



**ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ
ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ
ΕΛΕΥΘΕΡΟ-
ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΩΝ
ΠΑΙΔΙΑΤΡΩΝ**

Έδρα: Λ. Περικλέους 3 Χολαργός
TK 15561
ΑΦΜ: 996616133
Email: info@pomep.gr και
hellenic.pediatricians@gmail.com
6944307208

Πρόεδρος

Κωνσταντίνος Νταλούκας
(Αθήνα)

Αντιπρόεδρος Α

Γεωργία Νταμάγκα (Λάρισα)

Αντιπρόεδρος Β

Ελισάβετ Καλούδη (Θεσσαλονίκη)

Γραμματέας

Ιωάννης Ρίτσας (Θεσσαλονίκη)

Ταμίας

Αντώνιος Κοντός (Αθήνα)

Μέλη

Δημήτριος Φούσκας (Αθήνα)
Άννα Κατσάβα (Λάρισα)
Σοφία Φίνου (Ιωάννινα)
Σταυρούλα Παπαχατζή (Βέροια)

Προς: Πρωθυπουργό, Υπουργούς Υγείας, Αρχηγούς κομάτων, Βουλευτές του Κοινοβουλίου

Κοινοποίηση: ΠΙΣ, Ιατρικοί Σύλλογοι, Δημοσιογράφοι Υγείας

Θέμα: Επιστημονικές και θεσμικές ενστάσεις για καθολικό προληπτικό γονιδιωματικό έλεγχο στα νεογνά

Αξιότιμοι κυρίες και κύριοι,

Η προτεινόμενη θεσμοθέτηση καθολικού προληπτικού γονιδιωματικού ελέγχου στα νεογνά, όπως αυτή διατυπώνεται από το Υπουργείο Υγείας, συνιστά μια **πρωτοβουλία χωρίς επιστημονική συναίνεση, χωρίς κοινωνική ωρίμανση και χωρίς νομική θωράκιση**. Η εφαρμογή της, χωρίς προηγούμενη θεσμική προεργασία, βάζει τη χώρα μας σε επικίνδυνα αχαρτογράφητα νερά σε θέματα βιοηθικής, ιατρικής πρακτικής και προστασίας θεμελιωδών δικαιωμάτων του παιδιού.

Ως Πανελλήνια Ομοσπονδία Ελευθεροεπαγγελματιών Παιδιάτρων (ΠΟΜΕΠ), εκφράζουμε τον έντονο επιστημονικό προβληματισμό και τη θεσμική μας αντίθεση στην προώθηση ενός τόσο ριζικού και ευαίσθητου μέτρου, χωρίς ουσιαστική διαβούλευση με τους φορείς της παιδιατρικής κοινότητας, χωρίς συστηματική αξιολόγηση του δημοσιονομικού κόστους και χωρίς εκτίμηση των επιπτώσεων στην παιδιατρική φροντίδα πρώτης γραμμής.

Επισημαίνουμε τα εξής:

- 1. Δεν υφίσταται σήμερα διεθνώς επιστημονική ή πολιτική συναίνεση υπέρ καθολικού WGS σε νεογνά.** Οι ελάχιστες πιλοτικές πρωτοβουλίες (όπως στο Ηνωμένο Βασίλειο και τις ΗΠΑ) είναι αυστηρά πειραματικές, προαιρετικές, και συνοδεύονται από πολύπλοκα συστήματα βιοηθικής εποπτείας, νομικής προστασίας και μακροχρόνιας αξιολόγησης. Η Ελλάδα δεν διαθέτει ούτε το θεσμικό, ούτε το επιστημονικό, ούτε το τεχνικό υπόβαθρο για μια τόσο πρόωρη γενικευμένη εφαρμογή.
- 2. Η πλήρης αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος δεν είναι προσυμπτωματικός έλεγχος.** Δεν ανιχνεύει συγκεκριμένα, θεραπεύσιμα ή προλήψιμα νοσήματα με τεκμηριωμένη αποτελεσματικότητα, όπως το κλασικό νεογνικό screening. Αντίθετα, παρέχει μεγάλο όγκο δεδομένων με αβέβαιη κλινική σημασία, δημιουργώντας ανησυχία χωρίς όφελος, φαινόμενο γνωστό ως "genetic overdiagnosis".
- 3. Προκαλείται ανεπανόρθωτη βλάβη στην ιατρική σχέση, την ψυχική ηρεμία της οικογένειας και τα δικαιώματα του παιδιού.** Η ενημερωμένη συναίνεση για γονιδιωματική ανάλυση στα νεογνά είναι εκ των πραγμάτων ελλιπής, καθώς αφορά άτομο χωρίς νομική αυτοδιάθεση και χωρίς δυνατότητα άρνησης. Επιπλέον, οι αποκαλύψεις προδιαθεσικών ή μη αντιμετωπίσιμων νοσημάτων δημιουργούν βάρη στην ψυχολογία και την κοινωνική ζωή του παιδιού, ενίοτε και χωρίς κανένα πρακτικό αντίκρισμα.

