



ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

ΛΟΥΚΙΑ ΚΑΤΣΙΧΤΗ, M.S, PH.D.

ΣΥΜΒΟΥΛΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

Η διαδικασία επικοινωνίας με τους ενδιαφερόμενους με σκοπό την ενημέρωσή τους:

- ▶ *σε θέματα διάγνωσης, πρόγνωσης και αντιμετώπισης της νόσου*
- ▶ *στον τρόπο κληρονομικής μεταβίβασης της νόσου και της πιθανότητας επανεμφάνισής της*
- ▶ *στις εναλλακτικές επιλογές για την αντιμετώπιση πιθανών προβλημάτων και την παροχή συμβουλής για την επιλογή της προσφορότερης λύσης*
- ▶ *στην παροχή ψυχολογικής στήριξης*

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

- ▶ Η ανάγκη για γενετική συμβουλευτική ξεκινάει από την ανάγκη του ανθρώπου για ενημέρωση και κυρίως για ψυχολογική στήριξη.
- ▶ Η «μετάφραση», σε απλή γλώσσα των εργαστηριακών αποτελεσμάτων που συχνά συνδέονται με βαρύ συναισθηματικό φορτίο και δημιουργούν την ανάγκη για λήψη αποφάσεων, συνδέεται άμεσα με τη διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής.
- ▶ Η διαδικασία είναι μη καθοδηγητική και έχει ως επίκεντρο τον ενδιαφερόμενο προσωποκεντρική συμβουλευτική (person-centered counseling).



ΠΡΟΣΩΠΟΚΕΝΤΡΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

Η προσωποκεντρική συμβουλευτική στηρίζεται στην ικανότητα απόκρισης του συμβούλου γενετικής με ενσυναίσθηση και κατανόηση. Στόχος είναι οι αποφάσεις να λαμβάνονται με βάση την οπτική γωνία των ενδιαφερομένων, απουσία «καθοδήγησης» του συμβούλου γενετικής.

ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΓΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

Κατά τη διάρκεια της κύησης ή προγραμματισμό αυτής.

1. *Προχωρημένη αναπαραγωγική ηλικία μητέρας*
2. *Ενδεικτικές ανιχνευτικές εξετάσεις (Αυχενική διαφάνεια, NIPT)*
3. *Ενδεικτικές διαγνωστικές εξετάσεις (Υπερηχογραφικά ευρήματα, Αμνιοπαρακέντηση, CVS).*
4. *Ιστορικό κληρονομικών νοσημάτων*
5. *Ιστορικό νοητικής υστέρησης*
6. *Ιστορικό αποβολών*
7. *Συγγένεια ανάμεσα στους γονείς*
8. *Έκθεση σε τερατογόνους παράγοντες (φάρμακα, ακτινοβολία, λοιμώξεις)*
9. *Υποβοηθούμενη αναπαραγωγή*
10. *Ενδεικτικός έλεγχος φορείας γενετικών νοσημάτων*
11. *Άγχος*

ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΓΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

Μεταγεννητικά

- 1. Συγγενείς ανατομικές ανωμαλίες*
- 2. Μεταβολικά νοσήματα*
- 3. Νοητική υστέρηση*
- 4. Νευρολογικές / νευρομυϊκές παθήσεις*
- 5. Καρκίνοι*
- 6. Καρδιοπάθειες*
- 7. Ψυχικές νόσοι*
- 8. Απώλεια όρασης, ακοής*
- 9. Νεογνικός έλεγχος*

ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΑΡΧΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ

- ▶ *Πρώτη επαφή*
- ▶ *Στοιχεία λήψης οικογενειακού ιστορικού*
- ▶ *Διάγνωση*
- ▶ *Εκτίμηση κινδύνου*
- ▶ *Ενημέρωση*

ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ

- ▶ *Φυσική εκτίμηση*
- ▶ *Ψυχολογική εκτίμηση*
- ▶ *Κοινωνική εκτίμηση*

ΦΥΣΙΚΗ ΕΚΤΙΜΗΣΗ

▶ *Παρουσία*

▶ *Εμφάνιση*

▶ *Κίνηση*

ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΕΚΤΙΜΗΣΗ

- ▶ Παρουσίαση ατόμου – επιρροή
- ▶ Διαδικασία σκέψης
- ▶ Αποφασιστικότητα
- ▶ Ικανότητα αντιμετώπισης
- ▶ Συστήματα αντιλήψεων
- ▶ Ιστορικό άγχους

ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΕΚΤΙΜΗΣΗ

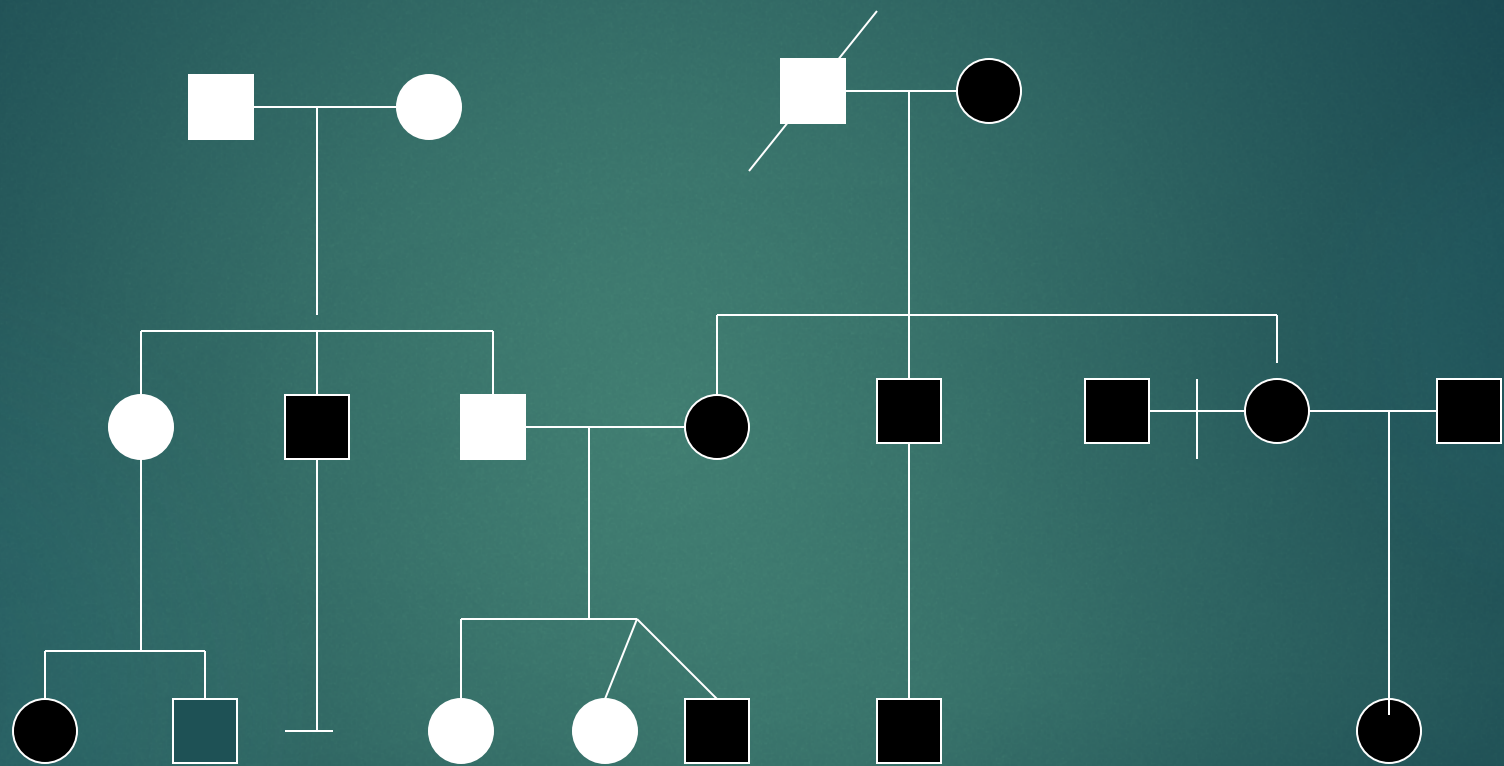
- ▶ *Άμεση οικογένεια*
- ▶ *Εκτεταμένη οικογένεια*
- ▶ *Κοινωνία*

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΣΥΜΒΟΛΑ

	<i>ΑΡΡΕΝ</i>
	<i>ΘΗΛΥ</i>
	<i>ΑΓΝΩΣΤΟ ΦΥΛΟ</i>
	<i>ΥΙΟΘΕΣΙΑ</i>
	<i>ΚΥΗΣΗ</i>
	<i>ΘΑΝΟΝΤΕΣ</i>
	<i>ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ</i>
	<i>ΦΟΡΕΙΣ</i>
	<i>ΦΟΡΕΑΣ (φυλοσύνδετο)</i>

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΣΥΜΒΟΛΑ

	ΓΑΜΟΣ
	ΔΙΑΖΥΓΙΟ
	ΣΥΓΓΕΝΕΙΑ
	ΑΠΟΒΟΛΗ / ΔΙΑΚΟΙΠΗ
	ΑΔΕΛΦΙΑ
	ΔΙΖΥΓΩΤΙΚΑ ΔΙΔΥΜΑ
	ΜΟΝΟΖΥΓΩΤΙΚΑ
	ΧΩΡΙΣ ΑΠΟΓΟΝΟΥΣ
	ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΜΕΝΟΙ



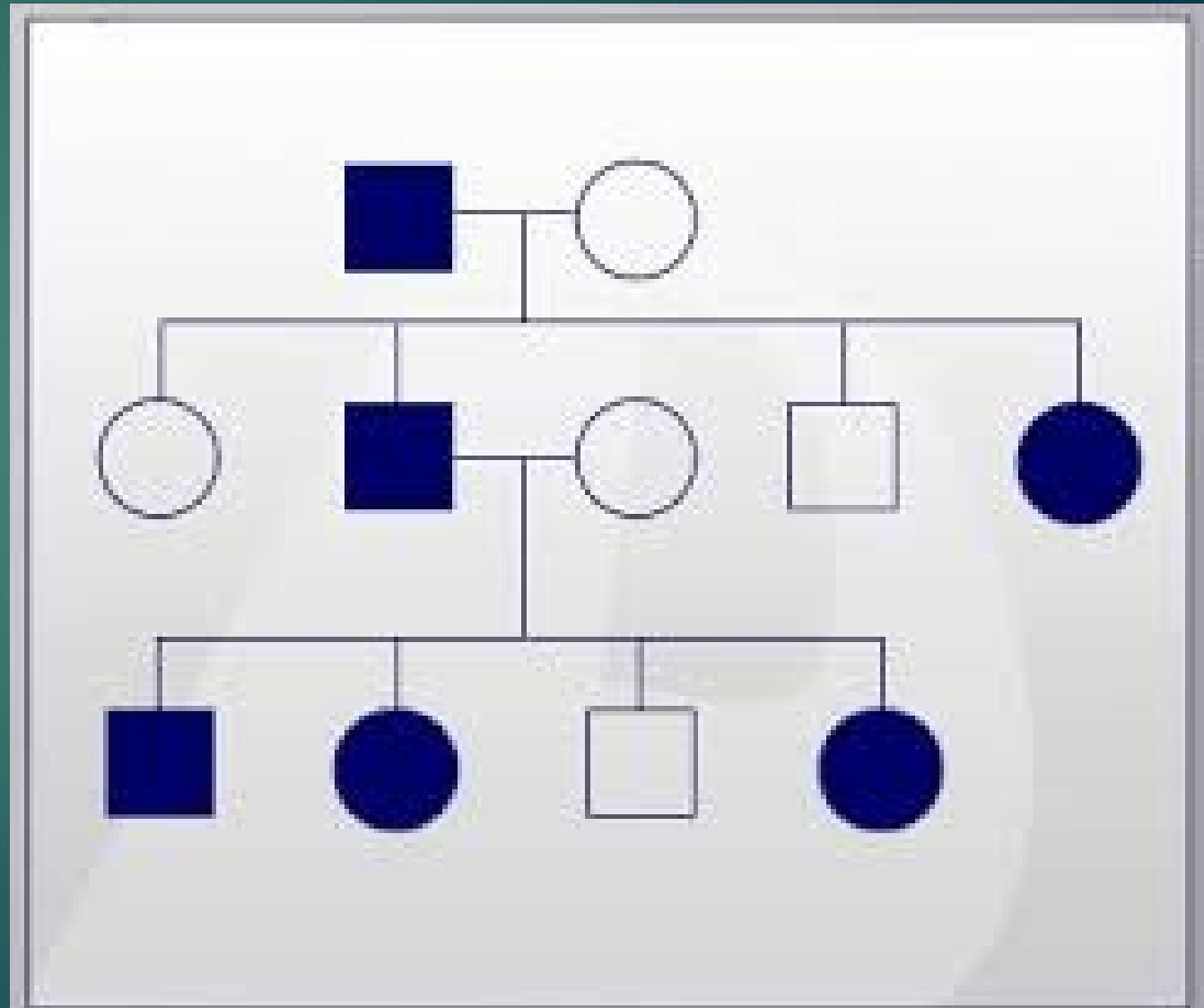
ΔΙΑΓΝΩΣΗ

- ▶ *Αξιολόγηση κλινικής έκφρασης*
- ▶ *Στοιχεία από τη λήψη του οικογενειακού ιστορικού*
- ▶ *Εργαστηριακά ευρήματα*

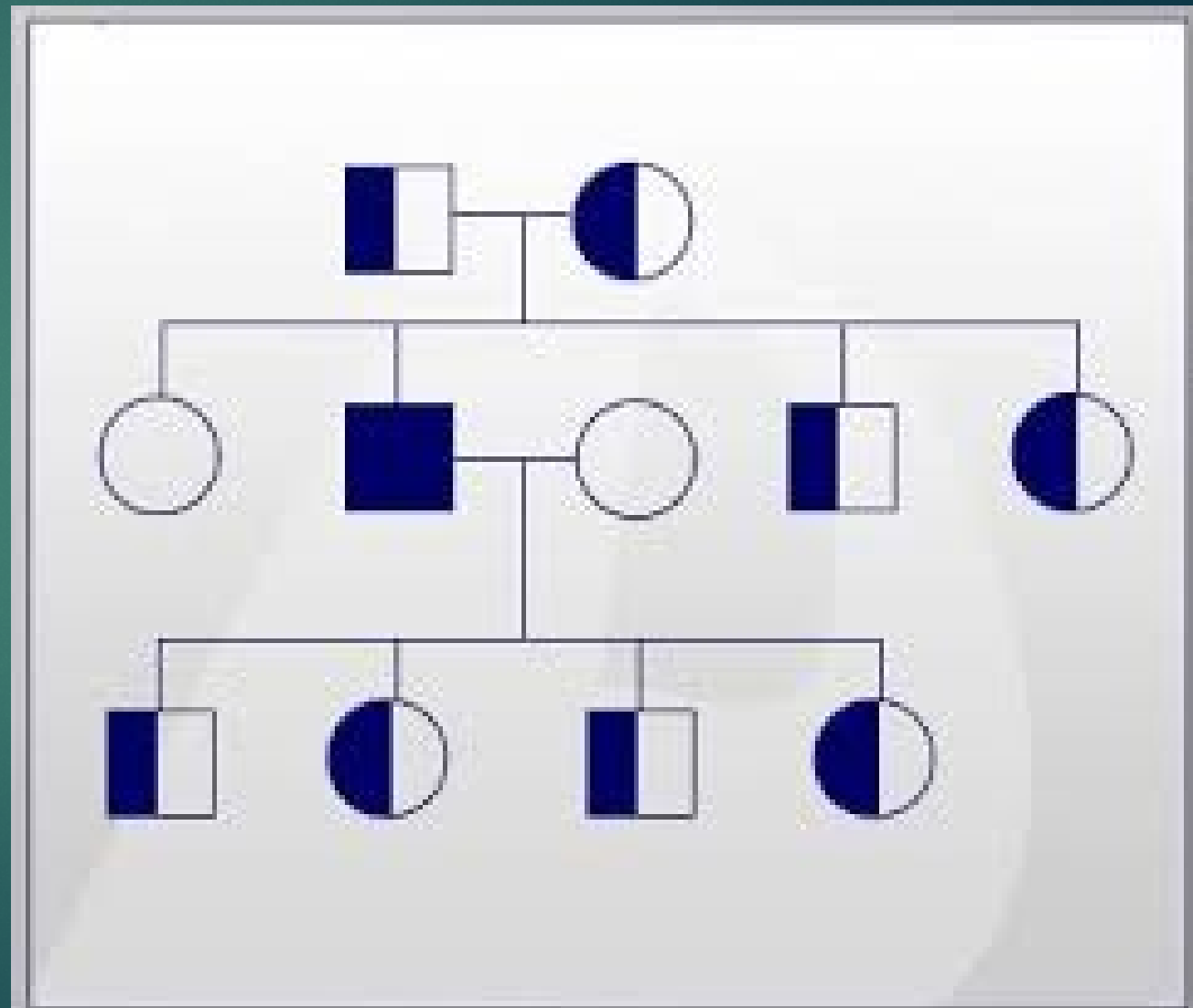
ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΚΙΝΔΥΝΟΥ

- ▶ *Χρωμοσωμικές ανωμαλίες*
- ▶ *Αυτοσωματική επικρατούσα κληρονομικότητα*
- ▶ *Αυτοσωματική υπολειπόμενη κληρονομικότητα*
- ▶ *Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα*
- ▶ *Τερατογόνοι παράγοντες*
- ▶ *Πολυπαραγοντικά νοσήματα*
- ▶ *Σποραδικά νοσήματα*
- ▶ *Μιτοχονδριακά νοσήματα*

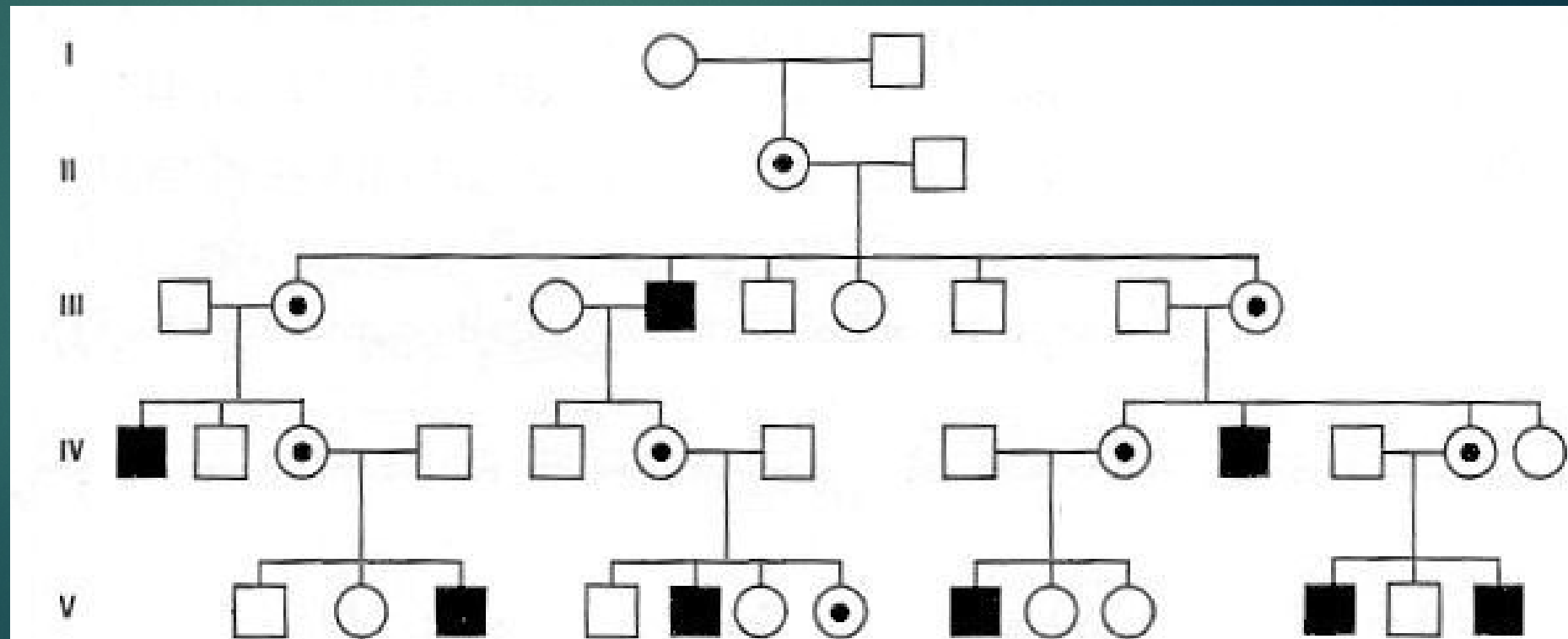
ΑΥΤΟΣΩΜΑΤΙΚΟΣ ΕΠΙΚΡΑΤΗΣ ΤΡΟΠΟΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ



ΑΥΤΟΣΩΜΑΤΙΚΟΣ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟΣ ΤΡΟΠΟΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ



ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ



ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ

- ▶ *Διάγνωση ή περιορισμούς σε αυτή*
- ▶ *Πιθανός χαρακτήρας κληρονομικότητας*
- ▶ *Πιθανότητα επανεμφάνισης*

ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΣΤΗΝ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ

- ▶ *Πολύπλοκες πληροφορίες πρέπει να δοθούν με κατανοητό, αλλά όχι υπεραπλουστευμένο τρόπο*
- ▶ *Άσχημη ψυχολογική κατάσταση των ενδιαφερομένων*
- ▶ *Συχνά δίνονται δυσάρεστα νέα – παθολογικά ευρήματα*

ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΟΥ ΔΥΣΚΟΛΕΥΟΥΝ ΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

- *Μη σαφή ερμηνεία εργαστηριακών ευρημάτων. Όταν η κλινική σημασία των δεδομένων δεν μπορεί να μεταφραστεί εύκολα σε συγκεκριμένο κίνδυνο για τους ενδιαφερόμενους και τις οικογένειές τους.*
- *Όταν η πρόγνωση είναι αβέβαιη.*
{Εργαστηριακά ευρήματα αβέβαιης κλινικής σημασίας, «de novo» ευρήματα, μωσαϊκισμός, ατελής διεισδυτικότητα, ποικίλη κλινική έκφραση}.
- *Έντονο συναισθηματικό φορτίο.*

ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΤΕΛΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ

- ▶ *Ψυχολογική υποστήριξη*
- ▶ *Παρακολούθηση*
- ▶ *Γραπτή έκθεση Γενετικής Συμβουλευτικής*

ΨΥΧΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

- ▶ *Προγεννητικός έλεγχος και ψυχολογικές επιπτώσεις*
- ▶ *Ψυχολογία σε φυσιολογικές κυήσεις*
- ▶ *Ψυχολογία σε διάγνωση ανωμαλιών*
- ▶ *Διακοπή κύησης*

ΨΥΧΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

► Συνέχιση κύησης

1. Καθυστερημένη διάγνωση (δεύτερο – τρίτο τρίμηνο)
2. Ηθικές και θρησκευτικές πεποιθήσεις του ζευγαριού
3. Σύνδεση της εμβρυϊκής ανωμαλίας με αισιόδοξη πρόγνωση
4. Αναποφασιστικότητα του ζευγαριού
5. Αβεβαιότητα σχετικά με τη διάγνωση και την πρόγνωση της εμβρυϊκής ανωμαλίας
6. Αδυναμία ή δυσχέρεια νέας κύησης, λόγω προχωρημένης αναπαραγωγικής ηλικίας

ΨΥΧΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

- ▶ *Ψυχολογία γονέων μετά από γέννηση παιδιού με ανωμαλία, χωρίς προϋπάρχουσα προγεννητική διάγνωση*
- ▶ *Θάνατος νεογνού*



ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗ FOLLOW-UP

*ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΓΙΑ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΣΕ
ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΆΛΛΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ, ΑΛΛΑ ΚΥΡΙΩΣ
ΓΙΑ ΤΗ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΙΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΩΝ
ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΜΕΝΩΝ.*

ΓΡΑΠΤΗ ΕΚΘΕΣΗ

ΤΗ ΣΥΝΕΔΡΙΑ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ ΑΚΟΛΟΥΘΕΙ ΠΑΝΤΑ ΈΚΘΕΣΗ, ΣΤΗΝ ΟΠΟΙΑ ΑΝΑΦΈΡΟΝΤΑΙ ΤΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ, Η ΕΡΜΗΝΕΙΑ ΤΟΥΣ ΚΑΙ Ό, ΤΙ ΣΧΕΤΙΖΕΤΑΙ ΜΕ ΑΥΤΑ. ΕΞΗΓΟΎΝΤΑΙ ΟΙ ΒΑΣΙΚΕΣ ΈΝΝΟΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ, ΟΙ ΑΠΟΡΙΕΣ ΤΩΝ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΜΕΝΩΝ ΚΑΙ ΟΙ ΑΠΟΦΑΣΕΙΣ ΤΟΥΣ. Η ΈΚΘΕΣΗ ΑΠΟΣΤΕΛΛΕΤΑΙ ΣΤΟΥΣ ΊΔΙΟΥΣ ΚΑΙ ΣΤΟΝ ΘΕΡΑΠΟΝΤΑ ΙΑΤΡΟ, ΜΕ ΤΗ ΣΥΝΑΤΝΕΣΗ ΤΟΥΣ.

