

ΧΡΥΣΑ ΑΡΑΠΟΓΛΟΥ
ΚΟΙΝΟΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΟΜΑΔΑ: ΠΑ.ΣΟ.Κ
Α' ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

ΦΑΒ	4709
04 ΑΠΡ. 2011	

ΑΝΑΦΟΡΑ

Θεσσαλονίκη, 29/3/2011

ΠΡΟΣ: ΤΟΝ ΥΠΟΥΡΓΟ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΓΥΗΣ

ΘΕΜΑ: «ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΤΗΣ ΚΥΣΤΙΚΗΣ ΙΝΩΣΗΣ»

Σχετ.: Η από 24/3/2011 σχετική επιστολή της Πανελλήνιας Ένωσης Βιοεπιστημόνων.

ΧΡΥΣΑ ΑΡΑΠΟΓΛΟΥ
 ΒΟΥΛΕΥΤΗΣ Α' ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

Σελ. 1+3



Πανελλήνια Ένωση Βιοεπιστημόνων

Αθήνα 24/3/2011

ΠΡΟΣ :

- Υπουργό Υγείας και Κοινωνικής Αλληλεγγύης κο Λοβέρδο
- Υφυπουργό κο Τιμοσίδη
- Γενικό Γραμματέα κο Πολύζο
- Πρόεδρο του ΚΕΣΥ κο Σερέτη
- Διεύθυνση Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας
- Διεύθυνση Επαγγελματιών Υγείας

ΘΕΜΑ : Γενετικός Έλεγχος της Κυστικής Ίνωσης

Με αφορμές τον προβληματισμό που είναι σε εξέλιξη (και) στη χώρα μας για το γενετικό έλεγχο της Κυστικής Ίνωσης, αλλά και την προβληματική πρακτική που αντιμετωπίζει κάθε μέλλον γονέας από τις υπηρεσίες υγείας, θα θέλαμε να επισημάνουμε τα εξής:

1. Η Κυστική Ίνωση (ΚΙ) είναι πλέον στην χώρα μας –μετά την επιτυχή εφαρμογή του Προγράμματος Πρόληψης Αιμοσφαιρινοπαθειών–το συχνότερο γενετικό νόσημα, όσον αφορά τη γέννηση πασχόντων παιδιών. Είναι μάλιστα το δεύτερο γενετικό νόσημα σε συχνότητα ατόμων, φορέων μεταλλάξεων του γονιδίου της ΚΙ (φορείς ΚΙ: 4-5% του γενικού πληθυσμού).
2. Η συχνότητα και κυρίως η βαρύτητα του νοσήματος, τα αδιέξοδα στη θεραπευτική αντιμετώπιση των ασθενών, αλλά και κοινωνικά, οικονομικά και βιοηθικά(*) ζητήματα, οδήγησαν στην καθιέρωση της προγεννητικής διάγνωσης σε περιπτώσεις ζευγαριών με οικογενειακό ιστορικό με πάσχοντες από ΚΙ. Επισημαίνουμε ότι αναφερόμαστε στην πρακτική που ακολουθείται κατά κανόνα, απουσία σχετικού θεσμικού πλαισίου.
3. Η γενετική βάση της ΚΙ χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια των μεταλλάξεων (1). Το γεγονός αυτό δυσχεραίνει τον γενετικό έλεγχο για την ταυτοποίηση του συνόλου των μεταλλάξεων στον πληθυσμό μας αλλά και την εφαρμογή προγράμματος πρόληψης της ΚΙ. Τα σύγχρονα ωστόσο επιστημονικά και τεχνολογικά δεδομένα καταδεικνύουν ότι το πρόβλημα αυτό θα ξεπεραστεί σύντομα.
4. Το 1987 ξεκίνησε διεθνώς, αλλά και στη χώρα μας, η μοριακή γενετική ανάλυση της ΚΙ με σκοπό τον προγεννητικό έλεγχο. Με πρωτοβουλίες βιολόγων και γιατρών Γενετιστών έγινε εφικτή η ταυτοποίηση της γενετικής βάσης της ΚΙ και η καταγραφή των συχνότερων μεταλλάξεων (ποσοστό >80%) στο πληθυσμό μας. Η παροχή προγεννητικής γενετικής διάγνωσης σε οικογένειες με ιστορικό ΚΙ είναι πλέον μια θετική παράμετρος στο Σύστημα Υγείας της χώρας μας, παρά την πρωτοβουλιακή βάση της και την απουσία της θεσμικής ρύθμισης που αποτελεί σοβαρή παράλειψη της πολιτείας. Παράλληλα, η μεγάλη συχνότητα του νοσήματος, η σύνδεσή του με προβλήματα υπογονιμότητας και το αυξημένο ποσοστό ζευγαριών που υποβάλλονται σε εξωσωματική γονιμοποίηση, έχουν συμπεριλάβει το γενετικό έλεγχο για ΚΙ στους συνήθεις προληπτικούς ελέγχους.
5. Η έλλειψη ενός θεσμικού πλαισίου στη χώρα μας για τις υπηρεσίες γενετικής και την ειδικότητα του Γενετιστή, αναπόφευκτα συνοδεύεται από την απουσία ενημέρωσης τόσο των πολιτών όσο και σχετικών ειδικοτήτων γιατρών (κυρίως μαιευτήρων). Έχει δημιουργηθεί μια προβληματική πρακτική που δεν συνάδει με την προσπάθεια εκσυγχρονισμού των υπηρεσιών υγείας της χώρας μας συνυπολογίζοντας στη διαπίστωση αυτή και την οικονομική διάσταση του θέματος.

