συμμετέχοντες, με διάφορα κοινωνικοοικονομικά υπόβαθρα, ανταποκρίνονται στα οικονομικά κίνητρα για την ανταλλαγή προσωπικών δεδομένων. Στα παραδοσιακά περιβάλλοντα έρευνας αναμένεται ότι οι επιτροπές δεοντολογίας της έρευνας αξιολογούν τους κινδύνους αδικαιολόγητης επιρροής, που ενδέχεται να προκύψουν από τη χρήση οικονομικών και άλλων κινήτρων για την συμπερίληψη συμμετεχόντων στην έρευνα. Άλλες ανησυχίες που σχετίζονται με τη συγκατάθεση βασίζονται στη φύση των γενετικών δεδομένων. Λαμβάνοντας υπόψη τις

---

<sup>439</sup> Dankar, "Informed Consent in Biomedical Research," 468.

<sup>440</sup> Ahmed, "DNA Data Marketplace," 3.

κοινώς γνωστές γενετικές πληροφορίες μεταξύ συγγενών, η συμμετοχή των μελών της οικογένειας στην διαδικασία ανταλλαγής προσωπικών γονιδιωματικών δεδομένων και συγκατάθεσης, είναι θέμα συζήτησης. Πρέπει όλα τα μέλη της οικογένειας να εγκρίνουν τη κοινή χρήση και πώληση κοινών γενετικών και υγειονομικών πληροφοριών; Και πρέπει όλοι να επωφεληθούν από τις μετοχές του ίδιου ατομικού λογαριασμού; Επιπλέον, η παροχή χρηματικών κινήτρων μπορεί να έχει ευρύτερο αντίκτυπο στη βιοϊατρική έρευνα και την ανταλλαγή δεδομένων, υπονομεύοντας την αλτρουιστική συμμετοχή στην έρευνα. Κάποιος μπορεί να υποστηρίξει ότι η έρευνα που χρηματοδοτείται από το δημόσιο και δεν προσφέρει οικονομικά κίνητρα μπορεί να επηρεαστεί αρνητικά, ως αποτέλεσμα επιχειρηματικών στρατηγικών πρόσληψης των αγορών δεδομένων DNA.<sup>441</sup>

Η έρευνα στη μεταφραστική γονιδιωματική απαιτεί όλο και περισσότερο την επιστροφή των ατομικών αποτελεσμάτων στους συμμετέχοντες και τους ιατρούς τους, προκαλώντας έτσι, ακόμη περισσότερο, την παραδοσιακή προσέγγιση για συγκατάθεση. Οι συστάσεις που διέπουν την επιστροφή μεμονωμένων αποτελεσμάτων συνήθως ευθυγραμμίζονται με την επιστροφή κλινικά ενεργών αποτελεσμάτων. Τέτοιες προτάσεις συχνά επικρίνονται για τον αποκλεισμό της κοινότητας από τη συζήτηση. Πολλαπλές μελέτες έχουν συμπεράνει ότι η πλειονότητα των συμμετεχόντων θα ήθελε να μάθει περισσότερα για τα γενετικά τους αποτελέσματα. Επιπλέον, θα ήθελαν να αποφασίσουν ποια αποτελέσματα θα επιστραφούν. Αυτό περιπλέκει τις δομές πληροφόρησης και κατανόησης της ενήμερης συγκατάθεσης για άλλη μια φορά και απαιτεί έναν επανασχεδιασμό της διαδικασίας συγκατάθεσης, ώστε να συμπεριλάβει τις ενημερωμένες επιλογές των συμμετεχόντων, όσον αφορά την επιστροφή των ερμηνευτικών δεδομένων τους και την εκπαίδευση τους σε αυτά τα πολύ δύσκολα και εξαιρετικά ευαίσθητα θέματα. Οι προκλήσεις στην προσαρμογή της συγκατάθεσης δημιούργησαν μια ένταση μεταξύ των υποστηρικτών των ανοιχτών δεδομένων και εκείνων που υποστηρίζουν τη συγκατάθεση μετά από ενημέρωση. Οι υποστηρικτές των ανοικτών δεδομένων θεωρούν, όλο και περισσότερο τη συγκατάθεση εμπόδιο στη δημιουργική και έγκαιρη έρευνα. Υποστηρίζουν την πλήρη κατάργηση της συγκατάθεσης και, σε ορισμένες περιπτώσεις, φτάνουν έως και

---

<sup>441</sup> Ahmed, “DNA Data Marketplace,” 3.

να υποστηρίξουν καθήκον συμμετοχής.<sup>442</sup> Ο αριθμός των θεσμικών και κυβερνητικών βιοτραπεζών και τα στοχευμένα μεγέθη εγγραφής των σύγχρονων βιοτραπεζών αυξάνονται, δίνοντας περισσότερες ευκαιρίες για το κοινό να συμμετάσχει σε αυτές. Παράλληλα με αυτές τις επεκτάσεις υπάρχουν πιέσεις για την αύξηση της αποτελεσματικότητας απόκτησης ενημερωμένης συγκατάθεσης, με τη χρήση βραχύτερων εντύπων συγκατάθεσης, που καλύπτουν ένα ευρύτερο πεδίο έρευνας και περιλαμβάνουν όλο και περισσότερες διατάξεις για την επιστροφή των αποτελεσμάτων της έρευνας ή των κλινικών γενετικών δοκιμών στους συμμετέχοντες. Δεδομένων αυτών των αλλαγών, είναι δυσχερής η αξιολόγηση όσον αφορά την επάρκεια κατανόησης της γενετικής από τους συμμετέχοντες, το επίπεδο κατανόησής τους για το αντικείμενο της συγκατάθεσης και τις επιθυμίες τους να εμπλέκονται διαχρονικά και να λαμβάνουν τα αποτελέσματα της βιοτράπεζας.<sup>443</sup>

Οι γενικές αξίες, η αποστολή και οι στόχοι της προτεινόμενης έρευνας, θα πρέπει να κοινοποιούνται στους συμμετέχοντες. Η εκ νέου συγκατάθεση πρέπει να επιδιώκεται μόνο όταν αυτοί οι στόχοι αλλάζουν σημαντικά. Ο μηχανισμός συγκατάθεσης μετατοπίζει επίσης την έμφαση από τον μετριάσμο του κινδύνου, στο μετριάσμο των βλαβών. Για παράδειγμα, μπορούν να διατεθούν χρήματα σε άτομα που στην πραγματικότητα υφίστανται βλάβες, όπως θύματα διακρίσεων. Ένα από τα κύρια επιχειρήματα για ένα μηχανισμό συγκατάθεσης που βασίζεται στην αλληλεγγύη είναι να εγκαταλείψει εντελώς τη συγκατάθεση στην τρέχουσα μορφή της, καθώς πιστεύεται ότι παρεμποδίζει την πρόοδο της έρευνας και αποτυγχάνει να ωφελήσει την κοινωνία. Ωστόσο, η εξάλειψη της ανάγκης για ενημερωμένη συναίνεση εν μέσω των πιθανών κινδύνων που συνεπάγονται τα μεγάλα δεδομένα, δεν είναι κάτι που μπορεί να γίνει αποδεκτό χωρίς δημόσια συζήτηση. Επιπλέον, η αβεβαιότητα σχετικά με το τι θα είναι σε θέση να αποκαλύψουν τα δεδομένα για τους συμμετέχοντες στο μέλλον (ιδιαίτερα γενετικά δεδομένα), καθιστά αβάσιμο το επιχείρημα της αποδοχής κόστους για βοήθεια προς άλλους και καθιστά τα άτομα υπόλογα για το βαρύ φορτίο αυτού του κοινωνικού αγαθού.<sup>444</sup>

---

<sup>442</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 469.

<sup>443</sup> Andrew Schmanski et al., “Research Participant Understanding and Engagement in an Institutional, Self-Consent Biobank Model,” *Journal of Genetic Counseling* 30 (September 2020) :257, <https://doi.org/10.1002/jgc4.1316>

<sup>444</sup> Dankar, “Informed Consent in Biomedical Research,” 471.

## Κεφάλαιο 6. Γενετικά τεστ απευθείας στον καταναλωτή

Αποτελεί ρεαλιστική προοπτική, στο εγγύς μέλλον, ότι η εξατομικευμένη ιατρική και το φάρμακο ακριβείας θα είναι μια εναλλακτική επιλογή για πολλούς ασθενείς. Πράγματι με την πρόοδο στην ταχύτητα και την γνώση της πλήρους γονιδιωματικής αλληλουχίας του DNA και γνώση της αλληλουχίας άλλων κλινικών μορίων και μηχανισμών (RNA, μεθυλίωση του DNA κ.ά) είναι πιθανόν να προκείψουν καλύτερες διαγνώσεις και να υπάρξουν αποτελεσματικές θεραπείες προσαρμοσμένες στον κάθε ασθενή. Αυτή η εξέλιξη θα επηρεάσει, ευλόγως, την εμπορική αξία των δεδομένων. Άτομα με συγκεκριμένους γενετικούς δείκτες θα μπορούσαν να αναγνωριστούν εκ των προτέρων ως δυνητικοί πελάτες φαρμακευτικών εταιρειών για ορισμένα φάρμακα ή θεραπείες. Και ενώ αυτό το είδος προσαρμοσμένης, στοχευμένης θεραπείας θα μπορούσε να βελτιώσει τα αποτελέσματα και να παρατείνει την υγιή ζωή, θα μπορούσε επίσης να συνεπάγεται την επικέντρωση των φαρμάκων και θεραπειών απευθείας στον καταναλωτή, ιδίως σε σχέση με τη μακροχρόνια προφυλακτική θεραπεία, όπως φάρμακα για τη θεραπεία ασθενειών που σχετίζονται με τον τρόπο ζωής (υπέρταση, υπερχοληστερολαιμία ή παχυσαρκία) ή ψυχιατρικά φάρμακα (αντικαταθλιπτικά αγχολυτικά και φάρμακα για διαταραχή έλλειψης προσοχής).<sup>445</sup>

Είναι παράνομο σε όλες τις πολιτείες των ΗΠΑ να ασκείται η ιατρική χωρίς την αντίστοιχη άδεια. Η πρακτική της ιατρικής ορίζεται από τη νομοθεσία του κράτους και συνήθως περιλαμβάνει τη διάγνωση μιας ασθένειας ή μιας δυσλειτουργικής κατάστασης, την ανάπτυξη ενός σχεδίου θεραπείας, ή/και την παροχή θεραπείας για μια ιατρική νόσο ή διαταραχή. Ορισμένες όμως εταιρείες προσωπικών δοκιμών γονιδιώματος αγκαλιάζουν ανοιχτά ένα ρόλο ως παρόχων πληροφοριών, που προορίζονται να ενημερώσουν για θέματα υγείας. Ο ιστότοπος Navigenocis, ένας σημαντικός κατασκευαστής προσωπικών γενετικών τεστ απευθείας στον καταναλωτή (DTC-PGT), δήλωσε ότι στόχος του είναι να μεταδώσει γενετικές πληροφορίες, που θα βοηθήσουν τα άτομα να βελτιώσουν την υγεία τους, μέσω της πρόληψης ασθενειών, της έγκαιρης ανίχνευσης τους και των επιλογών υγειονομικής περίθαλψης, για να

---

<sup>445</sup> McGonigle and Shomron, "Privacy, Anonymity and Subjectivity," 3.

προβούν σε εξετάσεις και να βοηθήσει στην ανακοίνωση των αποτελεσμάτων. Ωστόσο, άλλες εταιρείες, όπως η 23andMe, εμπορεύονται τη δοκιμή τους μόνο για ενημερωτικούς σκοπούς και προειδοποιούν τους καταναλωτές ότι οι υπηρεσίες τους δεν μπορούν να χρησιμοποιηθούν για λόγους υγείας και ασθένειας.<sup>446</sup>

Οι γονιδιωματικές δοκιμές απευθείας στον καταναλωτή έχουν μια ταραχώδη ιστορία που ξεκίνησε πριν από περίπου 15 χρόνια. Οι τεχνολογίες ξεπέρασαν γρήγορα τα κλινικά στοιχεία, τους κανονισμούς και τους ηθικούς λόγους, με αποτέλεσμα να υπάρχουν ανησυχίες σχετικά με το ποιες πληροφορίες θα πρέπει να επιτρέπεται να λαμβάνουν οι καταναλωτές χωρίς καθοδήγηση από επαγγελματίες ιατρούς.<sup>447</sup> Μεγάλες και νεοεμφανιζόμενες εταιρείες γενετικών δοκιμών απευθείας στον καταναλωτή, όπως η Ancestry, η 23andMe, η LunaDNA και η Nebula Genomics αξιοποίησαν τα ευρήματα του Human Genome Project, προσφέροντας υπηρεσίες γενετικών τεστ στους καταναλωτές, χωρίς την παρέμβαση εξειδικευμένου κλινικού ιατρού. Η γονιδιωματική ιατρική ωθείται από τις δυνάμεις της αγοράς, με την προσφορά και τη ζήτηση γενετικών τεστ, που οδηγούνται από τις εταιρείες γενετικών δοκιμών, απευθείας προς τους καταναλωτές.<sup>448</sup> Αλλά, καθώς τα άτομα αρχίζουν να συλλέγουν τα δικά τους δεδομένα (χρησιμοποιώντας συσκευές, όπως έξυπνα ρολόγια για παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας, ή εξέταση DNA/υπηρεσίες αλληλούχησης ολόκληρου του γονιδιώματος), επιθυμούν να δουν τα αποτελέσματα να εφαρμόζονται στην καθημερινή τους ζωή. Δυστυχώς αυτοί οι τύποι δεδομένων δεν φθάνουν ποτέ στους επαγγελματίες της πρωτοβάθμιας περίθαλψης, καθώς δεν υπάρχουν μηχανισμοί για την αποθήκευση των δεδομένων που συλλέγει ο ασθενής και δεν υπάρχει σύστημα για την προβολή, την ερμηνεία και την κοινή χρήση αυτών των δεδομένων.<sup>449</sup>

Επιπλέον, η δυνατότητα γνώσης των γενετικών χαρακτηριστικών για τα οποία οι εξετάσεις, τώρα, είναι εφικτές, με όλο και μικρότερο κόστος στο διαδίκτυο, δημιουργεί βαθιές ηθικές προκλήσεις. Όπως ρωτούν οι Kung και Wu, αν ανακαλύψουμε ορισμένους γενετικούς παράγοντες κινδύνου στις ακολουθίες του

---

<sup>446</sup> Amy L. McGuire and Wylie Burke, "Health System Implications of Direct-To-Consumer Personal Genome Testing," *Public Health Genomics* 14, no. 1 (2011): 53, <https://doi.org/10.1159/000321962>

<sup>447</sup> Duffy, "Precision Medicine,"; Jennifer K. Hockings et al. "Pharmacogenomics: An Evolving Clinical Tool for Precision Medicine," *Cleveland Clinic Journal of Medicine* 87, no. 2 (2020): 96, <https://doi.org/10.3949/ccjm.87a.19073>

<sup>448</sup> Sturup, Rachele M, and Lu, "What Motivates the Sharing?," 1.

<sup>449</sup> Overkleeft., "Using Personal Genomic Data," 3.

γονιδιώματός μας έχουμε εμείς (ή οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης) την ευθύνη να ενημερώσουμε τα μέλη της οικογένειάς μας που ενδέχεται να έχουν παρόμοιους γενετικούς κινδύνους; Το απόρρητο έχει σημασία και οι επιπτώσεις των νέων τεχνολογιών υγείας στις μελλοντικές γενιές προκαλούν σημαντικές ανησυχίες, με τις οποίες τα άτομα πρέπει να έρθουν αντιμέτωπα, ενώ η διαθέσιμη καθοδήγηση είναι μικρή έως ανύπαρκτη. Οι ενέργειες που κάνουν οι άνθρωποι κατά την πλοήγηση στο χώρο των διαθέσιμων προσφορών και στο να αποφασίσουν ποια δοκιμή πρέπει να κάνουν και ποια συμπεριφορά πρέπει να ακολουθήσουν σε μια προσπάθεια να διατηρήσουν ή να αυξήσουν την υγεία τους, είναι ιδιαίτερα σημαντικές. Υπάρχουν αυξανόμενες προσδοκίες ότι τα άτομα, ως ιδιοκτήτες των δεδομένων τους, θα λαμβάνουν μελλοντικά ενημερωμένες αποφάσεις, ως υπεύθυνοι διαχειριστές της υγείας τους.<sup>450</sup> Αναδύεται μια γενιά νεοσύστατων επιχειρήσεων, που προτείνουν μεταξύ άλλων, να παρέχουν σε κάθε πελάτη αποκλειστικό έλεγχο των δεδομένων του. Αυτές οι λεγόμενες «αγορές δεδομένων DNA» προτείνουν ότι οι άνθρωποι μπορούν να μοιράζονται τα δεδομένα τους για διάφορες έρευνες, που οδηγούν στην ανάπτυξη προϊόντων, με αντάλλαγμα χρηματικά ποσά ή άλλα κίνητρα. Παρόλο που η άμεση παροχή κινήτρων σε άτομα για την εμπλοκή τους στην ανταλλαγή γονιδιωματικών δεδομένων μπορεί να φαίνεται επωφελής, αυτό έχει θεωρηθεί ως ένα ευαίσθητο ζήτημα, που προσελκύει πολλή προσοχή στον τομέα της ερευνητικής δεοντολογίας.<sup>451</sup> Τρεις νεοσύστατες εταιρείες, οι Nebula Genomics, LunaDNA και EncrypGen, επιτρέπουν στα άτομα να μοιράζονται τα γονιδιωματικά τους δεδομένα και άλλες προσωπικές πληροφορίες σχετικές με την υγεία τους και να λαμβάνουν διάφορα χρηματικά ποσά ως αντάλλαγμα.<sup>452</sup>

Η Nebula Genomics σχεδιάζει να ανατρέψει τον συνηθισμένο τρόπο ιδιοκτησίας των γονιδιωματικών πληροφοριών, υποστηρίζοντας ότι το τρέχον σύστημα που εφαρμόζουν οι εταιρείες DTC είναι πολύ πατερναλιστικό και η ίδια στοχεύει στη δημιουργία μιας διαδικτυακής αγοράς όπου, όσοι συναινούν στο να μοιραστούν τις γενετικές τους πληροφορίες, θα έχουν τη δυνατότητα να κερδίσουν από το κρυπτονόμισμα που ονομάζεται Nebula Token. Στην αγορά Nebula τα άτομα θα μπορούν να αποκτήσουν και να αποθηκεύσουν τη δική τους γονιδιωματική αλληλουχία

---

<sup>450</sup> Fiske, Prainsack, and Buyx, “Data Work: Meaning-Making,” 3.

<sup>451</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 4.

<sup>452</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 1.

απευθείας, από το Nebula Genomics, μιας ιδιωτικής εταιρείας γονιδιωματικής. Το διαδικτυακό επιχειρηματικό μοντέλο προβλέπει ότι οι εταιρείες και οι ερευνητικοί οργανισμοί θα είναι πρόθυμοι να πληρώσουν για το κόστος της γενετικής αλληλουχίας με αντάλλαγμα, την παροχή πρόσβασης σε βασικές ιατρικές πληροφορίες των εμπλεκόμενων ατόμων. Για το σκοπό αυτό, έχει σχεδιαστεί μια πλατφόρμα «blockchain», ώστε να επιτρέπει στους πελάτες να επιλέγουν με ποιόν τρόπο θέλουν να κοινοποιούν τα δεδομένα τους και να αποζημιώνονται για αυτό.<sup>453</sup>

Η EncrypGen είναι μια νεοσύστατη εταιρεία, που στοχεύει στη προσέλκυση πωλητών και αγοραστών γονιδιωματικών δεδομένων σε μια πλατφόρμα και επιδιώκει να λύσει το πρόβλημα της διατήρησης των δεδομένων DNA των πελατών από εταιρείες DTC με σκοπό τη μεταπώληση σε εταιρείες έρευνας και ανάπτυξης. Το EncrypGen Gene-Chain Data Marketplace συνδέει μεμονωμένους κατόχους δεδομένων DNA με αγοραστές δεδομένων και παρόχους άλλων υπηρεσιών που σχετίζονται με την αγορά. Επιδίωξή του είναι να δώσει τη δυνατότητα στους χρήστες να αποθηκεύουν και να αμείβονται για τα γενετικά τους δεδομένα, κοινοποιώντας τα σε όσους ενδιαφέρονται να αποκτήσουν γενετικά δεδομένα, όπως ερευνητές και φαρμακευτικές εταιρείες. Σύμφωνα με την EncrypGen, τα άτομα καλούνται να συνεισφέρουν δεδομένα: εάν γνωρίζετε το DNA σας θα μπορούσατε να ανεβάσετε το ακατέργαστο αρχείο δεδομένων DNA σας και να δημιουργήσετε ένα προφίλ Gene-Chain τώρα. Η EncrypGen στη συνέχεια επεξεργάζεται το ακατέργαστο αρχείο δεδομένων DNA αφαιρώντας το όνομα, το email και άλλες ευαίσθητες πληροφορίες. Οι αγοραστές δεδομένων DNA αναζητούν προφίλ Gene-Chain που είναι κατάλληλα για τα έργα τους και αγοράζουν αποκωδικοποιημένα γονιδιωματικά δεδομένα με διακριτικά DNA.<sup>454</sup>

Η LunaDNA είναι μια πλατφόρμα που ανήκει στην κοινότητα. Η LunaDNA προσφέρει μετοχές της εταιρείας σε ιδιώτες, για τη συνεισφορά των δεδομένων DNA τους, καθώς και για τη μεταφόρτωση των ιατρικών αναφορών τους και των δραστηριοτήτων υγείας στον τρόπο ζωής. Αυτές οι μετοχές παρέχουν στα μέλη τη δυνατότητα συμμετοχής στα κέρδη που προσκομίζονται από την ιατρική έρευνα και ανάπτυξη. Οι χρήστες, θεωρητικά, λαμβάνουν διαφορετικά τμήματα μετοχών, ανάλογα με τα δεδομένα που παρέχουν. Για παράδειγμα, εάν ένας χρήστης δωρίσει στοχευμένα

---

<sup>453</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 2.