ΙΚΑΝΟΤΗΤΕΣ – ΤΕΧΝΙΚΕΣ ΣΥΜΒΟΥΛΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

- ▶ *Επικοινωνία*
- ▶ *Ενσυναίσθηση*
- ▶ *Ενεργή ακρόαση*
- ▶ *Συμφωνημένα θέματα προς συζήτηση*
- ▶ *‘Μοντάρισμα’ – Προσαρμογή*
- ▶ *Ερωτήσεις διευκρίνησης ή κατανόησης*
- ▶ *Λήψη αποφάσεων*

«MONTEΛΑ» ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗΣ

- ▶ *«Μοντέλο» διδασκαλίας – πληροφόρησης*
- ▶ *«Μοντέλο συμβουλευτικής*

The significance of Counselling Skills in Genetic Counselling Sessions: A Systematic Review

Έφη Ζένιου Δεκέμβριος 2025

«ΠΛΑΙΣΙΑ»

ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ

- ▶ *REM (Reciprocal Engagement Model) – Σεβασμός στην αυτονομία του ενδιαφερόμενου και αναγνώριση των απόψεών του.*
- ▶ *ARIA (Accessible, Relational, Inclusive, Actionable) – Έμφαση στην ενημέρωση.*
- ▶ *PBC (Practice Base Competencies) – Έμφαση στις αρμοδιότητες.*
- ▶ *FOCUS – Στρατηγικές ενημέρωσης και αυτοαξιολόγηση ικανοτήτων.*

The significance of Counselling Skills in Genetic Counselling Sessions: A Systematic Review

Έφη Ζένιου Δεκέμβριος 2025

ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΙΚΗ ΝΟΗΜΟΣΥΝΗ ΣΥΜΒΟΥΛΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

- ▶ *Αυτογνωσία*
- ▶ *Αυτοδιαχείριση*
- ▶ *Κοινωνική συνείδηση*
- ▶ *Διαχείριση σχέσεων*
- ▶ *Ενσυναίσθηση*

Η υψηλή συναισθηματική νοημοσύνη του συμβούλου γενετικής βοηθάει στην ελαχιστοποίηση της «αντιμεταβίβασης» (countertransference) – ικανότητας διαχείρισης συναισθημάτων του, χωρίς αυτά να εκφράζονται και να επηρεάζουν τη συμβουλευτική.

ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

- ▶ *Απόκτηση βασικών γνώσεων κλινικής γενετικής, κυτταρογενετικής και μοριακής βιολογίας*
- ▶ *Ανάπτυξη ικανοτήτων επικοινωνίας*
- ▶ *Εκπαίδευση στην ψυχολογία*
- ▶ *Εναισθητοποίηση στα ηθικά επαγγελματικά διλήμματα*

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Καλλιέργεια της ικανότητας μεταφοράς ιατρικών / γενετικών πληροφοριών στους ενδιαφερόμενους και τις οικογένειές τους και εκπαίδευση στην παροχή στήριξης στα πλαίσια των ιατρικών, ψυχολογικών κοινωνικών και οικογενειακών προεκτάσεων.

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

- ▶ *Πρακτική στην ανάλυση δεδομένων, στη σύνθεση και δημιουργία πληροφοριών.*
- ▶ *Καλλιέργεια αισθήματος αυτοκριτικής και προσπάθειας για συνεχή βελτίωση*
- ▶ *Εξάσκηση στην οργάνωση και τον συντονισμό*
- ▶ *Προώθηση επαγγέλματος*

ΙΣΤΟΡΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

*ΤΟ ΠΡΩΤΟ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ ΞΕΚΙΝΗΣΕ ΤΟ 1969
ΣΤΗ ΝΕΑ ΥΟΡΚΗ ΤΩΝ ΗΝΩΜΕΝΩΝ ΠΟΛΙΤΕΙΩΝ ΣΤΟ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ SARAH LAWRENCE COLLEGE.*

ΧΩΡΕΣ ΠΟΥ ΠΡΟΣΦΕΡΟΥΝ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΑ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΑ (MASTER DEGREE ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ)

- ▶ ΗΠΑ (ΟΡΓΑΝΩΜΕΝΑ, ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΑ ΑΠ'Ο 50)
- ▶ ΚΑΝΑΔΑΣ
- ▶ ΗΝΩΜΕΝΟ ΒΑΣΙΛΕΙΟ
- ▶ ΑΥΣΤΡΑΛΙΑ
- ▶ ΓΑΛΛΙΑ
- ▶ ΙΣΠΑΝΙΑ
- ▶ ΙΤΑΛΙΑ
- ▶ ΠΟΡΤΟΓΑΛΙΑ
- ▶ ΑΥΣΤΡΙΑ
- ▶ ΣΟΥΗΔΙΑ
- ▶ ΙΑΠΩΝΙΑ
- ▶ ΚΙΝΑ
- ▶ ΙΣΡΑΗΛ
- ▶ ΝΟΤΙΑ ΑΦΡΙΚΗ
- ▶ ΓΚΑΝΑ
- ▶ ΜΑΛΑΙΣΙΑ

ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΣΗ - CERTIFICATION

*ΣΤΙΣ ΗΝΩΜΕΝΕΣ ΠΟΛΙΤΕΙΕΣ ΑΜΕΡΙΚΗΣ ΜΕΧΡΙ
ΤΟ 1993 ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΣΗ ΔΙΝΟΤΑΝ ΑΠΟ ΤΟ
AMERICAN BOARD OF MEDICAL GENETICS. ΑΠΟ
ΤΟ 1993 ΚΑΙ ΜΕΤΑ ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΣΗ ΔΙΝΕΤΑΙ ΑΠΟ
AMERICAN BOARD OF GENETIC COUNSELING.
ΣΤΗΝ ΕΥΡΩΠΗ ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΣΗ ΔΙΝΕΤΑΙ ΑΠΟ ΤΟ
EUROPEAN BOARD OF MEDICAL GENETICS.*