Με βάση τα παραπάνω, εισηγούμαστε τα εξής:

Α) Κάθε μελλοντικός γονέας θα πρέπει να ενημερώνεται τεκμηριωμένα για το νόσημα, τη βαρύτητά του, τη γενετική του βάση, την πιθανότητα γέννησης πασχόντων παιδιών, καθώς και τις δυνατότητες γενετικού ελέγχου που παρέχονται (ήδη) στη χώρα μας στο δημόσιο και ιδιωτικό τομέα.

Ειδικότερη πληροφόρηση –κυρίως όσο αφορά τους συνδυασμούς συγκεκριμένων γονοτυπικών δεδομένων και κλινικών στοιχείων-πρέπει να παρέχεται από Ειδικευμένους Κλινικούς η/και Εργαστηριακούς Γενετιστές.

Β) Η γενετική ανάλυση πρέπει να πραγματοποιείται στα αντίστοιχα εργαστήρια Γενετικής με συγκεκριμένους όρους και προϋποθέσεις, οι οποίοι θα πρέπει να διαμορφωθούν σε συνεργασία με τους σχετικούς φορείς και ειδικά με το Σύνδεσμο Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας(ΣΙΓΕ).

Γ) Η Πολιτεία θα πρέπει να εντάξει ολοκληρωμένα στο ΕΣΥ το γενετικό έλεγχο σε οικογένειες με ιστορικό πασχόντων από ΚΙ, ενώ παράλληλα να διασφαλίσει την ειδική κλινική αντιμετώπιση των πασχόντων.

Δ) Το Υπουργείο Υγείας μετά από συνεργασία με επιστημονικούς και κοινωνικούς φορείς (2) να εξετάσει τη δυνατότητα να καταρτιστεί πρόγραμμα γενετικού ελέγχου της ΚΙ για όλους τους μέλλοντες γονείς. Προϋπόθεση θα πρέπει να είναι η δυνατότητα του ΕΣΥ να εξασφαλίσει τις απαραίτητες υποδομές (σε ανθρώπινο δυναμικό, θεσμικά και υλικοτεχνικά ζητήματα), σε συνδυασμό με το Εθνικό Σχέδιο Δράσης για τις Σπάνιες Παθήσεις του Υπουργείου . Εδώ αξίζει να αναφερθούμε στην πρόσφατη (3/2011) γνωμάτευση του Αμερικάνικου Κολεγίου Μαιευτήρων και Γυναικολόγων(3) όπου εισηγείται ότι ο έλεγχος για CF θα πρέπει να συμπεριληφθεί στον τυπικό έλεγχο κάθε γυναίκας.

Ε) Γενετική συμβουλευτική και γενετικός έλεγχος πρέπει να καθιερωθεί στους υποχρεωτικούς ελέγχους στα περιστατικά υπογονιμότητας (με τροποποίηση του ν.3305/2005). Ειδικά στις περιπτώσεις υποβοηθούμενης αναπαραγωγής με δότη γαμετών, θα πρέπει να διασφαλίζεται και να πιστοποιείται ο γενετικός έλεγχος του δότη για την Κυστική Ίνωση(4).