<sup>454</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 2.



γονίδια DNA, θα λάβει 10 μερίδια, αλλά, εάν υποβάλλει ολόκληρο το γονιδίωμα του DNA, θα λάβει 300 μερίδια. Η LunaDNA υποστηρίζεται από τεχνολογία blockchain και παρέχει συγκεντρωτικά δεδομένα σε ερευνητές, με τη συγκατάθεση των εμπλεκόμενων ατόμων.<sup>455</sup>

Αυτές οι αλλαγές αναδιαμορφώνουν τα παραδοσιακά όρια μεταξύ ασθενούς, συμμετέχοντα στην έρευνα και καταναλωτή, μη ειδικών και ειδικών στην ιατρική έρευνα και κλινική πρακτική και μεταξύ του δημοσίου και του ιδιωτικού τομέα. Νέες εφαρμογές τεχνολογιών, νέες κατηγορίες παρόχων υπηρεσιών και χρηστών, αμφισβητούν τις υπάρχουσες μέχρι τώρα κατηγορίες, παρουσιάζοντας νέες ευκαιρίες και κινδύνους. Η αυξημένη ανταλλαγή προσωπικών ιατρικών και βιολογικών πληροφοριών και η ολοένα και μεγαλύτερη διεθνής μετακίνηση δεδομένων, εγείρουν ζητήματα απορρήτου και ασφαλείας, αλλά αμφισβητούν επίσης την επάρκεια παραδοσιακών δεδομένων μεγάλης κλίμακας και βασίζονται σε ευρεία συναίνεση για χρήση και επαναχρησιμοποίηση δεδομένων για πολλαπλούς σκοπούς. Αυτή η ιδέα προκαλεί τις καθιερωμένες αντιλήψεις της έννοιας της ενημερωμένης συγκατάθεσης και αυξάνει την πιθανότητα να υπονομευθούν οι αξίες που αυτή εξυπηρετεί. Παρομοίως, οι παγκόσμιες ροές δεδομένων επαναπροσδιορίζουν επίσης το νόημα άλλων παραδοσιακών μορφών προστασίας των δεδομένων του ατόμου, όπως το δικαίωμα υπαναχώρησης από τη έρευνα. Ποιες είναι οι επιπτώσεις αυτών των αλλαγών στην εμπιστοσύνη του κοινού στην έρευνα; Και υπάρχει πάντα ο κίνδυνος, η αυξανόμενη εστίαση σε μεμονωμένες βιολογικές αιτίες ως κύριες ή και μοναδικές αιτίες μιας ασθένειας, να επισκιάσει τις προσπάθειες αντιμετώπισης περιβαλλοντικών και κοινωνικών, καθοριστικών μερικές φορές, παραγόντων της νόσου.<sup>456</sup>

## Οφέλη

Με την έλευση της επιστήμης των δεδομένων και των μεγάλων δεδομένων η επιστημονική μέθοδος έχει εξελιχθεί, ώστε να επιτρέπει περισσότερες προσεγγίσεις,

---

<sup>455</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 2.

<sup>456</sup> Morrison, Dickenson, and Lee, “Introduction to the Article Collection,” 3.

βασισμένες στα δεδομένα. Την τελευταία δεκαετία, η γενετική έρευνα είχε στο επίκεντρο τα δεδομένα, με την εισαγωγή φθηνότερων, υψηλής απόδοσης τεχνικών, παρέχοντας ρεαλιστικές ευκαιρίες για τη συμπερίληψη αλληλουχίας DNA στην πρωτοβάθμια και δευτεροβάθμια φροντίδα, χωρίς συγκεκριμένη επιστημονική υπόθεση. Συχνά τα άτομα επιλέγουν να αγοράζουν εμπορικές υπηρεσίες εξέτασης αλληλουχίας και να δημιουργούν τα δικά τους δεδομένα. Αυτές οι τεράστιες και αυξανόμενες συλλογές βιοϊατρικών δεδομένων μπορούν να αποτελέσουν κρίσιμο πόρο για την επιστημονική έρευνα, εάν διασφαλιστεί η ποιότητα και τα δεδομένα συλλέγονται χωρίς προκατάληψη.<sup>457</sup> Η μη κερδοσκοπική πλατφόρμα DNALand καλεί τους χρήστες της να ανεβάσουν τα γονιδιωματικά τους δεδομένα, προκειμένου να επιτρέψουν στους επιστήμονες να κάνουν νέες ανακαλύψεις και να μάθουν περισσότερα για το γονιδιώμά τους.<sup>458</sup> Οι πληθυσμοί που έχουν υποβάλει εθελοντικά τα δεδομένα τους θα μπορούσαν εύκολα να γίνουν δυνητικοί πελάτες σε φαρμακευτικές εταιρείες και ως εκ τούτου μπορεί να θέλουν να περιορίσουν την πρόσβαση που έχουν άλλοι παράγοντες στα γενετικά τους δεδομένα. Από την άλλη πλευρά, ως φορείς πολύτιμων δεδομένων, μπορεί επίσης να επιθυμούν να επωφεληθούν από αυτό. Μέσω της κοινής χρήσης των γενετικών δεδομένων τους με ασφαλιστικές εταιρείες, για παράδειγμα, τα άτομα θα μπορούσαν ενδεχομένως να ωφεληθούν από την ταξινόμησή τους σε κατηγορία χαμηλού κινδύνου για ορισμένες καταστάσεις και να ωφεληθούν από ένα χαμηλότερο ασφάλιστρο.<sup>459</sup>

Όταν κάποιος υποβληθεί σε μια γενετική δοκιμή μπορεί τα αποτελέσματα των εξετάσεών του να τα μεταφορτώσει σε έναν ιστότοπο-πλατφόρμα, η οποία του παρέχει πληροφορίες για την καταγωγή του, δίνοντάς του τη δυνατότητα να αναζητήσει πιθανούς συγγενείς, ή να του παρέχει πληροφορίες για πιθανές μελλοντικές νόσους. Οι καταναλωτές ασχολούνται όλο και περισσότερο με τις γονιδιωματικές δοκιμές για να μάθουν ή να προβλέψουν την κατάσταση της υγείας τους, την καταγωγή τους και άλλα προσωπικά δεδομένα υγείας και μπορούν να έχουν πρόσβαση σε γονιδιωματικές δοκιμές και στις νέες κλινικές χρήσεις προληπτικής ιατρικής μέσω γονιδιώματος, ανά πάσα στιγμή και χωρίς τη μεσολάβηση κάποιου ειδικού από τον ιατρικό χώρο, μέσω των εταιρειών DTC-PGT. Τα αυξανόμενα επίπεδα ενημέρωσης των καταναλωτών, σε

---

<sup>457</sup> Overkleeft., “Using Personal Genomic Data,” 4.

<sup>458</sup> Krutzinna and Floridi, “*The Ethics of Medical Data*,” 4-5.

<sup>459</sup> McGonigle and Shomron, “Privacy, Anonymity and Subjectivity,” 3.

συνδυασμό με την ταχεία ανάπτυξη της γονιδιωματικής ιατρικής, υποδηλώνουν ότι οι καταναλωτές είτε παρακινούνται, είτε εμπνέονται να ανακαλύπτουν, να χρησιμοποιούν και να μοιράζονται τα ακατέργαστα γονιδιωματικά δεδομένα, όταν αυτά μπορούν να αξιοποιηθούν, με τρόπους που εξυπηρετούν την υγεία και τους στόχους τους ή ικανοποιούν την περιέργεια ή τις πεποιθήσεις τους. Η φαρμακευτική βιομηχανία, οι επαγγελματίες της δημόσιας υγείας και οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης, έχουν επίσης κίνητρο να χρησιμοποιούν και να μοιράζονται γονιδιωματικές πληροφορίες, ιδιαίτερα όταν αυτές μπορούν να συγκεντρωθούν ή να συνδυαστούν με φαινοτυπικά δεδομένα έρευνας για την υγεία και δεδομένα που δημιουργούνται σε συνθήκες πραγματικού κόσμου.<sup>460</sup> Από την άποψη των καταναλωτών που επιθυμούν να έχουν οικονομικό όφελος από τα προσωπικά τους δεδομένα ωστόσο, πρέπει να σημειωθεί ότι το κοινό πληρώνει δισεκατομμύρια δολάρια σε ετήσια ασφαλιστήρια συμβόλαια υγείας, επιτρέποντας έτσι στις εταιρείες να γίνουν οικονομικοί κολοσσοί, με μεγάλη κοινωνική επιρροή. Είναι αναμφισβήτητα ηθική υποχρέωση των εταιρειών να επιστρέφουν κάτι στην κοινότητα, ίσως υποστηρίζοντας πρωτοβουλίες ανταλλαγής δεδομένων. Αυτό θα μπορούσε να θεωρηθεί τόσο ως ένα βήμα για την πρόληψη ασθενειών, ώστε να βοηθήσει στην ανίχνευσή τους νωρίς, όσο και για την κατηγοριοποίηση ασθενών που κινδυνεύουν ώστε να υπάρξει επιμελής παρακολούθηση της υγείας τους. Στην πραγματικότητα, μια ασφαλιστική εταιρεία στη Νότια Αφρική και το Ηνωμένο Βασίλειο έκανε την πρωτοποριακή κίνηση και άρχισε να προσφέρει επιδοτούμενες γενετικές εξετάσεις στους αντισυμβαλλόμενους, αρκεί να επιλέξουν να λάβουν ενεργές αποφάσεις, που μπορούν να αναβάλουν την πιθανή ασθένεια. Αυτός μπορεί να είναι ένας τρόπος που οι ασφαλιστικές εταιρείες και οι πελάτες τους μπορούν να αρχίσουν να συνεργάζονται στο μέλλον για τη βελτίωση των αποτελεσμάτων της ανθρώπινης υγείας και τη μείωση των κινδύνων ασθενειών.<sup>461</sup>

Σε γενικές γραμμές, οι αλλαγές που προκαλούνται από την επιθυμία να επιταχυνθεί η μετάφραση της έρευνας σε νέες θεραπείες, έχουν επίσης ένα στοιχείο από κάτω (από τους ασθενείς) προς τα πάνω (προς τους ερευνητές), που καθοδηγείται από τις προσπάθειες των ασθενών και των πολιτών που έχουν κίνητρο να εξασφαλίσουν βελτιώσεις στην υγειονομική τους περίθαλψη. Ένα στοιχείο αυτής της

---

<sup>460</sup> Sturup, Rachele M, and Lu, "What Motivates the Sharing?," 2.

<sup>461</sup> McGonigle and Shomron, "Privacy, Anonymity and Subjectivity," 3.

συμμετοχικής στροφής στη μετάφραση αντικατοπτρίζεται στην άνοδο νέων ψηφιακών πλατφορμών όπου οι ασθενείς μπορούν να μοιράζονται εμπειρίες και δεδομένα, συμπεριλαμβανομένων των γονιδιωματικών τους δεδομένων, όπως το PatientsLikeMe και η πλατφόρμα για τη δέσμευση όλων με υπευθυνότητα (PEER) που αναπτύχθηκαν από τη γενετική ομάδα ασθενών συμμαχίας.<sup>462</sup>

## Κίνδυνοι

Ένα βασικό στοιχείο που απαιτεί προσοχή είναι ο κοινωνικός λόγος γύρω από τη γονιδιωματική. Επί του παρόντος αυτό σημαίνει ότι είναι έντονα ντετερμινιστικός και ενθουσιώδης για τα οφέλη των γονιδιακών δοκιμών, διακινδυνεύοντας να δημιουργήσει ένα χάσμα μεταξύ προσδοκίας και πραγματικότητας για τα άτομα που υποβάλλονται σε γενετικές εξετάσεις. Τα γενετικά αποτελέσματα είναι περίπλοκα, απρόβλεπτα, ή εξαρτώνται σε μεγάλο βαθμό από το περιβάλλον, αλλά αυτή η πληροφορία συχνά δεν επισημαίνεται όσο θα έπρεπε. Αυτό το ζήτημα επιτείνεται ίσως και από τη διαφήμιση των εταιρειών γενετικών δοκιμών απευθείας προς τους καταναλωτές, οι οποίες έχουν οικονομικό κίνητρο να παρουσιάσουν τις γενετικές δοκιμές ως σαφείς, ακριβείς και με μεγάλη προγνωστική αξία, ικανές να μεταφέρουν αξιόπιστες πληροφορίες.<sup>463</sup>

Στην πραγματικότητα, τα αποτελέσματα των γενετικών δοκιμών συχνά δεν φαίνεται να αλλάζουν τις πιθανότητες πρόβλεψης μιας νόσου. Η αξία των εξετάσεων σε ότι αφορά τα πολυγονιδιακά νοσήματα, ενώ βοηθούν στην κατανόηση των αιτιών μιας νόσου δεν μπορούν να προβλέψουν την εμφάνιση της νόσου, μειώνοντας έτσι την προγνωστική τους αξία. Τα στοιχεία δείχνουν επίσης ότι, με την αυξανόμενη γνώση σε αυτά τα ζητήματα, οι άνθρωποι τείνουν να κάνουν πιο συντηρητικές επιλογές σχετικά με το τι θα ήθελαν να κοινοποιηθεί από την αλληλουχία του γονιδιώματός τους. Η αντίληψη για την αξία των γονιδιωματικών πληροφοριών μπορεί να μειωθεί όσο ασχολούμαστε με το αντικείμενο. Ωστόσο, κάποιες έρευνες δείχνουν ότι πολλοί

---

<sup>462</sup> Morrison, Dickenson, and Lee, "Introduction to the Article Collection," 2.

<sup>463</sup> Horton and Lucassen, "Consent and Autonomy in the Genomics," 89.

άνθρωποι εκφράζουν έντονη επιθυμία να λάβουν ακόμη και αβέβαια ευρήματα από τις γονιδιωματικές εξετάσεις. Η συζήτηση για τα κατάλληλα όρια, όσο αφορά στην επικοινωνία των γονιδιωματικών πληροφοριών, αποτελεί συνεχή πρόκληση. Πρέπει να αντιμετωπιστεί η ουσιαστική ασυμφωνία μεταξύ αυτών που πράγματι η γονιδιωματική μπορεί να μας προσφέρει και της διαφήμισης που δημιουργεί αβάσιμες και υπερβολικές προσδοκίες.<sup>464</sup>

Οι αντιπαραθέσεις σχετικά με τη χρήση, την αποθήκευση και την κοινοποίηση δεδομένων, απεικονίζουν τα σημαντικά ηθικά ερωτήματα που προκύπτουν, όταν η συλλογή δεδομένων και οι αναλύσεις εφαρμόζονται για νέους σκοπούς. Παραδείγματα αφορούν την άνοδο των γενετικών δοκιμών απευθείας προς τον καταναλωτή για ασθένειες όπως ο καρκίνος. Μια περίπτωση, που αναφέρθηκε πρόσφατα στο δημόσιο ραδιόφωνο των ΗΠΑ, αφορούσε μια ανασφάλιστη, αμερικανικής υπηκοότητας γυναίκα, η οποία ανησυχούσε για την πιθανότητα να αναπτύξει καρκίνο του μαστού. Αφού διάβασε τα αποτελέσματα των γενετικών της εξετάσεων από την 23andMe, η γυναίκα παραδέχθηκε ότι αισθανόταν λιγότερο επιτακτική την ανάγκη να προχωρήσει σε επιπλέον εξετάσεις ή μαστογραφίες από τον γιατρό της. Οι γενετιστές φοβούνται ότι κάτι τέτοιο θα δημιουργήσει προβλήματα για άτομα που φέρουν παραλλαγές που δεν ανιχνεύονται από τεστ τα οποία προσφέρονται από εμπορικές πηγές, ή για όσους λαμβάνουν συνοπτικές συμβουλές από άτομα χωρίς κατάλληλη εκπαίδευση πιθανόν οδηγώντας σε κλινική εκδήλωση νόσου στο μέλλον.<sup>465</sup>

Τα προσωπικά γονιδιωματικά δεδομένα και τα δεδομένα υγείας είναι πολύτιμοι πόροι, τόσο για έρευνα που χρηματοδοτείται από το κοινό, όσο και για τους κερδοσκοπικούς φορείς που ασχολούνται με την ανάπτυξη νέων φαρμάκων, θεραπειών και διαγνωστικών εξετάσεων. Προκειμένου να έχουν πρόσβαση σε μεγάλα σύνολα δεδομένων, οι φαρμακευτικές εταιρείες και οι εταιρείες βιοτεχνολογίας συνεργάζονται με δημόσιους και ιδιωτικούς φορείς, όπως εταιρείες γενετικών δοκιμών απευθείας προς τους καταναλωτές (DTC), για να αγοράσουν βάσεις δεδομένων, που περιέχουν δεδομένα υγείας και γονιδιωματικά δεδομένα, συλλεγμένα από καταναλωτές και εθελοντές ερευνών.<sup>466</sup> Πολλά ερωτήματα προκύπτουν σχετικά με το τι θα περίμεναν οι

---

<sup>464</sup> Horton and Lucassen, “Consent and Autonomy in the Genomics,” 89.

<sup>465</sup> Fiske, Prainsack, and Buyx, “Data Work: Meaning-Making,” 2.

<sup>466</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 4.

καταναλωτές DTC-PGT να μάθουν από τη γενετική τους ταυτότητα, εάν θα εξετάσουν πλήρως τον πιθανό αντίκτυπο ή και τις συνέπειες της δέσμευσής τους στις εταιρείες γενετικών δοκιμών άμεσων προς τον καταναλωτή και εάν θεωρούν την κοινή χρήση γονιδιωματικών δεδομένων ως προσωπική ή κοινωνική επένδυση. Για παράδειγμα πώς αξιολογούν όσοι λαμβάνουν γενετικές εξετάσεις από εταιρίες την ποιότητα των αποτελεσμάτων που υποδηλώνουν υψηλό κίνδυνο για μια ανίατη ασθένεια; Επιπλέον, ενδιαφέρονται πραγματικά οι καταναλωτές να συνάψουν με τις εταιρείες επιχειρηματικές συνεργασίες;<sup>467</sup> Οι συμμετέχοντες στην έρευνα θα πρέπει να γνωρίζουν ότι έχουν δικαίωμα να αποσύρουν ελεύθερα τη συγκατάθεσή τους ανά πάσα στιγμή κατά τη διάρκεια της έρευνας και να καταγγείλουν εθελοντικά τη συμμετοχή τους στην έρευνα, χωρίς να παρέχουν απαραίτητα λόγους, αλλά η παροχή οικονομικών κινήτρων σε άτομα για κοινή χρήση των γονιδιωματικών δεδομένων τους θα μπορούσε να αποτελέσει εμπόδιο στην απόσυρση της συγκατάθεσης. Συγκεκριμένα, προκύπτουν ερωτήματα σχετικά με το αν τα άτομα μπορούν να αποσύρουν τη συγκατάθεσή τους, αφού λάβουν διάφορα είδη οικονομικών κινήτρων, όπως μάρκες, μετοχές, ή δωρεάν αλληλουχία. Η διαδικασία απόσυρσης θα μπορούσε να είναι πολύ πιο περίπλοκη όταν τα άτομα έχουν ήδη επιτρέψει την πρόσβαση στα δεδομένα τους, σε αντάλλαγμα για δωρεάν αλληλουχία του γονιδιώματός τους, από ενδιαφερόμενες εταιρείες. Για παράδειγμα, η πολιτική συγκατάθεσης της LunaDNA ενημερώνει τους ασθενείς ότι: Η συνεχής συγκατάθεσή σας για τη χρήση των Κοινόχρηστων Δεδομένων από τη LunaDNA απαιτείται για τη συνεχιζόμενη κατοχή οποιωνδήποτε μεριδίων που έχουν εκδοθεί σε εσάς, σε σχέση με τη συνεισφορά αυτών των κοινόχρηστων δεδομένων. Εάν επιλέξετε να εκκαθαρίσετε τα κοινόχρηστα δεδομένα για τα οποία εκδόθηκαν μετοχές ιδιοκτησίας της LunaDNA, η LunaDNA θα εξαργυρώσει αυτές τις μετοχές και μπορεί επίσης να επιλέξει να ακυρώσει ορισμένες άλλες μετοχές που ενδέχεται να έχουν εκδοθεί σε εσάς. Εάν ανακαλέσετε τη συγκατάθεσή σας ή διαγράψετε τον λογαριασμό σας, η LunaDNA θα εξαργυρώσει όλες τις μετοχές που εκδόθηκαν σε εσάς.<sup>468</sup> Υπάρχουν μελέτες συμμετεχόντων που αποκαλύπτουν ότι οι βασικοί λόγοι, που τους ωθούν να συμμετέχουν σε έρευνες των παρόχων υπηρεσιών και στην κοινοποίηση δεδομένων για ερευνητικούς σκοπούς, είναι κυρίως αλτρουιστικά κίνητρα

---

<sup>467</sup> Sturupp, Rachele M, and Lu, “What Motivates the Sharing?,” 3.

<sup>468</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 3.