SOCIETIES - ΣΥΛΛΟΓΟΙ

▶ *ΗΝΩΜΕΝΕΣ ΠΟΛΙΤΕΙΕΣ ΑΜΕΡΙΚΗΣ*

NATIONAL SOCIETY OF GENETIC COUNSELORS

▶ *ΕΥΡΩΠΗ*

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS

ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΟΜΑΔΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

- ▶ *Κλινικοί γενετιστές*
- ▶ *Σύμβουλοι γενετικής*
- ▶ *Εργαστηριακούς γενετιστές*

ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΡΟΛΟΣ ΣΥΜΒΟΥΛΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

- ▶ *Ανίχνευση προβλήματος – ιστορικό*
- ▶ *Συνεργασία με κλινικούς γενετιστές για τον προσδιορισμό προβλήματος*
- ▶ *Διαχείριση πληροφορίας*
- ▶ *Ψυχολογική, κοινωνική και διασυνδετική υποστήριξη*
- ▶ *Συντονισμός*



Η Γενετική Συμβουλευτική αποτελεί βασικό μέρος του σύγχρονου κλάδου της Γενετικής στην Υγεία, παρέχοντας στους ενδιαφερόμενους και στις οικογένειές τους ενημέρωση και στήριξη.

Χαρακτηρίζεται από συνεχή ανάπτυξη και εξέλιξη.

ΗΘΙΚΗ

- ▶ Ηθική ορίζεται ως η συστηματική μελέτη ενός θέματος (ethics), ή η καθημερινή προσπάθεια να επιδιώκεται το «καλό» και να αποφεύγεται το «κακό» (morality).
- ▶ Ο στόχος της ηθικής είναι να αξιολογεί και να διαχειρίζεται ιδέες, πράξεις και την εφαρμογή τους. Η ηθική δεν είναι απλά θέμα γνώμης.

ΒΙΟΗΘΙΚΗ

- ▶ *Βιοηθική είναι η μελέτη της ηθικής στα πλαίσια της ιατρικής, στα συστήματα υγείας και γενικά στις επιστήμες υγείας.*

ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΟΥ ΕΠΗΡΕΑΖΟΥΝ ΤΗΝ ΗΘΙΚΗ

- ▶ Προσωπική εμπειρία
- ▶ Έθιμα
- ▶ Οικογενειακά βιώματα
- ▶ Κοινωνικό περιβάλλον
- ▶ Φυλή
- ▶ Γεωγραφική θέση
- ▶ Θρησκεία
- ▶ Εθνική ταυτότητα
- ▶ Ιστορία
- ▶ Κρατική νομοθεσία



Οι πηγές για τις ηθικές αρχές του ατόμου πιο συχνά βρίσκονται σε αντίθεση παρά σε συμφωνία, έτσι η “ηθική” κάθε ατόμου δε καθορίζεται εύκολα και τα όρια της συχνά είναι ελαστικά και ευμετάβλητα.

ΑΚΑΔΗΜΑΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΠΟΥ ΕΠΗΡΕΑΖΟΥΝ ΤΗΝ ΗΘΙΚΗ

- ▶ *Θεολογική*
- ▶ *Φιλοσοφική*

ΗΘΙΚΗ ΚΑΙ ΝΟΜΟΘΕΣΙΑ

- ▶ *Στόχος είναι η προστασία ανθρωπίνων δικαιωμάτων.*

Δικαίωμα για ζωή, φυσική και πνευματική ακεραιότητα, δικαίωμα ιδιωτικής και οικογενειακής ζωής, δικαίωμα για ελευθερία σκέψης και λόγου.

- ▶ *Το ερώτημα της προστασίας των ανθρωπίνων δικαιωμάτων γίνεται ακόμα πιο δύσκολο με την προοπτική για έρευνα στον άνθρωπο, κάτι που συνδέεται και με τον τομέα της γενετικής.*

- ▶ *Βασικός στόχος είναι να μην γίνεται κατάχρηση στις τεχνικές και στις μεθόδους που οδηγούν σ' αυτή την έρευνα, αλλά ούτε και στα αποτελέσματά της.*

ΗΘΙΚΗ ΚΑΙ ΝΟΜΟΘΕΣΙΑ

- ▶ *Η ηθική είναι στενά συνδεδεμένη με τη νομοθεσία. Όμως η λειτουργία της νομοθεσίας δεν είναι να επιβάλλει ηθικές αρχές και να υποχρεώσει την τήρησή τους.*
- ▶ *Σε ένα φιλελεύθερο κοινωνικό σύστημα αυτό που πρέπει να εξασφαλιστεί είναι ένα “ηθικό ελάχιστο” αφήνοντας στα μέλη του την επιλογή για αποδοχή και κατόπιν το καθήκον να προσαρμοστούν σε αυτό και να το ακολουθήσουν.*

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΒΙΟΗΘΙΚΗ

- ▶ *Άτομο – οικογένεια (αυτονομία, απόρρητο, ενημέρωση συγγενών με στάθμιση συμφερόντων)*
- ▶ *Κοινωνία (πληθυσμιακή διαλογή, νεογνικός έλεγχος, ευγονική)*
- ▶ *Ανθρώπινο είδος (ελάχιστη δυνατή παρέμβαση στη εξέλιξή του)*