ΣΤ) Ειδική ενημέρωση πρέπει να παρέχεται –σε συνεργασία με τους φορείς των ασθενών με ΚΙ- στους καθηγητές των σχολείων, ειδικά στις περιπτώσεις που φοιτούν μαθητές πάσχοντες από ΚΙ.

Η ΠΕΒ είναι στη διάθεσή σας για κάθε συνεργασία, ενώ οι ειδικότερες προτάσεις του ΣΙΓΕ για την θεσμοθέτηση της Ειδικότητας του Γενετιστή και των υπηρεσιών Γενετικής μας βρίσκουν σύμφωνους.

Το ΔΣ της ΠΕΒ

Ο Πρόεδρος

Παπαδάκης Μάνος

Ο Γεν. Γραμματέας

Κατωπόδης Γιώργος

Παραπομπές

* Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής (<http://www.bioethics.gr/document.php>)

Η επιλογή εμβρύου, ως γενική δυνατότητα

Η Επιτροπή θεωρεί δικαιολογημένη την επιλογή εμβρύου, ως γενική δυνατότητα των υποψήφιων γονέων, ύστερα από διενέργεια προγεννητικής ή προεμφυτευτικής διάγνωσης. Η αξιοποίηση των μέσων που παρέχει η σύγχρονη τεχνολογία για την πρόληψη του πόνου, των ταλαιπωριών, ακόμη και της έκθεσης ενός προσώπου σε κοινωνικές προκαταλήψεις, επιβάλλεται από τον ίδιο το σεβασμό στην ανθρώπινη αξιοπρέπεια. Η αποδοχή της γέννησης παιδιών με σοβαρές βλάβες στην υγεία τους, όσο και αν θα μπορούσε να δικαιολογηθεί σε εντελώς ακραίες περιπτώσεις (π.χ. όταν οι ενδιαφερόμενοι αντιμετωπίζουν σοβαρά προβλήματα γονιμότητας), κατά κανόνα ελέγχεται ηθικά. Πράγματι, ακόμη και αν η αποδοχή αυτή βασίζεται σε συγκεκριμένες μεταφυσικές αντιλήψεις (και όχι σε απλό εγωισμό) του μελλοντικού γονέα, δεν μπορεί να παραβλεφθεί ότι παραγνωρίζει ανεπίτρεπτα την ποιότητα της μελλοντικής ζωής ενός νέου ανθρώπου.

1. Cystic Fibrosis Mutation Database, (www.genet.sickkids.on.ca/cftr)
2. Πολύτιμη θα είναι η συνεργασία με τους φορείς πασχόντων από ΚΙ, το σύλλογο γονέων που απέκτησαν παιδιά με μεθόδους Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής και τους επιστημονικούς και επαγγελματικούς φορείς των Γυναικολόγων.
3. American College of Obstetricians and Gynecologists, April 2011 issue of Obstetrics & Gynecology : «All Women Should Be Offered Cystic Fibrosis Screening, Regardless of Ethnicity»
Committee Op nr 486. Release 21/3/2011
http://www.acog.org/from_home/publications/press_releases/nr03-21-11-3.cfm
4. Αποτελεί σοβαρή παράλειψη το γεγονός ότι ο γενετικός έλεγχος της ΚΙ δεν περιλαμβάνεται στις υποχρεωτικές εξετάσεις που προτάθηκαν από την Εθνική Αρχή Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής (ΕΑΙΥΑ-Έκθεση Πεπραγμένων 2006).

Κοινοποιήσεις :

- Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας (ΚΕΣΥ)
- Κόμματα της Βουλής
- Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής
- Εθνική Αρχή Ιατρικώς Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής Υπ Υγείας
- Ελληνική Εταιρεία για την Κυστική Ινώδη Νόσο (<http://www.hcfa.gr/>)
- Σύλλογος για την Κυστική Ίνωση (<http://www.cfathess.gr/index.htm>)
- Δικτυακή ιστοθέση «Ελληνική ιστοθέση για την Κυστική Ίνωση (cf-gr@yahooogroups.com)