για συμμετοχή στην έρευνα και η συνεισφορά στην πρόοδο της επιστήμης. Ωστόσο, ορισμένοι συμμετέχοντες έχουν αντιληφθεί την κερδοσκοπική φύση της κοινής χρήσης των δεδομένων των συμμετεχόντων από εταιρείες που απευθύνονται στον καταναλωτή (DTC). Συγκεκριμένα, δίνοντας συγκατάθεση στην έρευνα, οι συμμετέχοντες θα πρέπει να αποδεχτούν ότι δεν αποκτούν δικαιώματα στην έρευνα, τα προϊόντα ή τα κέρδη που πραγματοποιούνται και ενδέχεται να συνδέονται με το DNA τους. Αυτό θεωρείται άδικο, όταν διαπιστώνεται σαφής ασυμμετρία στην κατανομή οφελών και συμφερόντων τους. Επιπλέον, δεν υποστηρίζεται πλήρως η ενεργός συμμετοχή των ατόμων στη διαχείριση της κοινής χρήσης και της πρόσβασης στα δικά τους δεδομένα γονιδιωματικής και υγείας στο πλαίσιο των τρεχόντων μοντέλων ανταλλαγής δεδομένων. Η σημασία αυτού του θέματος αναφέρθηκε πρόσφατα από τον Ευρωπαϊκό Επόπτη Προστασίας Δεδομένων στη δήλωση του ότι τα άτομα θα πρέπει να μπορούν να αποφασίζουν εάν και με ποιον τρόπο θα κοινοποιήσουν τα προσωπικά τους στοιχεία, για ποιους σκοπούς, για πόσο καιρό, να παρακολουθούν και να αποφασίζουν να τα αποσύρουν όταν το επιθυμούν.<sup>469</sup>

Πέρα από το να ανακαλύπτουν τα γενετικά τους χαρακτηριστικά και τις προδιαγραφές που σχετίζονται με την υγεία, οι καταναλωτές μοιράζονται επίσης τις γονιδιωματικές τους πληροφορίες απευθείας σε δημόσιες βάσεις δεδομένων, όπως το GEDMatch, για να βρουν βιολογικούς τους συγγενείς. Οι κίνδυνοι που σχετίζονται με την δημόσια διακίνηση γενετικών πληροφοριών στο διαδίκτυο συνεχίζουν να αποκαλύπτονται με την πάροδο του χρόνου, επηρεάζοντας και τα άτομα που μοιράζονται τις εν λόγω πληροφορίες και τα συγγενικά τους πρόσωπα, όπως φαίνεται στην περίπτωση του Gold State Killer.<sup>470</sup>

Η απόλυτη προστασία της ιδιωτικής ζωής γίνεται όλο και πιο μη ρεαλιστική, σε μια εποχή κατά την οποία οι γενετικές δοκιμές απευθείας προς τον καταναλωτή (DTC) προσφέρονται στο διαδίκτυο.<sup>471</sup> Οι κίνδυνοι προς το παρόν φαίνεται να είναι πολύ μεγαλύτεροι από το πιθανό όφελος και χρειάζεται μεγαλύτερη εκπαίδευση του κοινού, ή η άμεση συνεργασία με το γιατρό. Στα τέλη Μαΐου, η εταιρεία γονιδιακών δοκιμών απευθείας στον καταναλωτή 23andMe ανακοίνωσε με περηφάνια την

---

<sup>469</sup> Ahmed, and Shabani, “DNA Data Marketplace: An Analysis,” 2.

<sup>470</sup> Sturup, Rachele M, and Lu, “What Motivates the Sharing?,” 2.

<sup>471</sup> Knoppers, “Consent to ‘personal’ genomics,” 416.

επικείμενη απονομή του πρώτου της διπλώματος ευρεσιτεχνίας. Η έρευνα της εταιρείας για τη νόσο του Parkinson, η οποία χρησιμοποίησε δεδομένα από πολλές χιλιάδες πελάτες της, οδήγησε σε ένα δίπλωμα ευρεσιτεχνίας για αλληλουχίες γονιδίων, που συμβάλλουν σε αυξημένο κίνδυνο για τη νόσο και θα μπορούσαν (οι αλληλουχίες) να χρησιμοποιηθούν για την πρόβλεψη της πορείας της. Η Anne Wojcicki, συνιδρυτής της εταιρείας, η οποία εδρεύει στο Mountain View της Καλιφόρνια, έγραψε σε μια ανάρτηση της ότι το δίπλωμα ευρεσιτεχνίας θα βοηθούσε να μετακινηθεί το έργο από τις ακαδημαϊκές δημοσιεύσεις στον πραγματικό κόσμο, με την πρόληψη και τη θεραπεία της ασθένειας.<sup>472</sup>

Μερικοί πελάτες όμως ήταν λιγότερο ενθουσιώδεις. Η Holly Dunsworth, για παράδειγμα, δημοσίευσε ένα σχόλιο δύο μέρες αργότερα, ρωτώντας εάν, όταν συμφώνησαν με τους όρους παροχής υπηρεσιών και, όταν αργότερα κάποιοι συγκατατέθηκαν να συμμετάσχουν στην έρευνα, συμφώνησαν να χρησιμοποιηθεί αυτή η έρευνα για κατοχύρωση γονιδίων. Δεν μπορώ, όπως έγραψε, να βρω τον όρο που καλύπτει αυτή τη χρήση των γονιδίων μας.<sup>473</sup>

Για να είμαστε δίκαιοι, οι όροι παροχής υπηρεσιών είναι βασικοί ενός εγγράφου και το έντυπο συγκατάθεσης είναι ένα συμπαγές και προσεκτικά διατυπωμένο κείμενο, που εγκρίνεται από μια ανεξάρτητη επιτροπή αναθεώρησης και προσδιορίζονται, με σαφήνεια, οι κίνδυνοι και τα οφέλη από τη συμμετοχή κάποιου στην έρευνα. Στο έντυπο συγκατάθεσης αναφερόταν ότι εάν η 23andMe κατοχυρώσει δικαιώματα πνευματικής ιδιοκτησίας και εμπορευματοποιήσει προϊόντα ή υπηρεσίες, άμεσα ή έμμεσα, με βάση τα αποτελέσματα αυτής της μελέτης, οι συμμετέχοντες δεν έχουν αξίωση αποζημίωσης. Η συγκατάθεση θα μπορούσε να δοθεί με ένα γρήγορο κλικ, όπως αυτά που κάνει κανείς κατά την εγκατάσταση ενός λογισμικού.<sup>474</sup>

Το παράδειγμα αναδεικνύει ένα ευρύτερο πρόβλημα στην έρευνα για ανθρώπους. Η ενημερωμένη συναίνεση συχνά δεν είναι ενημερωμένη. Η προστασία των συμμετεχόντων ήταν πάντα δύσκολο να επιτευχθεί. Όμως αποδεικνύεται ακόμη πιο δύσκολη στην εποχή των «μεγάλων δεδομένων», στην οποία οι βιοϊατρικοί επιστήμονες συλλέγουν περισσότερες πληροφορίες για περισσότερα άτομα από ποτέ.

---

<sup>472</sup> Hayden, “Informed consent: a broken contract,” 312.

<sup>473</sup> Hayden, “Informed consent: a broken contract,” 312.

<sup>474</sup> Hayden, “Informed consent: a broken contract,” 312, 314.



Η συλλογή γενετικών δεδομένων περιλαμβάνεται πλέον σε πολλές μελέτες και οι ερευνητές μπορούν να εξάγουν διάφορα στοιχεία από αυτά τα δεδομένα, με νέους τρόπους, που αυξάνονται συνεχώς.<sup>475</sup>

Οι κρατικές υπηρεσίες, οι οποίες είναι υπεύθυνες για την υγειονομική περίθαλψη του κάθε κράτους, είναι αναγκαίο να καταρτίσουν άμεσα νομοθετικές ρυθμίσεις και να εκδώσουν κατευθυντήριες γραμμές, με βάση τα διεθνή πρότυπα, σχετικά με τη φαρμακογονιδιοματική και τη διαχείριση των γενετικών εξετάσεων. Η ιδιοκτησία και η διανομή των γενετικών δεδομένων χρήζουν άμεσης προστασίας από την αδικαιολόγητη εμπορική εκμετάλλευση ή την ανήθικη χρήση τους από άτομα ή οργανισμούς με ιδιοτελείς κερδοσκοπικούς σκοπούς και ιδιαίτερα, όταν δεν σχετίζονται με τον κλάδο της υγειονομικής περίθαλψης. Ιδιαίτερη μέριμνα πρέπει να δοθεί επίσης στη διαχείρισή των, πολύ σημαντικότερων, κάποιες φορές, παρεπόμενων ευρημάτων των γονιδιοματικών εξετάσεων.<sup>476</sup>

---

<sup>475</sup> Hayden, “Informed consent: a broken contract,” 312.

<sup>476</sup> Kapoor, “Role of pharmacogenetics health,” 1652.

## Κεφάλαιο 7. Γνωστική ενίσχυση

Η νευροηθική είναι ένα αναπτυσσόμενος τομέας που ασχολείται με την αντιμετώπιση σημερινών εφαρμοσμένων ηθικών ζητημάτων, αλλά και μελλοντικών, που προκύπτουν άμεσα ή έμμεσα από τις εξελίξεις των νευροεπιστημών. Ένας από τους τομείς όπου η νευροεπιστήμη έχει εκτεταμένες ηθικές επιπτώσεις είναι η έρευνα και η ανάπτυξη φαρμακευτικών γνωστικών ενισχυτών.<sup>477</sup> Οι προσπάθειες βελτίωσης της γνωστικής λειτουργίας σε ασθενείς με εγκεφαλικές διαταραχές έχουν γίνει το επίκεντρο εντατικών ερευνητικών προσπαθειών. Μια πρόσφατα αναδυόμενη τάση είναι η χρήση των λεγόμενων γνωστικών ενισχυτών από υγιή άτομα.<sup>478</sup> Η έρευνα διαπίστωσε ότι τέτοια φάρμακα μπορούν να βελτιώσουν την απόδοση σε γνωστικές εργασίες σε υγιή άτομα και, σύμφωνα με αυτά τα ευρήματα, είναι η αυξανόμενη χρήση αυτών των φαρμάκων με σκοπό τη γνωστική βελτίωση,<sup>479</sup> από μαθητές, ακαδημαϊκούς και γενικά ανθρώπους που εκτελούν απαιτητικές πνευματικές εργασίες.

Η φαρμακολογική γνωστική ενίσχυση αναφέρεται στη χρήση νόμιμων ή παράνομων φαρμάκων, με σκοπό τη βελτίωση της γνωστικής απόδοσης. Ένας ολόενα και πιο περίπλοκος κόσμος ασκεί αυξανόμενες απαιτήσεις στις γνωστικές μας λειτουργίες, που εξελίχθηκαν για ένα θεμελιωδώς διαφορετικό περιβάλλον. Η καθημερινή ζωή σε μια κοινωνία της πληροφορίας και μια μεταβιομηχανική οικονομία απαιτεί γνωστικές δεξιότητες που πρέπει να αποκτηθούν μέσω αργών, απαιτητικών και δαπανηρών διαδικασιών εκπαίδευσης και κατάρτισης. Όμως αυτές οι δεξιότητες είναι πιθανόν γρήγορα να καταστούν παρωχημένες, καθώς ο κόσμος αλλάζει με ταχείς ρυθμούς ή εξασθενούν από τις διαδικασίες της γήρανσης. Οι άνθρωποι ποικίλλουν επίσης στις ψυχικές τους ικανότητες, οι οποίες τους επιτρέπουν να αποκτήσουν ορισμένες νοητικές δεξιότητες πιο γρήγορα ή πιο αργά, γεγονός που μπορεί να έχει σημαντικές επιπτώσεις στη καθημερινότητά τους.<sup>480</sup>

---

<sup>477</sup> Barbara J Sahakian and Sharon Morein-Zamir, "Neuroethical Issues in Cognitive Enhancement," *Journal of Psychopharmacology* 25, no. 2 (2010). 197, <https://doi.org/10.1177/0269881109106926>

<sup>478</sup> Masud Husain and Mitul A. Mehta, "Cognitive Enhancement by Drugs in Health and Disease," *Trends in Cognitive Sciences* 15, no. 1 (2011): 28, <https://doi.org/10.1016/j.tics.2010.11.002>

<sup>479</sup> Sahakian and Morein-Zamir, "Neuroethical Issues in Cognitive Enhancement," 197.

<sup>480</sup> Dresler., "Hacking the Brain: Dimensions," 1137.

Ένας ευρέως αναφερόμενος ορισμός χαρακτηρίζει την ενίσχυση ως παρέμβαση στον ανθρώπινο οργανισμό, που στοχεύει στη βελτίωση της νοητικής και ψυχικής λειτουργίας, πέρα από αυτό που είναι απαραίτητο για τη διατήρηση ή την αποκατάσταση της καλής υγείας. Ενώ η τρέχουσα βιοηθική συζήτηση για τη γνωστική βελτίωση επικεντρώνεται έντονα σε φαρμακολογικούς τρόπους βελτίωσης, η βελτίωση των διανοητικών ικανοτήτων επίσης και με μη φαρμακολογικά μέσα πρέπει να θεωρείται ως γνωστική ενίσχυση, σύμφωνα με τον ανωτέρω ορισμό. Οι πρωτότυποι γνωστικοί ενισχυτές που εξετάστηκαν στην δημόσια συζήτηση είναι κυρίως βιοχημικοί παράγοντες. Οι βιοχημικοί ενισχυτές με τη μεγαλύτερη παράδοση στην ιστορία του ανθρώπου είναι μερικές συνηθισμένες και καθημερινά χρησιμοποιούμενες, σχεδόν από όλους, ουσίες, όπως η γλυκόζη και η καφεΐνη, που έχουν δείξει αποτελέσματα γνωστικής ενίσχυσης σε πολλές μελέτες. Εκτός από τον καφέ και άλλα φυτά ( π.χ. το φυτό του Αμαζονίου γκουαράνα), που περιέχουν καφεΐνη, έχουν δείξει ότι ενισχύουν την γνώση. Μια περαιτέρω βιοχημική παρέμβαση με μακρά ιστορία αφορά φάρμακα που χρησιμοποιούνται για ψυχαγωγικούς λόγους και έχουν δείξει επίσης τη δυνατότητά τους να ενισχύσουν ορισμένες γνωστικές λειτουργίες. Για παράδειγμα η νικοτίνη βελτιώνει την προσοχή και τη μνήμη και το αλκοόλ, παρά την εξασθένηση πολλών γνωστικών λειτουργιών, μπορεί να ενισχύσει άλλες δημιουργικές διαδικασίες ή την αναδρομική μνήμη. Τα φαρμακευτικά προϊόντα θεωρούνται, ιδιαίτερα από το κοινό, ως πρωτότυπα, ισχυρά, γνωστικά βελτιωτικά. Συνθετικά διεγερτικά όπως αμφεταμίνη, μεθυλφαινιδάτη ή μοδαφινίλη ή φάρμακα κατά της άνοιας, όπως donepezil και μεμαντίνη.<sup>481</sup> Το 2008 το περιοδικό Nature διεξήγαγε μια δημοσκοπήση σχετικά με τη χρήση προσωπικών γνωστικών ενισχυτών (PCEs) από υγιείς ακαδημαϊκούς. Ανταποκρίθηκαν 1400 επιστήμονες, από 60 χώρες. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα, ένας στους πέντε, χρησιμοποίησε κάποιο φαρμακευτικό σκεύασμα για τη βελτίωση της γνωστικής του ικανότητας. Το 52% έλαβε το φάρμακο με ιατρική συνταγή, ενώ το υπόλοιπο μέσω του διαδικτύου, ή από το φαρμακοποιό τους. Το μεγαλύτερο ποσοστό χρησιμοποίησε μεθυλφαινιδάτη και μοδαφινίλη για βελτίωση της συγκέντρωσης και ένα ποσοστό 15%, β-αναστολείς για μείωση του άγχους. Παρά του ότι η συλλογή των δεδομένων δεν έγινε με τη χρήση ενός αυστηρού πρωτοκόλλου, τα ευρήματα υποδηλώνουν σαφώς αυξημένη χρήση γνωστικών ενισχυτών σε υγιή

---

<sup>481</sup> Dresler., “Hacking the Brain: Dimensions,” 1139.

άτομα. Αυτό είναι αναμενόμενο, από το γεγονός ότι μικρό ποσοστό στην αύξηση της απόδοσης μπορεί να οδηγήσει σε εντυπωσιακή αύξηση του αποτελέσματος. Υπάρχει άλλωστε, εκτός των άλλων και ένας έμμεσος εξαναγκασμός, που απορρέει από μια άκρως ανταγωνιστική και απαιτητική κοινωνία, η οποία ωθεί τα άτομα να χρησιμοποιήσουν ό,τι μέσα διαθέτουν, για να ανταπεξέλθουν και να ανταποκριθούν στις υπερβολικές απαιτήσεις της.<sup>482</sup> Δεν είναι τυχαίο ότι ο αγγλικός όρος enhancement (ενίσχυση) έχει αναδειχθεί σε παγκόσμιο σύνθημα για τον συνδυασμό της τεχνητής διέγερσης με την εξίσου τεχνητή ενίσχυση. Διεγερτικά όπως η μεθυλφαινιδάτη (γνωστή με τα εμπορικά ονόματα Ritalin και Concerta) και αντικαταθλιπτικά, όπως φλουοξετίνη (γνωστή με τα εμπορικά ονόματα Prozac και Ladose), παροξετίνη (γνωστή με τα εμπορικά ονόματα Paxil και Seroxat) ή σιταλοπράμη (γνωστή με τα εμπορικά ονόματα Celexa και Seropram), καταναλώνονται ολοένα και από περισσότερους ανθρώπους, για να ανταποκριθούν στις αυξανόμενες σχολικές και πανεπιστημιακές απαιτήσεις, αλλά και για να αντιμετωπίσουν την κατάθλιψη και τις απογοητεύσεις τους.<sup>483</sup> Η χρήση π.χ. γκουαράνας, σε συνδυασμό με βιταμίνες και μέταλλα, οδήγησε σε αυξημένη ταχύτητα και ακρίβεια στην δοκιμασία της ταχείας επεξεργασίας οπτικών πληροφοριών, μειώνοντας ταυτόχρονα την ψυχική κόπωση.<sup>484</sup>

Ορισμένες παρεμβάσεις μπορεί να βελτιώσουν έναν γνωστικό τομέα, αλλά να επηρεάσουν έναν άλλον. Η ενδορρινική εφαρμογή της ωκυτοκίνης έχει αποδειχθεί ότι ενισχύει τους κοινωνικούς δεσμούς και τη γνωστική ευελιξία, αλλά μειώνει την μακροχρόνια μνήμη. Η μεθυλφαινιδάτη βελτιώνει την ικανότητα συγκέντρωσης και εστίασης της προσοχής, αλλά επηρεάζει αρνητικά την γνωστική ευελιξία. Επίσης, για τις αμφεταμίνες και τη μοδαφινίλη συζητούνται πιθανές βλάβες στη δημιουργικότητα, εκτός από τις βελτιωτικές επιδράσεις της σε άλλους τομείς.<sup>485</sup> Η αποτελεσματικότητα των γνωστικών ενισχυτών δεν διαφέρει μόνο σε διαφορετικούς γνωστικούς τομείς, αλλά διαφέρει και ανάλογα με τον εκάστοτε χρήστη. Οι γνωστικοί ενισχυτές μπορούν να επηρεάσουν τα άτομα διαφορετικά, ανάλογα με βασικούς βιολογικούς, ψυχολογικούς ή κοινωνικούς παράγοντες. Για παράδειγμα οι επιδράσεις των

---

<sup>482</sup> Κορδώνης, «Φαρμακογονιδιατική: Ηθικά Διλήμματα,» 66.

<sup>483</sup> Σημίτης, «Δίκαιο, Ηθική και Πολιτική: Νομοθετικές Παρεμβάσεις,» 226.

<sup>484</sup> D.O. Kennedy et al., "Improved Cognitive Performance and Mental Fatigue Following a Multi-Vitamin and Mineral Supplement with Added Guarana (Paullinia Cupana)," *Appetite* 50, no. 2-3 (2008): 506, <https://doi.org/10.1016/j.appet.2007.10.007>

<sup>485</sup> Dresler., "Hacking the Brain: Dimensions," 1140.