ΘΕΜΑΤΑ ΠΟΥ ΕΠΙΦΕΡΟΥΝ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ

- *Ίση διαθεσιμότητα γενετικών υπηρεσιών σε όλα τα άτομα*
- *Καθοδηγητική ή όχι, γενετική συμβουλή*
- *Ενημέρωση, διαθεσιμότητα εντύπου συγκατάθεσης (consent form)*
- *Προγεννητικός έλεγχος*
- *Διακοπή κύησης (προσωπικοί λόγοι, εμβρυικές ανωμαλίες) – Δικαιώματα μητέρας σε αντιπαράθεση με τα δικαιώματα του εμβρύου*

ΘΕΜΑΤΑ ΠΟΥ ΕΠΙΦΕΡΟΥΝ ΔΙΛΗΜΜΑΤΑ

- *Επιλογή φύλου*
- *Πληθυσμιακή διαλογή – ανίχνευση*
- *Νεογνικός έλεγχος*
- *Υποβοηθούμενη αναπαραγωγή*
- *Προεμφυτευτική διάγνωση (PGT)*
- *Γονιδιακή θεραπεία και κλωνοποίηση*

ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ ΔΙΑΗΜΜΑΤΑ

- ▶ *Αμφίβολα αποτελέσματα*
- ▶ *Προσυμπτωματική διάγνωση*
- ▶ *Μη αναμενόμενα αποτελέσματα*
- ▶ *Ενημέρωση τρίτων (συγγενών, ασφαλιστικών φορέων)*
- ▶ *Έντυπο ενημέρωσης / συγκατάθεσης (consent form)*

ΗΘΙΚΕΣ ΑΠΟΨΕΙΣ ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

- ▶ Στον τομέα της γενετικής του ανθρώπου η ανίχνευση φορέων, ο προγεννητικός έλεγχος και η συμβουλευτική έχουν καθιερωθεί στο ελληνικό σύστημα υγείας τα τελευταία χρόνια. Ο σχετικός κρατικός και νομικός μηχανισμός δεν είναι επαρκής, οι πολίτες δεν είναι πλήρως ενημερωμένοι και η προσωπική επιλογή πάνω σε ιατρικά θέματα από τον ασθενή μετά από κατάλληλη ενημέρωση δε συμβαδίζει με τη γενική ελληνική νοοτροπία.
- ▶ Η συνεχής εξέλιξη στους τομείς της διάγνωσης αλλά και της θεραπείας δημιουργεί αναπόφευκτα την ανάγκη για καλύτερο κρατικό χειρισμό, για πληρέστερη ενημέρωση του πολίτη και για μια πιο ώριμη σχέση ανάμεσα στον ενδιαφερόμενο και στον επιστήμονα υγείας.

ΑΙ και ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

*Οι εξελίξεις στον τομέα της Τεχνητής Νοημοσύνης
υπόσχονται πολλά στην Κλινική Γενετική.*

Ποιος είναι ο ρόλος της στη Γενετική Συμβουλευτική;

Ποια είναι τα οφέλη και ποιοι οι πιθανοί κίνδυνοι;

ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΚΛΙΝΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

- ▶ *Ενισχύει την ανάλυση των δεδομένων, συνυπολογίζοντας μεγάλο όγκο πληροφορίας, γρήγορα και έγκυρα.*
- ▶ *Μπορεί να βελτιώσει τη διαγνωστική ακρίβεια, καθώς και την πρόληψη, αλλά και την αντιμετώπιση γενετικών νοσημάτων.*
- ▶ *Χαμηλότερο κόστος, με πιθανή αποφυγή μη αναγκαίων εξετάσεων.*
- ▶ *Ταχύτερη αξιολόγηση και διαχείριση πληροφορίας.*

ΜΕΙΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΚΛΙΝΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

- ▶ *Ηθικές διαστάσεις που αφορούν στη χρήση της γενετικής πληροφορίας σχετικά με το ιατρικό απόρρητο.*
- ▶ *Κίνδυνος υπερ- ή υπο- εκτίμησης δημογραφικών στοιχείων.*
- ▶ *Έλλειψη ενσυναίσθησης και ερμηνείας πολύπλοκων πληροφοριών.*
- ▶ *Μη αναγνώριση εξατομικευμένων κοινωνικών και συναισθηματικών χαρακτηριστικών.*

ΑΙ και ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

- ▶ *Η Τεχνητή Νοημοσύνη μπορεί να φανεί χρήσιμη στον σύμβουλο γενετικής πριν από τη συνεδρία, στην αξιολόγηση δεδομένων και στην προετοιμασία της.*
- ▶ *Δεν μπορεί να αντικαταστήσει τη Συναισθηματική Νοημοσύνη του Συμβούλου Γενετικής*
- ▶ *Δεν μπορεί να λάβει μέρος στη λήψη αποφάσεων.*
- ▶ *Δεν μπορεί να δείξει ευαισθησία στα κοινωνικά θέματα.*



Οι Σύμβουλοι Γενετικής παραμένουν αναντικατάστατοι στην παροχή εξατομικευμένης συμβουλευτικής και στη διαχείριση της γενετικής πληροφορίας με ενσυναίσθηση και ολιστική προσέγγιση, προς όφελος του ενδιαφερόμενου.

Η Τεχνητή Νοημοσύνη χρησιμεύει ως «εργαλείο» και μόνο!