εκπαιδευτικών παρεμβάσεων στην επιλεκτική προσοχή μπορούν να εξαρτηθούν από τον γονότυπο του εκπαιδευόμενου.<sup>486</sup> Ένα σημαντικό θέμα, που προέκυψε από μελέτες νευρολογικών ομάδων ασθενών, είναι ότι υπάρχει μεγάλη μεταβλητότητα απόκρισης, με πολλά άτομα να μην ανταποκρίνονται στη φαρμακευτική θεραπεία, ενώ άλλα να δείχνουν μια πολύ ισχυρή βελτίωση, για παράδειγμα, στην απάντησή τους σε αναστολείς της ακετυλοχολινεστεράσης (AcheI). Έτσι, παρόλο που αυτή η ομάδα ασθενών εμφανίζει μια μέτρια ή μέση γνωστική αλλαγή, το συνολικό αποτέλεσμα είναι πιθανό να μειωθεί, από το γεγονός ότι πολλά άτομα παρουσιάζουν ένα πολύ μικρό όφελος. Το ίδιο ζήτημα προέκυψε στις έρευνες με υγιή άτομα. Ορισμένα άτομα ανταποκρίνονται θετικά, ενώ άλλα μπορεί να παρουσιάζουν ελάχιστο ή καθόλου όφελος. Σε πρόσφατες έρευνες έχουν τεθεί ερωτήματα σχετικά με το εάν τέτοιες διαφορές στο αποτέλεσμα μπορεί να εξαρτώνται από το γονότυπο ή το βασικό επίπεδο της γνωστικής λειτουργίας.<sup>487</sup> Οι παρεμβάσεις για τη γνωστική βελτίωση διαφέρουν επίσης στο χρονικό διάστημα που απαιτείται για την επίτευξη των στόχων τους. Για το πρωτότυπο «έξυπνο χάπι» που συζητείται σε δημοφιλείς ιστοσελίδες γνωστικής βελτίωσης δεν χρειάζεται χρόνος προετοιμασίας, ασκεί τα αποτελέσματά του εντός δευτερολέπτων ή λεπτών και διαρκεί αρκετές ώρες. Αυτό μπορεί σχεδόν να ανταποκρίνεται στην πραγματικότητα, αλλά στην περίπτωση των φαρμακολογικών ενισχυτών, το χρονικό περιθώριο δράσης διαφέρει αρκετά. Συγκεκριμένα, ο χρόνος που απαιτείται για την εφαρμογή και η διάρκεια των αποτελεσμάτων τους ποικίλει σημαντικά μεταξύ ενισχυτών, αλλά οι περισσότεροι φαρμακολογικοί ενισχυτές μπορούν να εφαρμοστούν γρήγορα και χωρίς περαιτέρω προετοιμασία.<sup>488</sup>

Η κοινωνική αποδοχή των παρεμβάσεων γνωστικής ενίσχυσης διαφέρει σε μεγάλο βαθμό ανάλογα με τις παραδόσεις, την αντιληπτική φυσικότητα τους και την αντιληπτική αμεσότητα του τρόπου δράσης τους, ανεξάρτητα από τις συγκεκριμένες βελτιωτικές επιδράσεις τους σε διαφορετικές γνωστικές ικανότητες. Μέθοδοι ενίσχυσης με παράδοση χιλιάδων ετών, όπως ο διαλογισμός, η διατροφή, ο ύπνος και η άσκηση, είναι συνήθως ευρύτερα αποδεκτές από ότι πολλές, επί του παρόντος, συζητούμενες στρατηγικές βελτίωσης, όπως η εγκεφαλική διέγερση, τα φαρμακευτικά

---

<sup>486</sup> Dresler., "Hacking the Brain: Dimensions," 1140.

<sup>487</sup> Husain and Mehta, "Cognitive Enhancement by Drugs," 32.

<sup>488</sup> Dresler., "Hacking the Brain: Dimensions," 1140.

προϊόντα και άλλες τεχνολογικές καινοτομίες.<sup>489</sup> Η ηθική κρίση είναι πιο ευνοϊκή όταν οι γνωστικοί ενισχυτές θεωρούνται ότι έχουν τη νόμιμη έγκριση, είναι αποτελεσματικοί και ασφαλείς για την υγεία των χρηστών.<sup>490</sup>

Οι άνθρωποι φαίνεται να είναι πιο ανεκτικοί στην ενίσχυση των χαρακτηριστικών που θεωρούνται λιγότερο θεμελιώδη για την ταυτότητα και επίσης περισσότερο ανεκτικοί προς την βελτίωση ατόμων με γνωστικές διαταραχές ή χαμηλές τιμές απόδοσης, σε σύγκριση με την αύξηση φυσιολογικών ή υψηλών επιδόσεων.<sup>491</sup> Η λιγότερο προβληματική έννοια της γνωστικής βελτίωσης εστιάζει σε εκείνες τις καθημερινές, ιατρικές ή ψυχολογικές παρεμβάσεις, που προορίζονται για τη θεραπεία παθολογικών ελλείψεων. Στενά σχετιζόμενες είναι εκείνες οι παρεμβάσεις γνωστικής βελτίωσης που στοχεύουν στην πρόληψη ή την άμβλυνση της γνωστικής μείωσης, που σχετίζεται επίσης με τη υγιή γήρανση. Ελαφρώς λιγότερο αποδεκτές φαίνεται να είναι αυτές οι στρατηγικές βελτίωσης που στοχεύουν στη βελτίωση της γνώσης σε εντελώς υγιή άτομα αλλά παραμένουν σαφώς εντός των φυσιολογικών ορίων της γνώσης. Η πιθανώς πιο ευρέως χρησιμοποιούμενη και, ηθικά πιο αμφιλεγόμενη, έννοια της γνωστικής βελτίωσης, στοχεύει στην αύξηση των γνωστικών ικανοτήτων πέρα από την κανονική λειτουργία, όπως απεικονίζεται σε παραδείγματα μαθητών ή διευθυντών σε θέσεις αυξημένης ευθύνης, που προσπαθούν να βελτιώσουν περαιτέρω την απόδοσή τους, λαμβάνοντας έξυπνα χάπια. Εκτός από αυτές τις διαφορές μεταξύ της ενίσχυσης της εξασθενημένης έναντι της υγιούς γνώσης, μια άλλη διαφορά στους στόχους της ενίσχυσης αγγίζει ένα πιο λεπτό ζήτημα. Λόγω του κεντρικού ρόλου των γνωστικών ικανοτήτων στον ορισμό των ανθρώπων ως είδος, είναι δελεαστικό να εξετάσουμε τη βελτίωση αυτών των καθοριστικών ανθρώπινων ικανοτήτων ως αξία από μόνη της. Ωστόσο οι περισσότερες φιλοσοφικές ή θρησκευτικές προσεγγίσεις δεν επικεντρώνονται σε αντικειμενικούς δείκτες γνωσιακής απόδοσης, αλλά προτείνουν αξίες που σχετίζονται έμμεσα μόνο με τη γνωστική απόδοση, όπως μια πιο ευτυχισμένη και ουσιαστική βίωση της ζωής γενικά.<sup>492</sup> Είναι όμως δυνατόν οι PCEs να απειλήσουν ή να αλλοιώσουν την έννοια της προσωπικότητας και κατ' επέκταση την έννοια του

---

<sup>489</sup> Dresler., "Hacking the Brain: Dimensions," 1140.

<sup>490</sup> Eric Mayor et al., "How perceived substance characteristics affect ethical judgement towards cognitive enhancement," *PloS one* 14, no. 3 (Mar 2019): 1, e0213619.  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0213619>

<sup>491</sup> Dresler., "Hacking the Brain: Dimensions," 1142.

<sup>492</sup> Dresler., "Hacking the Brain: Dimensions," 1142.

προσώπου, όπως την ξέρουμε μέχρι σήμερα; Θα μετριάσουν τις ανισότητες, προσφέροντας περισσότερες δυνατότητες στους λιγότερο ευνοημένους νοητικά, ή θα τις οξύνουν, προς όφελος των ατόμων που θα έχουν την οικονομική δυνατότητα να κάνουν χρήση τέτοιων σκευασμάτων και μάλιστα γενετικά στοχευμένων, με ελάχιστες παρενέργειες και εντυπωσιακή αποτελεσματικότητα; Θα μεγαλώσει περισσότερο το χάσμα μεταξύ των αναπτυγμένων και των αναπτυσσόμενων ή υπανάπτυκτων χωρών, με τους πληθυσμούς των αναπτυγμένων χωρών να είναι, εκτός όλων των άλλων, εξυπνότεροι και ικανότεροι νοητικά; Θα οδηγήσουν στην βέλτιστη λειτουργία κάποιων ατόμων π.χ. χειρουργοί, πιλότοι, ελεγκτές εναέριας κυκλοφορίας, που λόγω έλλειψης ύπνου, στρες ή άλλων παραγόντων, μπορεί να μην αποδίδουν το 100% των δυνατοτήτων τους; Εάν οι φαρμακευτικοί ενισχυτές αποδειχθούν ασφαλείς, μπορεί να προτιμηθούν για την βελτίωση των νοητικών λειτουργιών, λόγω μικρότερου κόστους, σε σύγκριση με άλλες μεθόδους βελτίωσης. Ο κίνδυνος παρενεργειών και ανεπιθύμητων ενεργειών αυτών των σκευασμάτων, μέχρι τώρα, αντισταθμίζει τα ευεργετικά τους αποτελέσματα. Η φαρμακογονιδιωματική, με τις στοχευμένες θεραπείες, αναμένεται να καταστήσει αυτά τα φάρμακα ασφαλέστερα και αποτελεσματικότερα.<sup>493</sup> Το κοινό υπερεκτιμά την αποτελεσματικότητα της φαρμακολογικής γνωστικής ενίσχυσης και υποτιμά τους κινδύνους ανεπιθύμητων ενεργειών, αλλά παρά τους κινδύνους, μια μελέτη από το 2015 έως το 2017, που αναλύει δεδομένα από 15 χώρες που συμμετέχουν στη γενική έρευνα για αυτές τις φαρμακευτικές ουσίες, δείχνει ότι η χρήση της φαρμακολογικής γνωστικής ενίσχυσης έχει αυξηθεί πολλαπλάσια σε πολλές χώρες και δεν μειώθηκε σε καμία.<sup>494</sup>

Τα αποτελέσματα των διεγερτικών ουσιών που λαμβάνονται για ενίσχυση δεν διαφέρουν σημαντικά από τα αποτελέσματά τους για εγκεκριμένες ενδείξεις, όπως η Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής και Υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ), ναρκοληψία κ.ά. Τα διεγερτικά αυξάνουν την εγρήγορση, βελτιώνουν την προσοχή, αυξάνουν τα κίνητρα και βελτιώνουν πτυχές της μάθησης και της μνήμης. Άλλα φάρμακα που δοκιμάζονται για διάφορα νοσήματα ή διαταραχές μπορεί τελικά να αποδειχθούν ότι έχουν ιδιότητες, που θα επέτρεπαν τη χρήση τους ως ενισχυτικά. Σε αυτά

---

<sup>493</sup> Κορδώνης, «Φαρμακογονιδιωματική: Ηθικά Διλήμματα,» 66.

<sup>494</sup> Eric Mayor, Maxime Daehne and Renzo Bianchi, “The Dark Triad of personality and attitudes toward cognitive enhancement,” *BMC Psychology* 8 (Nov 2020): 2, <https://doi.org/10.1186/s40359-020-00486-2>

περιλαμβάνονται φαρμακευτικά σκευάσματα που δοκιμάζονται για τη συμπτωματική βελτίωση της μνήμης στη νόσο Alzheimer, καθώς και φάρμακα για την ενίσχυση της εκμάθησης μείωσης του άγχους. Τα επί του παρόντος διαθέσιμα αντικαταθλιπτικά έχουν μόνο μέτρια θετικά αποτελέσματα σε υγιείς ανθρώπους (και μόνο μέτρια αποτελεσματικότητα σε άτομα που έχουν κατάθλιψη), αλλά τελικά θα μπορούσαν να αναπτυχθούν αντικαταθλιπτικά φάρμακα που αυξάνουν με ασφάλεια τη διάθεση όχι μόνο σε καταθλιπτικούς αλλά και σε στενοχωρημένους ή απαισιόδοξους ανθρώπους που χαρακτηρίζονται υγιείς.<sup>495</sup> Στην περίπτωση των γνωστικών λειτουργιών, του συναισθήματος και της συμπεριφοράς, το όριο πολλές φορές είναι δυσδιάκριτο μεταξύ της ενίσχυσης ενός υγιούς ατόμου και μιας διαταραχής ή παθολογικής κατάστασης που απαιτεί θεραπεία. Αυτή η δυσκολία στο διαχωρισμό αντικατοπτρίζει εν μέρει την έλλειψη αυστηρών επιστημονικά και αντικειμενικών ορίων μεταξύ ασθένειας και «φυσιολογικών» αντιδράσεων σε απογοητεύσεις, απώλειες, καταστάσεις που προκαλούν ιδιαίτερο άγχος ή ατόμων που έχουν γεννηθεί με μια συγκεκριμένη ιδιοσυγκρασία, όπως τα ιδιαίτερα συνεσταλμένα άτομα.<sup>496</sup>

Οι γενετικοί προγνωστικοί παράγοντες της ατομικής ιδιαιτερότητας στην απόκριση της θεραπείας, που στοχεύουν στη βελτίωση της γνωστικής λειτουργίας θα ήταν σαφώς επωφελείς για την αποτελεσματική στόχευση θεραπευτικών στρατηγικών. Αυτά τα αποτελέσματα μπορεί να προκύψουν άμεσα, από διακυμάνσεις στην αποτελεσματικότητα των στόχων των φαρμάκων, ή έμμεσα, μέσω μεταβολικών οδών ή άλλων γονιδίων κινδύνου.<sup>497</sup> Τα ευρήματα υποδηλώνουν ότι ορισμένες γενετικές παραλλαγές επηρεάζουν την ακεραιότητα συγκεκριμένων συστημάτων νευροδιαβιβαστών, περιορίζοντας τη δυνατότητα βελτίωσης της γνωστικής λειτουργίας σε απόκριση σε φάρμακα, που δρουν στα ίδια συστήματα.<sup>498</sup>

Η καλή διατροφή και η τακτική άσκηση μπορούν, όπως προαναφέρθηκε, να επιφέρουν μακροπρόθεσμες βελτιώσεις σε πολλούς γνωστικούς τομείς, ενώ τα συνηθισμένα διεγερτικά, όπως ο καφές, αυξάνουν προσωρινά τα επίπεδα εγρήγορσης και συγκέντρωσης, με επαρκή τεκμηρίωση στην ιατρική βιβλιογραφία και χωρίς να

---

<sup>495</sup> Steven E Hyman, "Cognitive Enhancement: Promises and Perils," *Neuron* 69, no. 4 (2011): 597, <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2011.02.012>

<sup>496</sup> Hyman, "Cognitive Enhancement: Promises and Perils," 596.

<sup>497</sup> Husain and Mehta, "Cognitive Enhancement by Drugs," 33.

<sup>498</sup> Husain and Mehta, "Cognitive Enhancement by Drugs," 34.



εγείρουν σημαντικά ηθικά ζητήματα. Τώρα που η πρόσφατη κλινική έρευνα έδειξε ότι, η εκτός επισήμων ενδείξεων χρήση ορισμένων φαρμακευτικών προϊόντων μπορεί, υπό ορισμένες συνθήκες, να έχει μέτρια αποτελέσματα βελτίωσης της γνώσης με ουσίες όπως η μεθυλφαινιδάτη και η μοδαφινίλη, τα οποία μπορούν να βελτιώσουν διάφορες ικανότητες, όπως η μνήμη εργασίας και η συγκέντρωση σε ορισμένα υγιή άτομα, εγείρονται ένα πλήθος ηθικών ζητημάτων, όπως το ιατρικό προφίλ ασφάλειας των φαρμακευτικών γνωστικών ενισχυτών, ο έμμεσος εξαναγκασμός χρήσης των ενισχυτών, η άνιση πρόσβαση σε φαρμακευτικούς γνωστικούς ενισχυτές και η κατανομή δικαιοσύνης και εάν η χρήση ενισχυτών αποτελεί εξαπάτηση σε ανταγωνιστικά πλαίσια. Ο φαρμακευτικά ενισχυμένος εγκέφαλος μπορεί να είναι ένας αυθεντικός ανθρώπινος εγκέφαλος; Τέλος, πρέπει να γίνει διάκριση ως προς το εάν η χρήση των ουσιών αυτών αποτελεί θεραπεία ή ενίσχυση.<sup>499</sup> Σε ατομικό επίπεδο εκφράζονται ανησυχίες σχετικά με την ιατρική ασφάλεια και τις παρενέργειες, την αυθεντικότητα του ενισχυμένου νου και την αξία των επιτευγμάτων που διευκολύνεται από τη φαρμακευτική παρέμβαση. Σε κοινωνικό επίπεδο μπορούν να τεθούν ηθικά ερωτήματα σχετικά με το εάν η διαθεσιμότητα των φαρμακευτικών γνωστικών ενισχυτών θα αυξήσει ή θα υπονομεύσει την ισότητα και σχετικά με το εάν τα άτομα θα αναγκαστούν να χρησιμοποιήσουν, άμεσα ή έμμεσα φαρμακευτικούς γνωστικούς ενισχυτές. Περαιτέρω κανονιστικές ερωτήσεις προκύπτουν ιδιαίτερα στο πλαίσιο της υγειονομικής περίθαλψης. Πρέπει να σχεδιάζουμε μια απότομη γραμμή μεταξύ της θεραπείας και της ενίσχυσης και θα πρέπει τα άτομα να έχουν πρόσβαση στους ενισχυτές μέσω των ιατρών;<sup>500</sup>

Η περιστασιακή χρήση διεγερτικών που καταναλώνονται σήμερα είναι κυρίως για λόγους ψυχαγωγίας και η χρήση τους για εγρήγορση ή βελτίωση της απόδοσης χρονολογείται από αιώνες. Για παράδειγμα τα αποδεικτικά στοιχεία για τη χρήση του khat (το οποίο περιέχει cathinone, ένα μέτριο διεγερτικό τύπου αμφεταμίνης), δημοφιλές σε περιοχές της Μέσης Ανατολής και της Αφρικής, χρονολογούνται τουλάχιστον από τον 11<sup>ο</sup> αιώνα. Σήμερα το khat είναι ένα κοινωνικό στήριγμα σε πολλές χώρες και το μάσημα των φύλλων παραμένει νόμιμο σε πολλά έθνη,

---

<sup>499</sup> Hannah Maslen, Nadira Faulmüller, and Julian Savulescu, "Pharmacological Cognitive Enhancement" How Neuroscientific Research Could Advance Ethical Debate," *Frontiers in Systems Neuroscience* 8 (2014): 1-9, <https://doi.org/10.3389/fnsys.2014.00107>

<sup>500</sup> Maslen, Faulmüller, and Savulescu, "Pharmacological Cognitive Enhancement" 1.

συμπεριλαμβανομένου του Ισραήλ. Είναι ενδιαφέρον και παράλληλα με την προσέγγιση της γενικής ιατρικής για τη βελτίωση της ακαδημαϊκής απόδοσης σε παιδιά με ΔΕΠΥ ότι το khat δίνεται μερικές φορές σε παιδιά σχολικής ηλικίας από γονείς που πιστεύουν ότι βελτιώνει την σχολική τους απόδοση.<sup>501</sup> Η συνταγογραφούμενη χρήση διεγερτικών για τη γνωστική βελτίωση σε υγιή άτομα παρουσιάζει όλο και μεγαλύτερο ενδιαφέρον για την ακαδημαϊκή κοινότητα. Οι φοιτητές πανεπιστημίου μπορεί να είναι επιρρεπείς σε χρήση αυτών των φαρμακολογικών γνωστικών ενισχυτών για τα αντιληπτά ακαδημαϊκά τους οφέλη. Σε μελέτη στο πανεπιστήμιο του Τορόντο το 2015-2016 οι συμμετέχοντες, αντιλαμβάνονταν τους χρήστες είτε ως μαθητές με υψηλό ανταγωνισμό, είτε γενικά ως άτομα υψηλού γνωστικού επιπέδου. Τα φερόμενα οφέλη των ενισχυτών περιλάμβαναν τη βελτιωμένη εστίαση της προσοχής, της απομνημόνευσης και βελτίωση της βαθμολογίας, αλλά δεν περιελάμβαναν αυξημένη νοημοσύνη ή μακροπρόθεσμη γνωστική βελτίωση.<sup>502</sup> Σε μια μελέτη μεταξύ των φοιτητών του πρώτου έτους στη Βοσνία-Ερζεγοβίνη η κατανάλωση ουσιών, όπως του καφέ, των ενεργειακών ποτών, της νικοτίνης, του αλκοόλ και της μαριχουάνας, με σκοπό τη γνωστική ενίσχυση, αυξήθηκε κατά τη διάρκεια της εβδομάδας πριν τις εξετάσεις.<sup>503</sup> Σε έρευνα για τη στάση των φοιτητών ενός ελβετικού πανεπιστημίου απέναντι στη φαρμακολογική γνωστική ενίσχυση τα δύο τρίτα θεωρούσαν την απόδοση που αποκτάται μέσω φαρμακολογικής ενίσχυσης λιγότερο αξια αναπόδοσης και περισσότεροι από τους μισούς συμφώνησαν ότι η φαρμακευτική ενίσχυση είναι παρόμοια με το doping στον αθλητισμό. Σχεδόν οι μισοί ισχυρίστηκαν ότι η ανεξέλεγκτη πρόσβαση σε φαρμακολογικούς γνωστικούς ενισχυτές αυξάνει την πίεση για συμμετοχή σε φαρμακολογική ενίσχυση και εκπαιδευτική ανισότητα.<sup>504</sup> Το πολιτισμικό περιβάλλον επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό την αναζήτηση γνωστικών

---

<sup>501</sup> Suzanne Wood, Jenifer R. Sage, Tristan Shuman and Stephan G. Anagnostaras, "Psychostimulants and cognition: a continuum of behavioral and cognitive activation," *Pharmacological reviews* 66, no. 1 (2013): 194, <https://doi.org/10.1124/pr.112.007054>

<sup>502</sup> Kira London-Nadeau, Priscilla Chan and Suzanne Wood "Building Conceptions of Cognitive Enhancement: University Students' Views on the Effects of Pharmacological Cognitive Enhancers," *Substance Use & Misuse* 54, no. 6 (2019): 908, <https://doi.org/10.1080/10826084.2018.1552297>

<sup>503</sup> Jasna Kusturica et al., "Neuroenhancing Substances Use, Exam Anxiety and Academic Performance in Bosnian-Herzegovinian First-Year University Student," *Acta Medica Academica* 48, no. 3 (Dec 2019):286, <https://doi.org/10.5644/ama2006-124.269>

<sup>504</sup> Larissa J Maier et al., "Swiss University Students' Attitudes toward Pharmacological Cognitive Enhancement," *Public Library of Science-Plos One* 10, no. 12 (Dec 2015): 1, e0144402, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0144402>

ενισχυτών, ανάλογα με τον ηθικό κώδικα της κοινότητας. Αν και η φαρμακολογική γνωστική βελτίωση είναι συχνό φαινόμενο μεταξύ των φοιτητών πανεπιστημίου σε άλλες χώρες, ο επιπολασμός στην Ιαπωνία δεν έχει διευκρινιστεί. Σε μια μελέτη διερευνήθηκε η στάση απέναντι στη φαρμακολογική γνωστική ενίσχυση μεταξύ Ιαπώνων προπτυχιακών φοιτητών. Σχεδόν κανένας μαθητής δεν είχε χρησιμοποιήσει ποτέ συνταγογραφούμενα φάρμακα για γνωστική βελτίωση. Όταν ρωτήθηκαν εάν θα ήθελαν να χρησιμοποιήσουν φάρμακα για να βελτιώσουν την γνωστική τους απόδοση, το 68,6-72% απάντησε όχι, το 7% απάντησε δεν μπορώ να πω και μόνο το 2,5-4,8% απάντησε καταφατικά.<sup>505</sup> Τα αποτελέσματα από δύο διαδικτυακές έρευνες αποκάλυψαν ότι οι μαθητές ήταν προθυμότεροι να βελτιώσουν τη γνωστική τους απόδοση μέσω φαρμακευτικών ουσιών από ότι οι καθηγητές πανεπιστημίου, αν και η συνολική προθυμία ήταν χαμηλή. Η πιθανότητα ανεπιθύμητων ενεργειών και η έντασή τους μείωσαν την προθυμία χρήσης φαρμάκων γνωστικής ενίσχυσης σε φοιτητές και καθηγητές, ενώ η ασφάλεια και η αποτελεσματικότητα αύξησαν την τάση χρήσης τους.<sup>506</sup>

Η χρήση φαρμακευτικών ουσιών που ενισχύουν τη γνωστική και την ακαδημαϊκή απόδοση είναι ένα σχετικά νέο φαινόμενο, που βρίσκεται στη διασταύρωση της σύγχρονης ιατρικής και της σύγχρονης πίεσης για την είσοδο και την επιτυχία με αξιοκρατικά κριτήρια, σε απαιτητικά ακαδημαϊκά περιβάλλοντα. Στις ΗΠΑ η χρήση των λεγόμενων φαρμάκων γνωστικής ενίσχυσης είναι διαδεδομένη στους φοιτητές σε μεγάλο βαθμό. Τα συνταγογραφούμενα διεγερτικά όπως το Ritalin και το Adderall είναι από τα πιο συχνά χρησιμοποιούμενα με συνολικά ποσοστά χρήσης που κυμαίνονται από 10,1% έως 35,5% σε ορισμένα ιδρύματα. Οι γραπτές αναφορές για την υγεία των φοιτητών του πανεπιστημίου και οι δημοφιλείς αναφορές των μέσων ενημέρωσης έχουν δώσει μεγάλη δημοσιογραφική κάλυψη σε αυτήν την αυξανόμενη τάση των φοιτητών κολεγίου που βασίζονται στα αποτελέσματα των

---

<sup>505</sup> Midori Yamamoto, and Yuji Ishii, "Questionnaire Survey Concerning Pharmacological Cognitive Enhancement among Undergraduates," *Yakugaku Zasshi* 140, no. 11 (2020): 1397, <https://doi.org/10.1248/yakushi.20-00113>

<sup>506</sup> Sebastian Sattler et al. "The Rationale for Consuming Cognitive Enhancement Drugs in University Students and Teachers," Edited by Michael Taffe. *PLoS One* 8, no. 7 (2013): 1, e68821, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0068821>

φαρμάκων και τα χρησιμοποιούν ως βοηθούς μελέτης.<sup>507</sup> Μεταξύ των κυριότερων θεμάτων που προέκυψαν ήταν η πεποίθηση ότι η χρήση των φαρμάκων είναι η μικρότερη και ηθικά πιο αποδεκτή μορφή εξαπάτησης, ότι η ασάφεια και ο επιπολασμός της ΔΕΠΥ δικαιολογούν τη μη ιατρική χρήση και ότι πάνω απ' όλα τα φάρμακα γνωστικής ενίσχυσης προσφέρουν πλεονέκτημα. Ορισμένοι συμμετέχοντες εξέφρασαν την ανησυχία τους για το πλεονέκτημα των φαρμάκων, ιδιαίτερα όταν η χρήση τους συνδυάζεται με ανισότητα μεταξύ των μαθητών στην πρόσβαση σε αυτά, με κάποιον να το αποκαλεί ως λευκή εκδοχή της εξαπάτησης. Επίσης οι μαθητές από όλες τις κοινωνικές τάξεις είναι πιθανό να αναζητήσουν φάρμακα για γνωστική ενίσχυση αλλά ιδιαίτερα μαθητές από οικογένειες υψηλής κοινωνικοοικονομικής στάθμης.<sup>508</sup> Ωστόσο, μελέτες υποδηλώνουν πιο αυξημένο επιπολασμό της ΔΕΠΥ, λόγω συνύπαρξης της με άλλα ψυχιατρικά νοσήματα, όπως για παράδειγμα καταθλιπτική ή αγχώδη διαταραχή, οι εκδηλώσεις των οποίων επισκιάζουν την ύπαρξή της, με αποτέλεσμα στην ουσία να υποδιαγιγνώσκεται και να απαιτεί έμπειρους και εξειδικευμένους ψυχιάτρους.<sup>509</sup>

Πέρα από τα ηθικά ζητήματα που προκύπτουν όταν υγιή άτομα χρησιμοποιούν φαρμακευτικούς γνωστικούς ενισχυτές προκειμένου να ενισχύσουν τις γνωστικές τους λειτουργίες, όπως τη μνήμη την προσοχή και τις εκτελεστικές λειτουργίες, υπάρχει προς το παρόν άγνοια σχετικά με τα πραγματικά οφέλη και τις βλάβες τους σε υγιή άτομα. Τα νευροηθικά ζητήματα που προκύπτουν από τη χρήση τους περιλαμβάνουν τις άγνωστες παρενέργειες που σχετίζονται με αυτά τα φάρμακα, ανησυχίες σχετικά με την τροποποίηση της αυθεντικότητας και της προσωπικότητας και, ως αποτέλεσμα της ανισότητας πρόσβασης σε αυτά τα φάρμακα, η έλλειψη διανεμητικής δικαιοσύνης και ανταγωνιστικής δικαιοσύνης που μπορούν να προκαλέσουν στην κοινωνία.<sup>510</sup> Η ασφάλιση υγείας είναι πιθανό να πληρώσει για κάποια θεραπεία γνωστικής διαταραχής ενός ασθενούς, αλλά για όχι για τη βελτίωση ενός υγιούς. Έτσι, μια ανησυχία που

---

<sup>507</sup> Ross Aikins, “‘The White Version of Cheating?’ Ethical and Social Equity Concerns of Cognitive Enhancing Drug Users in Higher Education,” *Journal of Academic Ethics* 17, no. 2 (2018): 111, <https://doi.org/10.1007/s10805-018-9320-7>

<sup>508</sup> Aikins, “The White Version of Cheating? Ethical,” 111.

<sup>509</sup> Artemios Pehlivanidis, Katerina Papanikolaou, Areti C Spyropoulou and George N Papadimitriou, “Comorbid Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder in Adult Psychiatric Outpatients with Depressive or Anxiety Disorders,” *International Journal of Psychiatry in Clinical Practice* 18, no. 4 (2014): 265-271, <https://doi.org/10.3109/13651501.2014.941878>

<sup>510</sup> Sahakian and Morein-Zamir, “Neuroethical Issues in Cognitive Enhancement,” 533.

συχνά δημιουργείται σχετικά με τη διάθεση φαρμάκων για την ενίσχυση της γνώσης, τη βελτίωση του συναισθήματος και της εκτελεστικής λειτουργίας, είναι η πιθανότητα αύξησης του χάσματος ευκαιριών μεταξύ των πλουσίων και μορφωμένων ατόμων (που είναι περισσότερο πιθανό να ζητήσουν π.χ. αντικαταθλιπτικά και διεγερτικά ως ενίσχυση) και των φτωχών και λιγότερο μορφωμένων που δεν θα έχουν την ίδια δυνατότητα.<sup>511</sup> Τα υγιή άτομα μπορεί να εξαναγκάζονται από κοινωνικά ιδρύματα να παίρνουν τέτοια φάρμακα ώστε να λειτουργούν καλύτερα, τα οποία ως επακόλουθο μπορεί να επιτρέψουν, αλλά ίσως εμποδίσουν τα υγιή άτομα να αποκτήσουν καλύτερη ηθική αυτοκατανόηση και αυτονομία. Πρέπει να διεξαχθεί εμπειρική έρευνα για να διευκρινισθεί όχι μόνο εάν αυτά τα φάρμακα τροποποιούν ή όχι πολύπλοκες γνωστικές διαδικασίες υψηλότερης τάξης, αλλά και πώς μπορούν να αλλάξουν σημαντικές ανθρώπινες αρετές όπως η ενσυναίσθηση, η ηθική συλλογιστική, η δημιουργικότητα και τα κίνητρα σε υγιή άτομα.<sup>512</sup>

Υπάρχει ερευνητική προσπάθεια που στοχεύει στην βελτίωση της πρόγνωσης των πολυγενετικών κινδύνων σε ολόκληρο το γονιδίωμα, του συγκεκριμένου βαθμού νοημοσύνης και των ικανοτήτων στον αθλητισμό. Ανεξάρτητα από το αν η επιλογή εμβρύων για υψηλότερο IQ είναι στο στάδιο της πιθανότητας, οι γενετικές δοκιμές επιτρέπουν όλο και πιο ακριβείς προβλέψεις για τα ανθρώπινα χαρακτηριστικά.<sup>513</sup>

Επειδή οι γνωστικοί ενισχυτές αναμένεται να χρησιμοποιηθούν κατά κόρον από φοιτητές και μαθητές, θα υπάρξει ίσως αναθεώρηση της αξίας της προσπάθειας, που μετά τον 18<sup>ο</sup> αιώνα κατέχει αυτοτελή αξία. Σχετικά με τις φυσικές δεξιότητες των παιδιών η πρώτη θεώρηση ήταν, μέσω της διδασκαλίας, αυτές να εντοπιστούν και να αναδειχθούν καθοδηγώντας τα παιδιά να τις αναπτύξουν όσο ήταν δυνατόν. Ήταν μια φυσιοκρατική και αριστοκρατική παιδαγωγική προσέγγιση.<sup>514</sup> Υπήρχε μια αδιαμφισβήτητη άποψη για μια φυσική ανισότητα στις δεξιότητες και τα ταλέντα.<sup>515</sup> Μετά τον 18<sup>ο</sup> αιώνα υπήρξε μια νέα ηθική οπτική, θεωρώντας ότι η κληρονομικότητα και τα φυσικά ταλέντα δεν ήταν αυτό που είχε τη βαρύνουσα σημασία. Η αξία δεν

---

<sup>511</sup> Hyman, "Cognitive Enhancement: Promises and Perils," 597.

<sup>512</sup> Sahakian and Morein-Zamir, "Neuroethical Issues in Cognitive Enhancement," 533.

<sup>513</sup> Carolyn Riley Chapman et al., "Genetic Discrimination: Emerging Ethical Challenges in the Context of Advancing Technology," *Journal of Law and the Biosciences* 7, no. 1 (2019): 2, <https://doi.org/10.1093/jlb/lz016>

<sup>514</sup> Ferry and Vincent, *Τι είναι ο άνθρωπος*, 48.

<sup>515</sup> Ferry and Vincent, *Τι είναι ο άνθρωπος*, 49.

βρισκόταν στο έμφυτο ταλέντο, αλλά στην προσπάθεια που κάθε παιδί κατέβαλλε, προκειμένου να επιτύχει ένα αποτέλεσμα. Αυτό που είχε αξία ήταν η διαδρομή μέχρι το στόχο, η πειθαρχία και η εργασία, οι οποίες θα διαμόρφωναν την προσωπικότητα του παιδιού, ανεξάρτητα από το αποτέλεσμα.<sup>516</sup> Μπορεί η μέχρι τώρα ενίσχυση με φυσικά μέσα ή με φροντιστηριακά μαθήματα να δημιουργεί ανισότητες, αλλά με τη φαρμακευτική ενίσχυση πιθανόν να υπάρξει μιας άλλης τάξης ανισότητα, στερώντας οποιαδήποτε δυνατότητα από αυτούς που δεν μπορούν να έχουν πρόσβαση στα φάρμακα. Ένας διευθυντής που εργάζεται εντατικά έχει την οικονομική δυνατότητα να πάρει ένα «έξυπνο χάπι» μεταξύ δύο συναντήσεων αλλά είναι πολύ δύσκολο να πετύχει το ίδιο αποτέλεσμα με τους κλασικούς τρόπους ενίσχυσης, όπως ο ύπνος ή η απομνημόνευση.<sup>517</sup>

Οι διαφορές στις γνωστικές ικανότητες που μπορεί να δημιουργηθούν με τους γνωστικούς ενισχυτές μπορεί να αντιμετωπιστούν με την αρχή της διαφοράς του Rawls. Ο Rawls εισάγει αυτή την αρχή, θεωρώντας την διανομή των φυσικών δεξιοτήτων ως κοινό κεφάλαιο. Εκείνοι με συγκρίσιμες δεξιότητες θα έχουν παρόμοιες ευκαιρίες και προτείνει μια ακριβοδίκαιη ισότητα ευκαιριών.<sup>518</sup>

---

<sup>516</sup> Ferry and Vincent, *Τι είναι ο άνθρωπος*, 49-50.

<sup>517</sup> Dresler, "Hacking the Brain: Dimensions," 1142.

<sup>518</sup> John Rawls, *Θεωρία της Δικαιοσύνης*, επίμετρο Κωνσταντίνος Παπαγεωργίου, μτφρ Φίλιππος Βασιλογιαννης, (Αθήνα: Πόλις, 2010)

## Κεφάλαιο 8. Επίλογος

Δεν υπάρχει καμία αμφιβολία ότι μεγάλο μέρος της βελτίωσης της δημόσιας υγείας οφείλεται στη βελτίωση των συνθηκών διαβίωσης, στην ποιοτικότερη διατροφή, στα αποχετευτικά δίκτυα, στα προγράμματα εμβολιασμών και άλλων επιτευγμάτων με αντανάκλαση στη δημόσια υγεία. Επιπλέον, οι κύριες αιτίες των σύγχρονων ασθενειών που πλήττουν τον αναπτυγμένο κόσμο στον 21<sup>ο</sup> αιώνα, όπως ο καρκίνος, η κατάθλιψη, το στρες, ο διαβήτης, έχουν πολλά συμπεριφορικά και περιβαλλοντικά αίτια, όπως η υπερκατανάλωση πρόχειρου φαγητού, η καθιστική ζωή και το κάπνισμα. Ενώ οι καθημερινές μας συνήθειες και συμπεριφορές είναι πράγματι παράγοντες κινδύνου για αυτές τις ασθένειες, από τη στιγμή που η ασθένεια διαγιγνώσκεται η θεραπεία γίνεται αναγκαία. Συνεπώς, η προώθηση της υγείας θα πρέπει να περιλαμβάνει εκτός από την εξατομικευμένη ιατρική, ένα συνδυασμό με παρεμβάσεις στις επικίνδυνες συμπεριφορές και στους περιβαλλοντικούς στόχους.<sup>519</sup>

Οι κοινωνικοί παράγοντες που καθορίζουν την υγεία είναι ίσως οι σημαντικότεροι, λόγω του ρόλου τους στη συνολικότερη βελτίωση του επιπέδου ζωής μας.

Τα κοινωνικά ζητήματα που επηρεάζουν τον τομέα της υγείας είναι πολύπλοκα. Για παράδειγμα, η διατροφή, η παιδεία, οι συνθήκες διαβίωσης, είναι μερικοί τομείς, η βελτίωση των οποίων, θα μπορούσε να μειώσει τις δαπάνες για την υγειονομική περίθαλψη, αυξάνοντας ταυτόχρονα το επίπεδο υγείας του πληθυσμού.<sup>520</sup> Δεν υπάρχει αμφιβολία ότι κυρίως περιστάσεις εκτός της υγειονομικής περίθαλψης καλλιεργούν ή βλάπτουν την υγεία. Υπάρχει ένας χάρτης του μετρό που δείχνει το προσδόκιμο ζωής στην Αμερική. Από το κέντρο του Μανχάταν έως το Νότιο Μπρόνξ στη Νέα Υόρκη, το προσδόκιμο ζωής μειώνεται κατά 10 χρόνια: 6 μήνες για κάθε λεπτό στο μετρό. Μεταξύ του Σικάγο Loop και της δυτικής πλευράς της πόλης, η διαφορά στο προσδόκιμο είναι 16 χρόνια.<sup>521</sup> Οι κοινωνικοοικονομικοί παράγοντες επηρεάζουν τον

---

<sup>519</sup> Licinio, “Pharmacogenomics and Ethnic Minorities,” 1.

<sup>520</sup> Gail Wilensky, “Addressing Social Issues Affecting Health to Improve US Health Outcomes,” *Journal of the American Medical Association* 315, no. 15 (Apr 2016):1552, <https://doi.org/10.1001/jama.2016.3863>

<sup>521</sup> Donald M. Berwick, “The Moral Determinants of Health,” *Journal of the American Medical Association* 324, no. 3 (June 2020): 255, <https://doi.org/10.1001/jama.2020.11129>



κίνδυνο καρκίνου του μαστού. Για όλες τις φυλετικές/εθνικές ομάδες τα ποσοστά εμφάνισης καρκίνου του μαστού τείνουν να συνδέονται θετικά με την κοινωνικοοικονομική κατάσταση.<sup>522</sup>

Το γεγονός ότι η γενετική σύνθεση καθορίζει, εκτός από την ευαισθησία στη νόσο, την ανταπόκριση στη φαρμακευτική αγωγή, σε συνδυασμό με την καταγραφή των παραλλαγών του ανθρώπινου γονιδιώματος, θα επιτρέψει την ανάπτυξη θεραπευτικών επιλογών με γενετική βάση δίνοντας τη δυνατότητα στις εταιρείες να αναπτύξουν ασφαλέστερα και αποτελεσματικότερα φάρμακα. Η ραγδαία εξέλιξη στη φαρμακογονιδιωματική θα αλλάξει την πρακτική της ιατρικής, παρέχοντας εξατομικευμένη προσέγγιση στην θεραπεία για κάθε ασθενή.<sup>523</sup>

Η φαρμακογονιδιωματική, η γονιδιωματική ιατρική, η ιατρική ακριβείας και η εξατομικευμένη ιατρική, αναμένεται να αλλάξουν ριζικά τον τρόπο άσκησης της ιατρικής όπως τη γνωρίζουμε τα τελευταία χρόνια. Τα μεγάλα δεδομένα, η τεχνητή νοημοσύνη, ενσωματώνονται στην ζωή μας καθημερινά, χωρίς το καταλαβαίνουμε. Η φαρμακογονιδιωματική, με τον έλεγχο μεγάλων πληθυσμιακών ομάδων και την ανίχνευση δεικτών υπόσχεται να μας εξασφαλίσει ασφαλέστερες και αποτελεσματικότερες φαρμακευτικές αγωγές. Μια σειρά από σωματικά καταληκτικά νοσήματα που αφορούν, ευτυχώς, μια μικρή μειοψηφία, μπορούν να έχουν μια ιδιαίτερα καλή εξέλιξη. Σε ένα σύνολο ψυχιατρικών νοσημάτων που αφορούν, δυστυχώς, ένα μεγάλο κομμάτι του πληθυσμού η στοχευμένη αγωγή αναμένεται να αλλάξει την ζωή αυτών των ανθρώπων.

Σε αυτό το πλαίσιο και με την ανάγκη συμμετοχής υγιών και μεγάλων πληθυσμών στις φαρμακογονιδιωματικές έρευνες για να μπορέσει να εκδηλώσει το δυναμικό της και να πραγματοποιήσει τα όσα υπόσχεται, η συγκατάθεση στις ερευνητικές προσπάθειες μοιάζει να αποτελεί τροχοπέδη, μέσω μιας δύσκολης διαδικασίας ενημέρωσης που δημιουργεί, δίχως νόημα πολλές φορές, επιφυλάξεις στους συμμετέχοντες. Η λελογισμένη διακινδύνευση κατά τη συμμετοχή σε τέτοιου είδους έρευνες μπορεί να αποφέρει τεράστια οφέλη για την κοινωνία, με ένα ελάχιστο

---

<sup>522</sup> Steven S. Coughlin, "Social Determinants of Breast Cancer Risk, Stage, and Survival," *Breast Cancer Research and Treatment* 177, no. 3 (2019): 537, <https://doi.org/10.1007/s10549-019-05340-7>

<sup>523</sup> Barkur S Shastry, "SNPs and haplotypes: genetic markers for disease and drug response (review)," *International Journal of Molecular Medicine* 11, no. 3 (Mar 2003):379, <https://doi.org/10.3892/ijmm.11.3.379>



κόστος για το άτομο. Όπως και εάν κάποια στιγμή έχουμε θεραπευτικές αγωγές ή προληπτικές αγωγές με εντυπωσιακή αποτελεσματικότητα και σχεδόν μηδενικές παρενέργειες, η λήψη τους από τον ασθενή ή τον υποψήφιο ασθενή ίσως να γίνει επιτακτική χωρίς να χρειάζεται η συναίνεσή του. Και τα δύο αυτά βέβαια σε ένα ιδιαίτερα αυστηρό ηθικό και νομικό πλέγμα ελέγχου. Οι εφιαλτικές καταστάσεις που έζησαν άνθρωποι στο παρελθόν γιατί δεν ρωτήθηκαν για ιατρικές πράξεις και δεν είχαν το δικαίωμα να συναινέσουν ή να αρνηθούν, δεν πρέπει να επαναληφθούν. Δεν πρέπει όμως να αφήσουμε την έννοια της αυτονομίας να μας παρασύρει σε μια ατομική οπτική με επιφυλάξεις, ανασφάλειες και έλλειψη εμπιστοσύνης, να μας στερήσει, μέσα από αδικαιολόγητες αρνήσεις, θεωρώντας ότι διαφυλάσσουμε την αυτονομία μας, τη χαρά να αποκτήσουμε καλύτερη υγεία. Δεν έχουμε το ηθικό δικαίωμα να αποφασίζουμε μόνο με βάση τις επιθυμίες και τους φόβους μας, ζώντας σε μια κοινωνία στην οποία η επιρροή του ενός στον άλλο έχει καταλυτική σημασία για τις ζωές όλων.

Ένα δικαίωμα υποσκελίζεται όταν ηθικής φύσεως λόγοι, οι οποίοι έχουν μεγαλύτερη βαρύτητα για την ηθική θεωρία που αναγνωρίζει το δικαίωμα αυτό, επιβάλλουν να μη διασφαλιστεί ή να μην γίνει σεβαστό.<sup>524</sup>

Αν είναι στο χέρι μας να αποτρέψουμε κάτι κακό που θα μπορούσε να συμβεί, χωρίς να θυσιάσουμε κάτι αντίστοιχης ηθικής αξίας, τότε έχουμε την ηθική υποχρέωση να το κάνουμε. Το ότι έχουμε την ηθική υποχρέωση, όχι να προωθήσουμε το καλό, αλλά να αποτρέψουμε το κακό, χωρίς να θυσιάσουμε κάτι δικό μας ανάλογης ηθικής αξίας, είναι μια αδιαμφησβήτητη ηθική αρχή.<sup>525</sup>

---

<sup>524</sup> Φιλήμων Παιονίδης, *Υπέρ του Δέοντος, Δοκίμια Πρακτικής Φιλοσοφίας* (Αθήνα: Εκκρεμές, 2007), 123.

<sup>525</sup> Peter Singer, "Famine, Affluence, and Morality," *Philosophy and Public Affairs* 1, no. 3 (1972): 229-243, <http://www.jstor.org/stable/2265052>

## Βιβλιογραφικές αναφορές

Βαγενά, Δήμητρα. «Ηθική Ενίσχυση, Ελευθερία και το Μηχάνημα του Θεού. Julian Savulescu and Ingmar Persson.» *Conatus* 2, no. 2 (2017). <https://doi.org/10.12681/conatus.15991>.

Δραγώνα-Μονάχου, Μυρτώ, επιμ. *Για μια Φιλοσοφική Παιδεία Ανθρωπίνων Δικαιωμάτων*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 2005.

Ευρωπαϊκό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας (EMBL). *Το μέλλον των Βιοεπιστημών*. Μετάφρ. από Βασιλική Βακάκη. Αθήνα: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, 2006.

Καλοκαιρινού, Ελένη. «Επίμετρο. Η Επίδραση της Αρχαίας Ελληνικής Σκέψης στη Σύγχρονη Βιοηθική.» Στο *Βιοηθική. Αρχαία Θέματα σε Σύγχρονους Προβληματισμούς*. Επιμ. από Ελένη Καλοκαιρινού, Ξενόγλ. Επιμ. από Mark G. Kuczewski και Ronald Polansky. Μετάφρ. από Μιχάλη Κατσιμίτση, 527-84. Αθήνα: Τραυλός, 2007.

Κορδώνης, Θωμάς. «Φαρμακογονιδιωματική: Ηθικά Διλήμματα.» *Βιοηθικά* 4(2) (2018): 56-69.  
<https://doi.org/10.12681/bioeth.19691>

Κουφάκη, Μαργαρίτα Ιωάννα, Ιωάννης Γ. Χατζής και Γεώργιος Π. Πατρινός.  
«Εξατομικευμένη Ιατρική και Μαζικά Βιοϊατρικά Δεδομένα.» *Εξατομικευμένη Ιατρική* 3, 2 (Σεπτέμβριος-Δεκέμβριος 2020): 89-102.

Καρακιουλάκης, Γεώργιος, επιμ. *Φαρμακολογία Rang και Dale*. 8<sup>η</sup> έκδ. Αθήνα: Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2018.

Μανωλόπουλος, Ευάγγελος. «Η Φαρμακογονιδιωματική στην Κλινική Πράξη.» Στο *Βιοχημική φαρμακολογία*. Αθήνα: Σύνδεσμος Ελληνικών Ακαδημαϊκών Βιβλιοθηκών, 2015.  
<http://hdl.handle.net/11419/4255>

Μήτρου, Λίλιαν. «Η Προστασία των Δεδομένων Υγείας και των Γενετικών Δεδομένων στον Γενικό Κανονισμό Προστασίας Προσωπικών Δεδομένων.» Στο Βιοηθικοί Προβληματισμοί IV. Δεδομένα Υγείας και Γενετικά Δεδομένα, επιμ. Μαρία Κανελλοπούλου-Μπότη και Φερενίκη Παναγοπούλου-Κουτνατζή, 53-91. Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2019.

Παιονίδης Φιλίμων. *Υπέρ του Δέοντος, Δοκίμια Πρακτικής Φιλοσοφίας*. Αθήνα: Εκκρεμές, 2007.

Πανταζάκος, Παναγιώτης Π. Ηθική και Μεταηθική. Αθήνα: Ινστιτούτο του Βιβλίου – Καρδαμίτσα, 2015.

Παπαδημητρίου Ιωάννης Δ. και Μαριάννα Δρακοπούλου, Επιμ. Βιοηθική και Ανθρώπινα Δικαιώματα. Αθήνα: Σάκκουλας Αντ. Ν., 2010.

Παπαδόδημα, Σταυρούλα. «Βιοηθικές Αρχές.» Στο Ιατρική Ευθύνη και Δεοντολογία. η-Τάξη ΕΚΠΑ, 2011. [https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές\\_αρχές.docx](https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED317/Βιοηθικές_αρχές.docx).

Πελεgrίνης, Θεοδόσιος. Ηθική Φιλοσοφία. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 1997.

Πελεgrίνης, Θεοδόσης. Ιατρική Ηθική. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα, 2009.

Πρωτοπαπαδάκης, Ευάγγελος Δ. και Μαίρη Κατάρτη. «Τα Δεδομένα Υγείας ως Ευαίσθητα Προσωπικά Δεδομένα: Υπάρχει Καθήκον Κοινοποίησης;» Στο Βιοηθικοί Προβληματισμοί IV. Δεδομένα Υγείας και Γενετικά Δεδομένα, επιμ. Μαρία Κανελλοπούλου-Μπότη και Φερενίκη Παναγοπούλου-Κουτνατζή, 355-371. Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2019.

Πρωτοπαπαδάκης, Ευάγγελος Δ. Κλωνοποίηση και Βιοηθική. Κλωνοποίηση Ανθρώπων και Δικαιώματα. Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση, 2013.

Σημίτης, Σπύρος. «Δίκαιο, Ηθική και Πολιτική: Νομοθετικές Παρεμβάσεις σε Ζητήματα Βιοηθικής. Βιοεπιστήμες και Βιοτεχνολογία: Προοπτικές, Διλήμματα και Όρια μιας Αναγκαίας Νομικής Ρύθμισης.» Στο Θέματα Βιοηθικής. Η Ζωή, η Κοινωνία και η Φύση Μπροστά στις Προκλήσεις των Βιοεπιστημών. Επιμ. από Σταυρούλα Τσινόρεμα και Κίτσο Λούη. Αθήνα: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, 2013.

Τσακνάκης, Αθανάσιος Α. *Επίκτητος, Εγχειρίδιον*. Σειρά Αρχαίοι Έλληνες Συγγραφείς. Θεσσαλονίκη: Βιβλιοβάρδια Εκδοτική Θεσσαλονίκης, 2005.

Χριστοπούλου, Άννα. *Εισαγωγή στην Ψυχοπαθολογία του Ενήλικα*. Αθήνα: Τόπος, 2008.

Ψαρούλης, Δημήτριος και Πολυχρόνης Βούλτσος. *Ιατρικό Δίκαιο, Στοιχεία Βιοηθικής*. Αθήνα: University Studio Press, 2010.

Ahmed, Eman, and Mahsa Shabani. "DNA Data Marketplace: An Analysis of the Ethical Concerns Regarding the Participation of the Individuals." *Frontiers in Genetics* 10 (2019). <https://doi.org/10.3389/fgene.2019.01107>.

Aikins, Ross. "The White Version of Cheating? Ethical and Social Equity Concerns of Cognitive Enhancing Drug Users in Higher Education." *Journal of Academic Ethics* 17, no. 2 (2018): 111–30. <https://doi.org/10.1007/s10805-018-9320-7>.

Alcade, Gabriela M. και Mark A. Rothstein. «Ηθικά Ζητήματα στη Φαρμακογονιδιοματική Έρευνα.» Στο Φαρμακογονιδιοματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής. Επιμ. από Γεώργιο Πατρινό και Σωτηρία Μουκουβάλα, Ξενογλ. Επιμ. από Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr. Μετάφρ. από Δημήτριο Χαρβάτη, 21-27. Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010.

Atkinson, R. F., *Εισαγωγή στην Ηθική Φιλοσοφία*. Β' έκδ. Μετάφρ. από Ελένη Καλοκαιρινού. Θεσσαλονίκη: Σύγχρονη Παιδεία, 2012.

Bachtiar, Maulana, Brandon Nick Sern Ooi, Jingbo Wang, Yu Jin, Tin Wee Tan, Samuel S. Chong, and Caroline G. L. Lee. "Towards Precision Medicine: Interrogating the Human Genome to Identify Drug Pathways Associated with Potentially Functional, Population-Differentiated Polymorphisms." *The Pharmacogenomics Journal* 19, no. 6 (2019): 516–27.

<https://doi.org/10.1038/s41397-019-0096-y>.

Beauchamp, Tom L. and James F. Childress. *Principles of Biomedical Ethics*. 7<sup>th</sup> ed. New York: Oxford University Press, 2009

Berwick, Donald M. "The Moral Determinants of Health." *Journal of the American Medical Association* 324, no. 3 (2020). <https://doi.org/10.1001/jama.2020.11129>.

Billings, P. R., M. A. Kohn, M. de Cuevas, J. Beckwith, J. S. Alper, and M. R. Natowicz. "Discrimination as a Consequence of Genetic Testing." *American Journal of Human Genetics* 50, no. 3 (1992): 476–82. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1539589/>.

Borden, Brittany A., Sang Mee Lee, Keith Danahey, Paige Galecki, Linda Patrick-Miller, Mark Siegler, Matthew J. Sorrentino, et al. "Patient-Provider Communications about Pharmacogenomic Results Increase Patient Recall of Medication Changes." *The Pharmacogenomics Journal* 19, no. 6 (2019): 528–37. <https://doi.org/10.1038/s41397-019-0076-2>.

Bousman, Chad A., and Harris A. Eyre. "'Black Box' Pharmacogenetic Decision-Support Tools in Psychiatry." *Brazilian Journal of Psychiatry* 42, no. 2 (2020): 113–15. <https://doi.org/10.1590/1516-4446-2019-0724>.

Brothers, Kyle B. "Ethical Issues in Pediatric Pharmacogenomics." *The Journal of Pediatric Pharmacology and Therapeutics* 18, no. 3 (2013): 192–98. <https://doi.org/10.5863/1551-6776-18.3.192>.

Brown, Jacob T., Jeffrey R. Bishop, Katrin Sangkuhl, Erika L. Nurmi, Daniel J. Mueller, Jean C. Dinh, Andrea Gaedigk, et al. "Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for

Cytochrome P450 ( CYP ) 2D6 Genotype and Atomoxetine Therapy.” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 106 no. 1 (2019): 94–102. <https://doi.org/10.1002/cpt.1409>.

Buchanan, David R. “Autonomy, Paternalism, and Justice: Ethical Priorities in Public Health.” *American Journal of Public Health* 98 no. 1 (2008): 15–21. <https://doi.org/10.2105/ajph.2007.110361>.

Burke, Wylie, and Kenneth Thummel. “Precision Medicine and Health Disparities: The Case of Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia.” *Nursing Outlook* 67, no. 4 (2019): 331–36. <https://doi.org/10.1016/j.outlook.2019.05.003>.

Bzdok, Danilo, and Andreas Meyer-Lindenberg. “Machine Learning for Precision Psychiatry: Opportunities and Challenges.” *Biological Psychiatry: Cognitive Neuroscience and Neuroimaging* 3, no. 3 (2018): 223–30. <https://doi.org/10.1016/j.bpsc.2017.11.007>.

Calabrò, Giovanna Elisa, Michele Sassano, Alessia Tognetto, and Stefania Boccia. “Citizens’ Attitudes, Knowledge, and Educational Needs in the Field of Omics Sciences: A Systematic Literature Review.” *Frontiers in Genetics* 11 (October 2020). <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.570649>.

Callaway, Ewen. “Deal Done Over HeLa Cell Line.” *Nature* 500 (August 2013): 132–33. <https://doi.org/10.1038/500132a>.

Cassa, Christopher A, Brian Schmidt, Isaac S Kohane, and Kenneth D Mandl. “My Sister’s Keeper?: Genomic Research and the Identifiability of Siblings.” *BMC Medical Genomics* 1, no. 1 (2008). <https://doi.org/10.1186/1755-8794-1-32>.

Chapman, Carolyn Riley, Kripa Sanjay Mehta, Brendan Parent, and Arthur L Caplan. “Genetic Discrimination: Emerging Ethical Challenges in the Context of Advancing

Technology.” *Journal of Law and the Biosciences* 7, no. 1 (2019).

<https://doi.org/10.1093/jlb/lbz016>.

Chavarria-Soley, Gabriela, Fernanda Francis-Cartin, Fabiola Jimenez-Gonzalez, Alejandro Ávila-Aguirre, Maria Jose Castro-Gomez, Lauren Robarts, Anna Middleton, and Henriette Raventós. “Attitudes of Costa Rican Individuals towards Donation of Personal Genetic Data for Research.” *Personalized Medicine* 18, no. 2 (2021): 141–52. <https://doi.org/10.2217/pme-2020-0113>.

Check Hayden, Erika. “Informed Consent: A Broken Contract.” *Nature* 486 no. 7403 (2012): 312–14.

<https://doi.org/10.1038/486312a>.

Chenoweth, Meghan J., Kathleen M. Giacomini, Munir Pirmohamed, Susan L. Hill, Ron H.N. Schaik, Matthias Schwab, Alan R. Shuldiner, Mary V. Relling, and Rachel F. Tyndale. “Global Pharmacogenomics within Precision Medicine: Challenges and Opportunities.” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 107, no. 1 (2019): 57–61. <https://doi.org/10.1002/cpt.1664>.

Coughlin, Steven S. “Social Determinants of Breast Cancer Risk, Stage, and Survival.” *Breast Cancer*

*Research and Treatment* 177, no. 3 (2019): 537–48. <https://doi.org/10.1007/s10549-019-05340-7>.

Cumyn, Annabelle, Adrien Barton, Roxanne Dault, Anne-Marie Cloutier, Rosalie Jalbert, and Jean-

François Ethier. “Informed Consent within a Learning Health System: A Scoping Review.” *Learning Health Systems* 4, no. 2 (2020). <https://doi.org/10.1002/lrh2.10206>.

- Dankar, Fida K., Marton Gergely, and Samar K. Dankar. “Informed Consent in Biomedical Research.” *Computational and Structural Biotechnology Journal* 17 (2019): 463–74. <https://doi.org/10.1016/j.csbj.2019.03.010>.
- David, Sean P., Marcus R. Munafs και Robert T. Walton. «Η Φαρμακογονιδιωματική του Εθισμού στη Νικοτίνη και της Διακοπής του Καπνίσματος.» Στο Φαρμακογονιδιωματική και Φαρμακογονιδιωματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής. Επιμ. από Γεώργιο Πατρινό και Σωτηρία Μουκουβάλα, Ξενογλ. Επιμ. από Steven H. Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr. Μετάφρ. από Δημήτριο Χαρβάτη, 257-68. Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010.
- Dresler, Martin, Anders Sandberg, Christoph Bublitz, Kathrin Ohla, Carlos Trenado, Aleksandra Mroczko-Wąsowicz, Simone Kühn, and Dimitris Repantis. “Hacking the Brain: Dimensions of Cognitive Enhancement.” *ACS Chemical Neuroscience* 10, no. 3 (2018): 1137–48. <https://doi.org/10.1021/acscemneuro.8b00571>.
- Duffy, David J. “Problems, Challenges and Promises: Perspectives on Precision Medicine.” *Briefings in Bioinformatics* 17 no. 3 (2015): 494–504. <https://doi.org/10.1093/bib/bbv060>.
- Eu-Healthcare.eopyy.gov.gr. “Medical Record and Data Protection | National Contact Point.” n.d. Accessed November 10, 2021. [https://eu-healthcare.eopyy.gov.gr/en/2\\_6.aspx](https://eu-healthcare.eopyy.gov.gr/en/2_6.aspx).
- “EUR-Lex - 32016R0679 - EN - EUR-Lex.” 2016. Europa.eu. 2016. <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EL/TXT/?uri=CELEX%3A32016R0679>.
- Evans, James P, and Wylie Burke. “Genetic Exceptionalism. Too Much of a Good Thing?” *Genetics in Medicine* 10 no. 7 (2008): 500–501. <https://doi.org/10.1097/gim.0b013e31817f280a>.



- Fabbri, Chiara, and Alessandro Serretti. “Genetics of Treatment Outcomes in Major Depressive Disorder: Present and Future.” *Clinical Psychopharmacology and Neuroscience* 18, no. 1 (2020): 1–9. <https://doi.org/10.9758/cpn.2020.18.1.1>.
- Feldman, Eric A. “The Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA): Public Policy and Medical Practice in the Age of Personalized Medicine.” *Journal of General Internal Medicine* 27 no. 6 (2012): 743–46. <https://doi.org/10.1007/s11606-012-1988-6>.
- Ferry, Luc and Jean-Didier Vincent. *Τι είναι ο Άνθρωπος; Η Βιολογία Συνομιλεί με τη Φιλοσοφία*. Μετάφραση από Αναστασία Καραστάθη και Φώτη Σιατίτσα. Αθήνα: Κριτική, 2005.
- Fiske, Amelia, Alena Buyx . and Barbara Prainsack ,“ Health Information Counselors: A New Profession for the Age of Big Data.” *Academic Medicine* 94, no. 1 (2019): 37-41. <https://doi.org/10.1097/ACM.0000000000002395>.
- Fiske, Amelia, Barbara Prainsack, and Alena Buyx. “Data Work: Meaning-Making in the Era of Data-Rich Medicine.” *Journal of Medical Internet Research* 21, no. 7 (2019): e11672. <https://doi.org/10.2196/11672>.
- Fredrikson, Karin M., and Tracy Fasolino. “Pharmacogenetic Testing: The Ethics of Implementing in Clinical Practice for Chronic Pain Patients.” *Journal of Pain & Palliative Care Pharmacotherapy* 34, no. 2 (2020): 69–76. <https://doi.org/10.1080/15360288.2019.1707929>.
- Fulda, K G, and K Lykens. “Ethical Issues in Predictive Genetic Testing: A Public Health Perspective.” *Journal of Medical Ethics* 32, no. 3 (2006): 143–47. <https://doi.org/10.1136/jme.2004.010272>.
- Gaedigk, Andrea. “Pharmacogenetics: Chasing Perfection.” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 106, no. 2 (2019): 265–70. <https://doi.org/10.1002/cpt.1511>.

"Genomics and Medicine." Genome.gov. Accessed December 07, 2021.

<https://www.genome.gov/health/Genomics-and-Medicine>.

Ginsburg, Geoffrey S., and Huntington F. Willard. "Genomic and Personalized Medicine: Foundations and Applications." *Translational Research* 154 no. 6 (2009): 277–87.

<https://doi.org/10.1016/j.trsl.2009.09.005>.

Glicksberg, Benjamin S., Li Li, Rong Chen, Joel Dudley, and Bin Chen. "Leveraging Big Data to Transform Drug Discovery." *Methods in Molecular Biology* (2019): 91–118.

[https://doi.org/10.1007/978-1-4939-9089-4\\_6](https://doi.org/10.1007/978-1-4939-9089-4_6).

Grady, Christine, Lisa Eckstein, Ben Berkman, Dan Brock, Robert Cook-Deegan, Stephanie M. Fullerton, Hank Greely, et al. "Broad Consent for Research with Biological Samples: Workshop Conclusions." *The American Journal of Bioethics* 15, no. 9 (2015): 34–42.

<https://doi.org/10.1080/15265161.2015.1062162>.

Grady, Christine, Steven R. Cummings, Michael C. Rowbotham, Michael V. McConnell, Euan A. Ashley, and Gagandeep Kang. "Informed Consent." Edited by Jeffrey M. Drazen, David P. Harrington, John J.V. McMurray, James H. Ware, and Janet Woodcock. *New England Journal of Medicine* 376, no. 9 (2017): 856–67. <https://doi.org/10.1056/nejmra1603773>.

Grote, Thomas, and Philipp Berens. "On the Ethics of Algorithmic Decision-Making in Healthcare." *Journal of Medical Ethics* 46, no. 3 (2019): 205–11.

<https://doi.org/10.1136/medethics-2019-105586>.

Gupta, Umesh Chandra. "Informed Consent in Clinical Research: Revisiting Few Concepts and Areas." *Perspectives in Clinical Research* 4, no. 1 (2013): 26. <https://doi.org/10.4103/2229-3485.106373>.

- Haga, Susanne B. “Pharmacogenomic Testing in Pediatrics: Navigating the Ethical, Social, and Legal Challenges.” *Pharmacogenomics and Personalized Medicine* 12 (2019): 273–85.  
<https://doi.org/10.2147/pgpm.s179172>.
- Hendricks-Sturup, Rachele M, and Christine Y Lu. “What Motivates the Sharing of Consumer-Generated Genomic Information?” *SAGE Open Medicine* 8 (January 2020): 205031212091540. <https://doi.org/10.1177/2050312120915400>
- Hess, Gregory P., Eileen Fonesca, Rachel Scott, and Jesen Fagerness. “Pharmacogenomic and Pharmacogenetic-Guided Therapy as a Tool in Precision Medicine: Current State and Factors Impacting Acceptance by Stakeholders.” *Genetics Research* 97 (2015).  
<https://doi.org/10.1017/s0016672315000099>.
- Hicks, J. Kevin, Henry M. Dunnenberger, Karl F. Gumpfer, Cyrine E. Haidar, and James M. Hoffman. “Integrating Pharmacogenomics into Electronic Health Records with Clinical Decision Support.” *American Journal of Health-System Pharmacy: AJHP : Official Journal of the American Society of Health-System Pharmacists* 73, no. 23 (2016): 1967–76.  
<https://doi.org/10.2146/ajhp160030>.
- Hicks, J. Kevin, Jeffrey R. Bishop, Roseann S. Gammal, Katrin Sangkuhl, Chad A. Bousman, J. Steven Leeder, Adrián Llerena, et al. “A Call for Clear and Consistent Communications Regarding the Role of Pharmacogenetics in Antidepressant Pharmacotherapy.” *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 107, no. 1 (2019): 50–52. <https://doi.org/10.1002/cpt.1661>.
- Hippman, and Nislow. “Pharmacogenomic Testing: Clinical Evidence and Implementation Challenges.” *Journal of Personalized Medicine* 9, no. 3 (2019) : 40.  
<https://doi.org/10.3390/jpm9030040>.
- Hockings, Jennifer K., Amy L. Pasternak, Angelika L. Erwin, Neil T. Mason, Charis Eng, and J. Kevin Hicks. “Pharmacogenomics: An Evolving Clinical Tool for Precision Medicine.” *Cleveland Clinic Journal of Medicine* 87, no. 2 (2020) : 91–99. <https://doi.org/10.3949/ccjm.87a.19073>.

- Hoop, Jinger G. “Ethical Considerations in Psychiatric Genetics.” *Harvard Review of Psychiatry* 16, no. 6 (2008): 322–38. <https://doi.org/10.1080/10673220802576859>.
- Horton, Rachel, and Anneke Lucassen. “Consent and Autonomy in the Genomics Era.” *Current Genetic Medicine Reports* 7, no. 2 (2019): 85–91. <https://doi.org/10.1007/s40142-019-00164-9>.
- Horton, Rachel H., and Anneke M. Lucassen. “Recent Developments in Genetic/Genomic Medicine.” *Clinical Science* 133, no. 5 (2019): 697–708. <https://doi.org/10.1042/cs20180436>.
- Hudson Kathy and Francis Collins. “Family Matters.” *Nature* 500 (August 2013): 141–42. <https://doi.org/10.1038/500141a>.
- Hull, Leland E., Lisa Soleymani Lehmann, and Julie A. Lynch. “Gene-Based Prescribing Is Here. Are Providers Ready?” *The American Journal of Medicine* 132, no. 9 (2019): 1009–10. <https://doi.org/10.1016/j.amjmed.2019.02.036>.
- Husain, Masud, and Mitul A. Mehta. “Cognitive Enhancement by Drugs in Health and Disease.” *Trends in Cognitive Sciences* 15, no. 1 (2011): 28–36. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2010.11.002>.
- Hyman, Steven E. “Cognitive Enhancement: Promises and Perils.” *Neuron* 69, no. 4 (2011): 595–98. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2011.02.012>.
- Illits, Ivan. *Ιατρική Νέμεση, Η απαλλοτρίωση της Υγείας*. Μετάφρ. από Τομανά Βασίλη. Θεσσαλονίκη: Νησίδες, 2010.

Jablonski, Michael R., Raymond Lorenz, James Li, and Bryan M. Dechairo. “Economic Outcomes Following Combinatorial Pharmacogenomic Testing for Elderly Psychiatric Patients.” *Journal of Geriatric Psychiatry and Neurology* 33, no. 6 (2019): 324–32.

<https://doi.org/10.1177/0891988719892341>.

Jamshed, Nayer, FouziaF Ozair, Amit Sharma, and Praveen Aggarwal. “Ethical Issues in Electronic Health Records: A General Overview.” *Perspectives in Clinical Research* 6, no. 2 (2015): 73.

<https://doi.org/10.4103/2229-3485.153997>.

Janetto Paul J., Elvan Laleli-Sahin, Robert E. Kettler, Nancy Bratanow, Constantine Sarantopolous, B. Charles Schur, Agnes Rogalska και Steven H. Wong. «Η Φαρμακογονιδιωματική στην Αντιμετώπιση του Πόνου.» Στο Φαρμακογονιδιωματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής. Επιμ. από Γεώργιο Πατρινό και Σωτηρία Μουκουβάλα, Ξενογλ. Επιμ. από Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr. Μετάφρ. από Δημήτριο Χαρβάτη, 251-255. Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010.

Kant, Immanuel. *Τα Θεμέλια της Μεταφυσικής των Ηθών*. Μετάφρ. από Γιάννη Τζαβάρα. Αθήνα-Γιάννινα: Δωδώνη, 1984.

Kapoor, Ritika, Wei Chuen Tan-Koi, and Yik-Ying Teo. “Role of Pharmacogenetics in Public Health and Clinical Health Care: A SWOT Analysis.” *European Journal of Human Genetics* 24, no. 12 (2016): 1651–57. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.114>.

Kennedy, D.O., C.F. Haskell, B. Robertson, J. Reay, C. Brewster-Maund, J. Luedemann, S. Maggini, M. Ruf, A. Zangara, and A.B. Scholey. “Improved Cognitive Performance and Mental Fatigue Following a Multi-Vitamin and Mineral Supplement with Added Guaraná (Paullinia Cupana).” *Appetite* 50, no. 2-3 (2008): 506–13. <https://doi.org/10.1016/j.appet.2007.10.007>.

Keikes, Lotte, Stephanie Medlock, Daniel J. van de Berg, Shuxin Zhang, Onno R. Guicherit, Cornelis J.A. Punt, and Martijn G.H. van Oijen. “The First Steps in the Evaluation of a ‘Black-Box’ Decision Support Tool: A Protocol and Feasibility Study for the Evaluation of Watson for

Oncology.” *Journal of Clinical and Translational Research* 3, no. 3 (2018): 411–23.  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6412599/#idm140354787370192title>.

Kelsen, Hans. Τι είναι Δικαιοσύνη. Μετάφραση από Θεοδωρή Δρίτσα. Επίμετρο από Αλίκη Λαβράνου.  
Αθήνα: Αντίποδες, 2019.

Klein, Michelle E., Md Masud Parvez, and Jae-Gook Shin. “Clinical Implementation of Pharmacogenomics for Personalized Precision Medicine: Barriers and Solutions.” *Journal of Pharmaceutical Sciences* 106, no. 9 (2017): 2368–79.  
<https://doi.org/10.1016/j.xphs.2017.04.051>.

Knoppers, Bartha Maria. “Consent to ‘Personal’ Genomics and Privacy.” *EMBO Reports* 11, no. 6 (2010): 416–19. <https://doi.org/10.1038/embor.2010.69>.

Krutzinna, Jenny, and Luciano Floridi, eds. “*The Ethics of Medical Data Donation*.” *Philosophical Studies Series*. Cham: Springer International Publishing (2019). <https://doi.org/10.1007/978-3-030-04363-6>.

Kurnat-Thoma, Emma. “Educational and Ethical Considerations for Genetic Test Implementation within Health Care Systems.” *Network and Systems Medicine* 3, no. 1 (2020): 58–66.  
<https://doi.org/10.1089/nsm.2019.0010>.

Kusturica, Jasna. “Neuroenhancing Substances Use, Exam Anxiety and Academic Performance in Bosnian-Herzegovinian First Year University Students.” *Acta Medica Academica* 48, no. 3 (2019) : 286–93. <https://doi.org/10.5644/ama2006-124.269>.

- Licinio, Julio. "Pharmacogenomics and Ethnic Minorities." *The Pharmacogenomics Journal* 1, no. 2 (2001): 85. <https://doi.org/10.1038/sj.tpj.6500041>.
- Lin, Eugene, Chieh-Hsin Lin, and Hsien-Yuan Lane. "Precision Psychiatry Applications with Pharmacogenomics: Artificial Intelligence and Machine Learning Approaches." *International Journal of Molecular Sciences* 21, no. 3 (2020) : 969. <https://doi.org/10.3390/ijms21030969>.
- Lipworth, Wendy et al. "Public Trust and Global Biobank Networks". *BMC Medical Ethics* 21, no.1 (2020). <https://doi.org/10.1186/s12910-020-00515-0>.
- London, Alex John. "Artificial Intelligence and Black-Box Medical Decisions: Accuracy versus Explainability." *Hastings Center Report* 49, no. 1 (2019) : 15–21. <https://doi.org/10.1002/hast.973>.
- London-Nadeau, Kira, Priscilla Chan, and Suzanne Wood. "Building Conceptions of Cognitive Enhancement: University Students' Views on the Effects of Pharmacological Cognitive Enhancers." *Substance Use & Misuse* 54, no. 6 (2019): 908–20. <https://doi.org/10.1080/10826084.2018.1552297>.
- Maier, Larissa J., Evangelia Liakoni, Jan Schildmann, Michael P. Schaub, and Matthias E. Liechti. "Swiss University Students' Attitudes toward Pharmacological Cognitive Enhancement." Edited by Kent E. Vrana. *PLOS ONE* 10, no. 12 (2015): e0144402. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0144402>.
- Malin, Bradley, and Kenneth Goodman. "Between Access and Privacy: Challenges in Sharing Health Data." *Yearbook of Medical Informatics* 27, no. 01 (2018): 055–59. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1641216>.

Mallardi, V. “The Origin of Informed Consent.” *Acta Otorhinolaryngologica Italica: Organo Ufficiale Della Societa Italiana Di Otorinolaringologia E Chirurgia Cervico-Facciale* 25, no. 5 (2005): 312–27. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16602332/>.

Manolopoulos, Evangelos; Μανωλόπουλος, Ευάγγελος. “Η Φαρμακογονιδιοματική στην Κλινική Πράξη.” *Handle.net*, (February 2016). <https://doi.org/http://hdl.handle.net/11419/4255>.

Maslen, Hannah, Nadira Faulmüller, and Julian Savulescu. “Pharmacological Cognitive Enhancement” How Neuroscientific Research Could Advance Ethical Debate.” *Frontiers in Systems Neuroscience* 8 (June 2014). <https://doi.org/10.3389/fnsys.2014.00107>.

Mayor, Eric, Maxime Daehne, and Renzo Bianchi. “How Perceived Substance Characteristics Affect Ethical Judgement towards Cognitive Enhancement.” Edited by Nikolaos Georgantzis. *PLOS ONE* 14, no. 3 (2019): e0213619. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0213619>.

Mayor, Eric, Maxime Daehne, and Renzo Bianchi. “The Dark Triad of Personality and Attitudes Toward Cognitive Enhancement.” *BMC Psychology* 8, no. 1 (2020). <https://doi.org/10.1186/s40359-020-00486-2>.

McGonigle, Ian. “Genomic Data and the Dividual Self.” *Genetics Research* 101 (2019). <https://doi.org/10.1017/s0016672319000107>.

McGonigle, Ian Vincent. “The Collective Nature of Personalized Medicine.” *Genetics Research* 98 (2016). <https://doi.org/10.1017/s0016672315000270>.

McGonigle, Ian, and Noam Shomron. “Privacy, Anonymity and Subjectivity in Genomic Research.” *Genetics Research* 98 (2016). <https://doi.org/10.1017/s0016672315000221>.



- McGuire, Amy L., and Wylie Burke. "Health System Implications of Direct-To-Consumer Personal Genome Testing." *Public Health Genomics* 14, no. 1 (2011). 53–58.  
<https://doi.org/10.1159/000321962>.
- Medscape. "“Doctor, I’d like You to Change My Medical Record.”" n.d. Accessed November 10, 2021.  
<https://www.medscape.com/viewarticle/946604>.
- Meller, R. "Addressing Benefits, Risks and Consent in next Generation Sequencing Studies." *Journal of Clinical Research & Bioethics* 6, no. 06 (2015). <https://doi.org/10.4172/2155-9627.1000249>.
- Middleton, Anna, Richard Milne, Heidi Howard, Emilia Niemiec, Lauren Robarts, Christine Critchley, Dianne Nicol, et al. "Members of the Public in the USA, UK, Canada and Australia Expressing Genetic Exceptionalism Say They Are More Willing to Donate Genomic Data." *European Journal of Human Genetics* 28, no. 4 (2020): 424–34.  
<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0550-y>.
- Middleton, Anna, Richard Milne, Mohamed A. Almarri, Shamim Anwer, Jerome Atutornu, Elena E. Baranova, Paul Bevan, et al. "Global Public Perceptions of Genomic Data Sharing: What Shapes the Willingness to Donate DNA and Health Data?" *The American Journal of Human Genetics* 107, no. 4 (2020): 743–52. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.08.023>.
- Millum, Joseph, Megan Campbell, Florencia Luna, Arianne Malekzadeh, and Quarraisha Abdool Karim. "Ethical Challenges in Global Health-Related Stigma Research." *BMC Medicine* 17, no. 1 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12916-019-1317-6>.
- Mohamed, Ahmed Dahir. "Neuroethical Issues in Pharmacological Cognitive Enhancement." *Wiley Interdisciplinary Reviews: Cognitive Science* 5, no. 5 (2014): 533–49.  
<https://doi.org/10.1002/wcs.1306>.

Morrison, Michael, Donna Dickenson, and Sandra Soo-Jin Lee. "Introduction to the Article Collection 'Translation in Healthcare: Ethical, Legal, and Social Implications.'" *BMC Medical Ethics* 17, no. 1 (2016). <https://doi.org/10.1186/s12910-016-0157-6>.

Muflih, Suhaib, Belal A Al-Husein, Reema Karasneh, and Karem H Alzoubi. "Physicians' Attitudes and Ethical Obligations to Pharmacogenetic Testing." *Journal of Multidisciplinary Healthcare* 13 (March 2020): 249–58. <https://doi.org/10.2147/jmdh.s245369>.

Neame, Roderick. "Effective Sharing of Records and Maintaining Privacy." *Online Journal of Public Health Informatics* 5, no. 2 (2013). <https://doi.org/10.5210/ojphi.v5i2.4344>.

Nebert, Daniel W., Ge Zhang, and Elliot S. Vesell. "From Human Genetics and Genomics to Pharmacogenetics and Pharmacogenomics: Past Lessons, Future Directions." *Drug Metabolism Reviews* 40, no. 2 (2008): 187–224. <https://doi.org/10.1080/03602530801952864>.

Office for Human Research Protections. "Read the Belmont Report." HHS.gov. January 15, 2018. <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>.

OHCHR. Accessed December 6, 2021. <https://www.ohchr.org/EN/UDHR/Pages/Language.aspx?LangID=grk>.

Ose, Dominik, Aline Kunz, Sabrina Pohlmann, Helene Hofmann, Markus Qreini, Johannes Krisam, Lorenz Uhlmann, et al. "A Personal Electronic Health Record: Study Protocol of a Feasibility Study on Implementation in a Real-World Health Care Setting." *JMIR Research Protocols* 6, no. 3 (2017): e33. <https://doi.org/10.2196/resprot.6314>.

Overkleeft, Rick, Judith Tommel, Andrea W. M. Evers, Johan T. den Dunnen, Marco Roos, Marie-José Hoefmans, Walter E. Schrader, Jesse J. Swen, Mattijs E. Numans, and Elisa J. F. Houwink. “Using Personal Genomic Data within Primary Care: A Bioinformatics Approach to Pharmacogenomics.” *Genes* 11, no. 12 (2020): 1443. <https://doi.org/10.3390/genes11121443>.

O’Neill, Onora. Αυτονομία και Εμπιστοσύνη στη Βιοηθική. Επιμ. από Θεοδωρή Δρίτσα. Μετάφρ. από Αντώνη Χατζημωυσή. Αθήνα: Εκδόσεις Αρσενίδη, 2011.

O’Sullivan, Lydia, Rachel Crowley, Éilish McAuliffe, and Peter Doran. “Contributory Factors to the Evolution of the Concept and Practice of Informed Consent in Clinical Research: A Narrative Review.” *Contemporary Clinical Trials Communications* 19 (2020): 100634. <https://doi.org/10.1016/j.conctc.2020.100634>.

Pehlivanidis, Artemios, Katerina Papanikolaou, Areti C Spyropoulou and George N Papadimitriou. “Comorbid Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder in Adult Psychiatric Outpatients with Depressive or Anxiety Disorders.” *International Journal of Psychiatry in Clinical Practice* 18, no. 4 (2014): 265-271. <https://doi.org/10.3109/13651501.2014.941878>

Poss-Doering, Regina, Aline Kunz, Sabrina Pohlmann, Helene Hofmann, Marion Kiel, Eva C Winkler, Dominik Ose, and Joachim Szecsenyi. “Utilizing a Prototype Patient-Controlled Electronic Health Record in Germany: Qualitative Analysis of User-Reported Perceptions and Perspectives.” *JMIR Formative Research* 2, no. 2 (2018): e10411. <https://doi.org/10.2196/10411>.

Price, W. Nicholson, and I. Glenn Cohen. “Privacy in the Age of Medical Big Data.” *Nature Medicine* 25, no. 1 (2019): 37–43. <https://doi.org/10.1038/s41591-018-0272-7>.

Primorac, Dragan, Lidija Bach-Rojecky, Dalia Vađunec, Alen Juginović, Katarina Žunić, Vid Matišić, Andrea Skelin, et al. “Pharmacogenomics at the Center of Precision Medicine: Challenges and Perspective in an Era of Big Data.” *Pharmacogenomics* 21, no. 2 (2020): 141–56.

<https://doi.org/10.2217/pgs-2019-0134>.

Rafi, I., I. Crinson, M. Dawes, D. Rafi, M. Pirmohamed, and F. M. Walter. “The Implementation of Pharmacogenomics into UK General Practice: A Qualitative Study Exploring Barriers, Challenges and Opportunities.” *Journal of Community Genetics* 11, no. 3 (2020): 269–77.

<https://doi.org/10.1007/s12687-020-00468-2>.

Rao, Tai, Zhirong Tan, Jingbo Peng, Ying Guo, Yao Chen, Honghao Zhou, and Dongsheng Ouyang. “The Pharmacogenetics of Natural Products: A Pharmacokinetic and Pharmacodynamic Perspective.” *Pharmacological Research* 146 (August 2019): 104283.

<https://doi.org/10.1016/j.phrs.2019.104283>.

Rawls, John. Θεωρία της Δικαιοσύνης. Επίμετρο από Κωνσταντίνο Παπαγεωργίου. Μετάφρ από Φίλιππο Βασιλόγιαννη. Αθήνα: Πόλις, 2010.

Reardon, Sara. “Massive Study Finds no Single Genetic Cause of Same-Sex Sexual Behavior: Analysis of Half a Million People Suggests Genetics may have a Limited Contribution to Sexual Orientation.” *Scientific American, Biology* (August 29, 2019).

Rochstein, Mark A. Φαρμακογονιδιοματική, Κοινωνική, Ηθική και Κλινική Προσέγγιση, 3η έκδ. Επιμ. από Ευάγγελο Γ. Μανωλόπουλο και Περιστέρα Πάσχου. Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2008.

Roden, Dan M, Howard L McLeod, Mary V Relling, Marc S Williams, George A Mensah, Josh F Peterson, and Sara L Van Driest. “Pharmacogenomics.” *The Lancet* 394, no. 10197 (2019): 521–32. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(19\)31276-0](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(19)31276-0).

- Rothstein, Mark A., and Phyllis Griffin Epps. "Ethical and Legal Implications of Pharmacogenomics." *Nature Reviews Genetics* 2, no. 3 (2001): 228–31. <https://doi.org/10.1038/35056075>.
- Sahakian, Barbara J, and Sharon Morein-Zamir. "Neuroethical Issues in Cognitive Enhancement." *Journal of Psychopharmacology* 25, no. 2 (2010). 197–204. <https://doi.org/10.1177/0269881109106926>.
- Sajantila, Antti, Philippe Lunetta και Πικκα Ojanperä. «Μεταθανάτια Φαρμακογενετική: οι Μοριακές Νεκροψίες.» Στο Φαρμακογονιδιωματική και Πρωτεϊνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής. Επιμ. από Γεώργιο Πατρινό και Σωτηρία Μουκουβάλα, Ξενογλ. Επιμ. από Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr. Μετάφρ. από Δημήτριο Χαρβάτη, 369-79. Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010.
- Salari, Pooneh, and Bagher Larijani. "Ethical Issues Surrounding Personalized Medicine: A Literature Review." *Acta Medica Iranica* 55, no. 3 (2017): 209–17. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28282721/>.
- Sankar, Pamela, Mildred K Cho, Paul Root Wolpe, and Cynthia Schairer. "What Is in a Cause? Exploring the Relationship between Genetic Cause and Felt Stigma." *Genetics in Medicine* 8, no. 1 (2006): 33–42. <https://doi.org/10.1097/01.gim.0000195894.67756.8b>.
- Sattler, Sebastian, Carsten Sauer, Guido Mehlkop, and Peter Graeff. "The Rationale for Consuming Cognitive Enhancement Drugs in University Students and Teachers." Edited by Michael Taffe. *PLoS ONE* 8, no. 7 (2013): e68821. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0068821>.
- Schmanski, Andrew, Emily Roberts, Marilyn Coors, Stephen J. Wicks, Jaron Arbet, Rachel Weber, Kristy Crooks, Kathleen C. Barnes, and Matthew R. G. Taylor. "Research Participant

Understanding and Engagement in an Institutional, Self-Consent Biobank Model.” *Journal of Genetic Counseling* 30 (2020) :257–267. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1316>

Schmidlin, Kurt, Kerri M. Clough-Gorr, and Adrian Spoerri. “Privacy Preserving Probabilistic Record Linkage (P3RL): A Novel Method for Linking Existing Health-Related Data and Maintaining Participant Confidentiality.” *BMC Medical Research Methodology* 15, no. 1 (2015). <https://doi.org/10.1186/s12874-015-0038-6>.

Schmith, V. D., D. A. Campbell, S. Sehgal, W. H. Anderson, D. K. Burns, L. T. Middleton, and A. D. Roses. “Pharmacogenetics and Disease Genetics of Complex Diseases.” *Cellular and Molecular Life Sciences (CMLS)* 60, no. 8 (2003): 1636–46. <https://doi.org/10.1007/s00018-003-2369-4>.

Schneble, Christophe Olivier, Bernice Simone Elger, and David Martin Shaw. “All Our Data Will Be Health Data One Day: The Need for Universal Data Protection and Comprehensive Consent.” *Journal of Medical Internet Research* 22, no. 5 (2020): e16879. <https://doi.org/10.2196/16879>.

Shastri, Barkur S. “SNPs and Haplotypes: Genetic Markers for Disease and Drug Response (Review).” *International Journal of Molecular Medicine* 11, no. 3 (2003): 379–82. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12579344/>.

Silverman, W A. “The Myth of Informed Consent: In Daily Practice and in Clinical Trials.” *Journal of Medical Ethics* 15, no. 1 (1989): 6–11. <https://doi.org/10.1136/jme.15.1.6>.

Simeonidis, Stavros, Stefania Koutsilieri, Athanassios Vozikis, David N. Cooper, Christina Mitropoulou, and George P. Patrinos. “Application of Economic Evaluation to Assess Feasibility for Reimbursement of Genomic Testing as Part of Personalized Medicine Interventions.” *Frontiers in Pharmacology* 10 (2019). <https://doi.org/10.3389/fphar.2019.00830>.

Singer, Peter. "Famine, Affluence, and Morality." *Philosophy & Public Affairs* 1, no. 3 (1972): 229–43. <http://www.jstor.org/stable/2265052>

Stephens, J. C. "Single-Nucleotide Polymorphisms, Haplotypes, and Their Relevance to Pharmacogenetics." *Molecular Diagnosis: A Journal Devoted to the Understanding of Human Disease through the Clinical Application of Molecular Biology* 4, no. 4 (1999): 309–17. <https://doi.org/10.154/MODI00400309>.

Stiles, Deborah, and Paul S. Appelbaum. "Cases in Precision Medicine: Concerns about Privacy and Discrimination after Genomic Sequencing." *Annals of Internal Medicine* 170, no. 10 (2019): 717. <https://doi.org/10.7326/m18-2666>.

StuWilli. "Who Owns Patient Medical Records?" *Journal of Urgent Care Medicine*. March 27, 2017. <https://www.jucm.com/owns-patient-medical-records/>.

Sutton, Reed T., David Pincock, Daniel C. Baumgart, Daniel C. Sadowski, Richard N. Fedorak, and Karen I. Kroeker. "An Overview of Clinical Decision Support Systems: Benefits, Risks, and Strategies for Success." *Npj Digital Medicine* 3, no. 1 (2020): 1–10. <https://doi.org/10.1038/s41746-020-0221-y>.

Tsampalas, Evangelos, Konstantina Aravantinou-Fatorou, Eleutheria Karakatsani, Eleni Karantali, Lili Leontiou and Athanasios Anastasiou. "Cost of Dementia and the Relationship Between Stage of Dementia and Cost of Care in Greece." *British Journal of Healthcare Management* 26, no 6 (2020): 1-8. <https://doi.org/10.12968/bjhc.2019.0076>.

Verheij, Robert A, Vasa Curcin, Brendan C Delaney, and Mark M McGilchrist. "Possible Sources of Bias in Primary Care Electronic Health Record Data Use and Reuse." *Journal of Medical Internet Research* 20, no. 5 (2018): e185. <https://doi.org/10.2196/jmir.9134>.

- Voigt, Torsten H., Verena Holtz, Emilia Niemiec, Heidi C. Howard, Anna Middleton, and Barbara Prainsack. "Willingness to Donate Genomic and Other Medical Data: Results from Germany." *European Journal of Human Genetics* 28, no. 8 (2020): 1000–1009. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0611-2>.
- Wake, Dyson T., Nadim Ilbawi, Henry Mark Dunnenberger, and Peter J. Hulick. "Pharmacogenomics." *Medical Clinics of North America* 103, no. 6 (2019): 977–90. <https://doi.org/10.1016/j.mcna.2019.07.002>.
- Wang, Liewei, and Richard Weinshilboum. "Pharmacogenomics in Practice." *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 106, no. 5 (2019): 936–38. <https://doi.org/10.1002/cpt.1600>.
- Wartenberg, Daniel, and W. Douglas Thompson. "Privacy versus Public Health: The Impact of Current Confidentiality Rules." *American Journal of Public Health* 100, no. 3 (2010): 407–12. <https://doi.org/10.2105/ajph.2009.166249>.
- Weichert, Thilo. "Health privacy in the age of digital networks." *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz* 61, no. 3 (2018): 285–90. <https://doi.org/10.1007/s00103-017-2686-7>.
- Weinshilboum, Richard M., and Liewei Wang. "Pharmacogenomics: Precision Medicine and Drug Response." *Mayo Clinic Proceedings* 92, no. 11 (2017): 1711–22. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2017.09.001>.
- Wendler, David. "Broad versus Blanket Consent for Research with Human Biological Samples." *Hastings Center Report* 43, no 5(2013): 3–4. <https://doi.org/10.1002/hast.200>.



Wilensky, Gail. “Addressing Social Issues Affecting Health to Improve US Health Outcomes.” *Journal of the American Medical Association* 315, no. 15 (2016): 1552.

<https://doi.org/10.1001/jama.2016.3863>.

Wilkinson, Mark D., Michel Dumontier, IJsbrand Jan Aalbersberg, Gabrielle Appleton, Myles Axton, Arie Baak, Niklas Blomberg, et al. “The FAIR Guiding Principles for Scientific Data Management and Stewardship.” *Scientific Data* 3, no. 1 (2016).

<https://doi.org/10.1038/sdata.2016.18>.

Williams, David R., Jourdyn A. Lawrence, Brigitte A. Davis, and Cecilia Vu. “Understanding How Discrimination Can Affect Health.” *Health Services Research* 54, no. S2 (2019): 1374–88.

<https://doi.org/10.1111/1475-6773.13222>.

Williams, Janet K., Cheryl Erwin, Andrew R. Juhl, Michelle Mengeling, Yvonne Bombard, Michael R. Hayden, Kimberly Quaid, Ira Shoulson, Sandra Taylor, and Jane S. Paulsen. “In Their Own Words: Reports of Stigma and Genetic Discrimination by People at Risk for Huntington Disease in the International RESPOND-HD Study.” *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics* 9999B (2010): n/a-n/a.

<https://doi.org/10.1002/ajmg.b.31080>.

Winner, Joel G., Joseph M. Carhart, C. Anthony Altar, Seth Goldfarb, Josiah D. Allen, Gabriela Lavezzari, Kelly K. Parsons, Andrew G. Marshak, Susan Garavaglia, and Bryan M. Dechairo. “Combinatorial Pharmacogenomic Guidance for Psychiatric Medications Reduces Overall Pharmacy Costs in a 1 Year Prospective Evaluation.” *Current Medical Research and Opinion* 31, no. 9 (2015): 1633–43. <https://doi.org/10.1185/03007995.2015.1063483>.

Wong Steven H., Susan B. Gock, Run Zhang-Shi, Ming Jin, Michael A. Wagner, B. Charles Schur, Paul J. Jannetto, et al. «Η Φαρμακογονιδιωματική στο Πλαίσιο της Μοριακής Νεκροψίας στην Ιατροδικαστική Παθολογία/Τοξικολογία.» Στο Φαρμακογονιδιωματική και Πρωτείνωματική. Τα Εργαλεία της Εξατομικευμένης Ιατρικής. Επιμ. Από Γεώργιο Πατρινό και Σωτηρία Μουκουβάλα, Ξερόγλ. Επιμ. από Steven H.Y. Wong, Mark W. Linder και Roland Valdes, Jr. Μετάφρ. από Δημήτριο Χαρβάτη, 381-388. Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε., 2010.

Wood, Suzanne, Jennifer R. Sage, Tristan Shuman, and Stephan G. Anagnostaras. "Psychostimulants and Cognition: A Continuum of Behavioral and Cognitive Activation." Edited by David R. Sibley. *Pharmacological Reviews* 66, no. 1 (2013): 193–221.

<https://doi.org/10.1124/pr.112.007054>.

www.medicalprotection.org. "When a Patient Wants to Amend Their Medical Records." n.d. Accessed July 21, 2021. <https://www.medicalprotection.org/uk/articles/when-a-patient-wants-to-amend-their-medical-records>.

Yamamoto, Midori, and Yuji Ishii. "Questionnaire Survey Concerning Pharmacological Cognitive Enhancement among Undergraduates." *Yakugaku Zasshi* 140, no. 11 (2020): 1397–1403.

<https://doi.org/10.1248/yakushi.20-00113>.

Zachary III, Woodie, and Edward P. Armstrong. "Health Care Professionals' Perceptions of the Role of Pharmacogenomic Data." *Journal of Managed Care Pharmacy* 8, no. 4 (2002): 278–84.

<https://doi.org/10.18553/jmcp.2002.8.4.278>.

Zarate, Oscar A., Julia Green Brody, Phil Brown, Monica D. Ramirez-Andreotta, Laura Perovich, and Jacob Matz. "Balancing Benefits and Risks of Immortal Data." *Hastings Center Report* 46, no. 1 (2015): 36–45. <https://doi.org/10.1002/hast.523>.

Zhu, Ye, Kristi M. Swanson, Ricardo L. Rojas, Zhen Wang, Jennifer L. St. Sauver, Sue L. Visscher, Larry J. Prokop, et al. "Systematic Review of the Evidence on the Cost-Effectiveness of Pharmacogenomics-Guided Treatment for Cardiovascular Diseases." *Genetics in Medicine* 22 (2019): 475–486. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0667-y>.

## ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ ΟΡΩΝ ΚΑΙ ΟΝΟΜΑΤΩΝ

---

### A

Alzheimer · 66, 79, 102, 113, 140, 183, *σελ.* 33, 65, 78, 101, 111, 139, 181  
APOE · 140

---

### B

Belmont · 123, 124, 125, 126, 127, 159, 209

---

### C

Childress · 119, 127, 128, 196

---

### G

GDPR · 60, 100, 136, *σελ.* 42, 60, 99, 134

---

### I

ICH-GCP · 120, 138  
Illits · 7, 8, 9, 25, 117, 154, 203

---

### R

Rawls · 94, 189, 211

---

### A

αγαθοεργία · *σελ.* 90, 91, 93, 114, 148, 149, 152, 154, 156  
αγαθοεργίας · 92, 96, 116, 151, 155, 157  
αγωγή · 14, 16, 19, 21, 22, 24, 26, 27, 29, 34, 36, 38, 45, 55, 58, 78, 83, 98, 109, 112, 154, 155, 156, 191, *σελ.* 13, 16, 19, 21, 22, 23, 24, 26, 29, 33, 35, 37, 44, 54, 56, 75, 76, 81, 96, 106, 107, 110, 112, 127, 151, 152, 153, 154, 188  
αλγόριθμος · 57, *σελ.* 53, 56, 60  
αλληλεγγύη · 75, 153, 155, *σελ.* 73, 88, 89, 92, 149, 150, 151, 152, 160  
αλληλόμορφο · 20  
αλτρουιστική · 76, 140, 162

αναφορά · 16, 82, 127, 143, 153  
ανεπιθύμητες ενέργειες · 8, 9, 17, 23, 29, 31, 34, 54, *σελ.* 8, 9, 17, 23, 28, 30, 32, 34, 53, 114  
άνοια · 33  
ανταπόκριση · 5, 9, 10, 16, 23, 38, 54, 77, 109, 113, *σελ.* 5, 9, 10, 16, 20, 22, 29, 37, 53, 56, 75, 107, 110, 111, 188  
αντικαταθλιπτικά · 23, 164, 179, 183, 188, *σελ.* 7, 8, 10, 22, 23, 25, 26, 161, 176, 179, 180, 184  
αωνυμοποίηση · 80, 81, 160, *σελ.* 78, 79, 80, 157  
αξιοπιστία · 39, 44, 50, *σελ.* 38, 43, 50, 53  
αποθετήριο · 80, *σελ.* 55, 79, 81  
απόρρητο · 5, 6, 18, 42, 48, 63, 69, 79, 81, 82, 86, 87, 89, 91, 102, 139, 143, 148  
αρχεία · 6, 39, 41, 42, 43, 49, 71, 77, 87, 102, 106  
αρχή της διαφοράς · 189  
ατελές καθήκον · 91, *σελ.* 89  
αυτοδιάθεση · 75, *σελ.* 73, 113, 145

---

### B

βιοδείκτες · 10, 54, 55  
βιοϊατρική · 40, 54, 58, 76, 81, 88, 89, *σελ.* 39, 53, 57, 73, 79, 86, 87, 125, 136, 159  
βιοπληροφορική · 44, 46, 53, 146  
βιοσυστήματα · 142, *σελ.* 139, 144  
βιοτράπεζα/ες · *σελ.* 40, 98, 129, 139, 157, 160  
βιοτράπεζες · 40, 101, 141, 160  
βούληση · 91, 118, 156, *σελ.* 61, 89, 114, 116, 153, 154

---

### Γ

γενεαλογικά · 49, 141  
γενετική θυρίδα · 101  
γονίδια · 11, 16, 19, 20, 47, 108, 111, 112, 114, 168  
γονίδιο · 21, 113, 140  
γονίδιο/α · *σελ.* 11, 16, 18, 19, 21, 46, 106, 108, 109, 110, 111, 137, 138, 165  
γονότυπος · 111, *σελ.* 30, 39, 96, 101, 108, 138, 156, 177

---

## Δ

δεοντολογία · 35, 84  
διαδίκτυο · 51, 81, 87, 139, 141, 149, 165, 174,  
σελ. 50, 79, 86, 137, 138, 146, 163, 171,  
172  
διακήρυξη · 120, 123  
διακρίσεις · 70, 81, 96, 103, 104, 106, 159  
διεισδυτικότητα · 100  
δοσολογία · σελ. 8, 16, 20, 21, 22, 23, 24, 29,  
30, 35, 55, 59, 96  
δοσολογίας · 8, 16, 21, 22, 23, 30, 56, 60  
δυναμική συγκατάθεση · 139, 144, 146  
δώρεά · 68, 70, 71, 88, 147, σελ. 66, 67, 68, 69,  
70, 74, 86, 144, 170

---

## Ε

εαυτό · 73, 86, 94, 96, 103, 117, 141, 155, 157  
εγκέφαλος · 184  
έκθεση · 26, 80, 96, 106, 112, 123, 124  
ελευθεριακή · 95  
Ελσίνκι · 120, 123  
εμπιστευτικότητα · 63, 65, 90, 99, σελ. 59, 62,  
63, 88, 90, 96, 113, 138  
ένζυμο · 21, 29, 38  
ένζυμο · 21, 22  
ένζυμο/α · σελ. 21, 22, 29, 37  
ενήμερη συναίνεση · 18, 118, 158  
ενίσχυση · 6, 18, 59, 83, 177, 178, 181, 182,  
184, 185, 187, 188, 189  
ενισχυτές · 178, 179, 181, 182, 184, 185, 187,  
188, 189  
εξααιρετικισμός · 65  
εξαναγκασμός · 126, 179, 184  
εξαναγκασμού · 120, 158, 161  
εξατομικευμένη ιατρική · 11, 16, 18, 29, 37, 41,  
47, 51, 72, 76, 98, 111, 155, 157, 164, 190,  
191  
επαναπροσδιορισμός · 45, σελ. 45, 79  
επιγενετική · 59  
ευεργεσία · 124, σελ. 25, 117, 121, 122, 123,  
128  
ευεργεσίας · 25, 119, 123, 124, 130  
ευθύνη · 36, 57, 86, 145, 166  
ευρεία συναίνεση · 142, 143, 144, 145, 146, 168

---

## Η

ηθική υποχρέωση · 92, 115, 118, 170, 192  
ηλεκτρονικό αρχείο υγείας · 41, 42, 52

---

## Ι

ιατρική ακριβείας · 11, 12, 13, 15, 17, 18, 40,  
53, 191  
ιδιοκτησία δεδομένων · 76, 85, 150  
ιδιωτικότητα · 95, σελ. 43, 80, 82, 93, 125

ιστορικό · 27, 41, 66, 70, 98, 103, 105, 112, 159

---

## Κ

Καντ · 117, 156  
κατάθλιψη · 7, 8, 23, 27, 32, 179, 183, 190  
καταναλωτή · 84, 119, 164, 165, 168, 172, 173,  
174  
κηδεμονία δεδομένων · 85  
κληρονομικότητα · 28, 188  
κλιμακωτή συναίνεση · 144

---

## Λ

λήψη αποφάσεων · 6, 24, 40, 54, 57, 69, 75, 105,  
151

---

## Μ

μάυρου κουτιού · 55, 56  
μεταβολιστές · 20  
μεταλλάξεις · 20, 47, 85, 100, 102, 151, σελ. 11,  
18, 20, 27, 46, 63, 83, 98, 100, 149  
μηχανική μάθηση · 39, 51, 55, 56  
μνήμη · 178, 179, 184, 187  
μοριακό · 18, 27, 44  
μοτίβα · 61

---

## Ν

νεκροψία · 26, 27  
νευροεπιστήμη · 177  
νευροηθική · 177  
νόσος · 66, 79, 89, 93, 96  
νουκλεοτιδίου · 10, 12, 21, 79  
ντετερμινισμ · σελ. 62, 111  
ντετερμινισμός · 63  
Νυρεμβέργης · 122, σελ. 120, 121

---

## Ο

ομοφυλοφιλία · 108  
Οργανισμός · 9, 31  
όφελος · 18, 24, 30, 93, 94, 96, 112, 115, 116,  
119, 125, 126, 129, 151, 153, 155, 170, 174,  
180, 182

---

## Π

παράγοντες κινδύνου · 85, 165, 190  
παρενέργειες · 5, 8, 11, 16, 23, 24, 34, 110, 155,  
157, 182, 184, 187, 192  
πάροχο · 33  
πατερναλισμός · 119, 120  
πείραμα · 122

πηγές · 39, 40, 51, 66, 120, 172  
πλατφόρμα · 41, 167, 169, 171  
πολυκεντρικές έρευνες · 49  
πρόγνωση · 10, 30, 35, 52  
προδιάθεση · 18, 29, 65, 92, 102, 111  
προοπτικές · 28, 29, 138  
προσυμπτωματικός έλεγχος · 93  
προσωπικά δεδομένα · 40, 48, 67, 83, 161, 169

---

## **P**

ρυθμιστικούς · 19

---

## **Σ**

Στάνφορντ · 122, 123  
στίγμα · 6, 103, 117  
στιγματισμός · 103  
στιγματισμού · 5, 18, 63, 77, 104, 107, 117  
στοχευμένη θεραπεία · 33  
στρωματοποίησης · 14, 24  
συγκατάθεση · 5, 48, 60, 72, 75, 85, 87, 89, 96,  
103, 118, 120, 121, 123, 126, 130, 131, 132,  
133, 134, 136, 137, 139, 140, 141, 142, 143,  
144, 145, 146, 147, 148, 150, 151, 153, 155,  
157, 158, 160, 161, 162, 163, 168, 174, 175,  
191  
σύμβουλοι · 50, 149  
σύμβουλος · 50  
συναίνεση · 6, 81, 118, 120, 121, 123, 125, 128,  
130, 138, 142, 143, 144, 147, 148, 152, 157,  
158, 161, 163, 175  
συνεπειοκρατίας · 94  
σύφιλη · 122

---

## **T**

ταυτότητα · 50, 63, 65, 73, 80, 81, 93, 117, 150,  
173, 181  
τεστ · 5, 6, 15, 30, 33, 65, 133, 139, 151, 164,  
165, 172  
τεχνητή νοημοσύνη · 39, 51, 52, 54, 57, 58, 59,  
191  
τεχνολογία · 5, 51, 61, 71, 146, 168  
τοξικότητα · 21, 24, 26

---

## **Υ**

Υπερπροστασία · 107

---

## **Φ**

φιλαλήθειας · 140  
φιλανθρωπίας · 124  
φυλή · 18, 73, 77  
φυσικό πρόσωπο · 80

---

## **Ψ**

ψηφιοποίηση · 59, 60, 148

---

## **Ω**

ωφελιμιστές · 93, 95  
ωφελιμιστική · 96