4. Το υφιστάμενο Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (ΕΠΠΕΝ) είναι δομικά ανεπαρκές και υποχρηματοδοτούμενο. Αντί να ενισχυθεί και να επεκταθεί με νέους δείκτες, αποπροσανατολίζεται η δημόσια συζήτηση από ένα «καινοτόμο αφήγημα» που δεν ανταποκρίνεται στις σημερινές ανάγκες της δημόσιας υγείας.
5. Απουσιάζει πλήρως η νομική και θεσμική υποδομή διαχείρισης των δεδομένων. Το σχέδιο νόμου δεν παρέχει απαντήσεις σε θεμελιώδη ερωτήματα:
 - Ποιος ελέγχει και ποιος έχει πρόσβαση στα δεδομένα;
 - Για πόσο χρόνο;
 - Ποιος έχει ευθύνη για την ερμηνεία των «ευρημάτων»;
 - Πώς προστατεύεται το παιδί στο μέλλον;
 - Ειδικά σε περιβάλλον με ευάλωτες κρατικές ψηφιακές υποδομές, οι κίνδυνοι είναι ανυπολόγιστοι.

Ως εκ τούτου, ζητούμε:

- Την άμεση αναστολή του και τη θεσμική σύσταση εθνικής επιτροπής με τη συμμετοχή παιδιατρικών εταιρειών, βιοηθικών επιτροπών, οργανώσεων γονέων, νομικών και κοινωνικών επιστημόνων.
- Τη δημόσια δημοσιοποίηση όλων των μελετών σκοπιμότητας, τεκμηρίωσης κόστους-αποτελεσματικότητας, και γνωμοδοτήσεων επιστημονικών φορέων που οδήγησαν στη σύνταξη του σχεδίου νόμου.
- Την ενίσχυση και εκσυγχρονισμό του υφιστάμενου ΕΠΠΕΝ, που σήμερα δεν καλύπτει ισοτιμία τον πληθυσμό και δεν παρακολουθείται επαρκώς.
- Την κατά προτεραιότητα επένδυση στην καθολική ψηφιακή καταγραφή εμβολιασμών, στη δημόσια παιδιατρική φροντίδα, και στα πραγματικά προβλήματα υγείας των παιδιών.

Η γενετική ιατρική δεν πρέπει να μετατραπεί σε εργαλείο τεχνοκρατικού εντυπωσιασμού ή σε πεδίο πειραματισμού επί των πιο ευάλωτων πολιτών, των νεογέννητων. Η Βουλή οφείλει να προασπίσει το Σύνταγμα, τη λογική και το υπέρτατο συμφέρον του παιδιού.

Με τιμή,

Ο ΠΡΟΕΔΡΟΣ

Κωνσταντίνος Ι. Νταλούκας

Ο ΓΡΑΜΜΑΤΕΑΣ

Ιωάννης Ρίτσας

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

Διεθνή παραδείγματα – Επιστημονική τεκμηρίωση για τον προληπτικό γονιδιωματικό έλεγχο νεογνών

1. Ηνωμένο Βασίλειο – Genomics England: "Generation Study" (2023)

- Το Ηνωμένο Βασίλειο προχωρά **πilotικά** σε WGS 100.000 νεογνών μέσα από την "Newborn Genomes Programme", αποκλειστικά για σκοπούς μελέτης.
- Η μελέτη **δεν αποτελεί πρόγραμμα δημόσιας υγείας**, δεν ενσωματώνεται στο NHS Newborn Screening, και απαιτεί αυστηρή ενημερωμένη συγκατάθεση των γονέων.
- Το National Screening Committee **δεν έχει εγκρίνει** το WGS ως προσυμπτωματικό έλεγχο στον γενικό πληθυσμό.

Πηγή: Genomics England. *The Newborn Genomes Programme: a public dialogue*.
<https://www.genomicsengland.co.uk>

2. Ηνωμένες Πολιτείες – BabySeq Project

- Πρόκειται για κλινική πιλοτική μελέτη, όχι καθολικό πρόγραμμα.
- Δημοσιευμένες μελέτες από την ομάδα δείχνουν ότι μόνο 9,4% των υγιών νεογνών φέρουν παθολόγα γονίδια σχετιζόμενα με παιδική ασθένεια. Τα περισσότερα δεν απαιτούσαν παρέμβαση άμεσα.
- Παραμένουν σοβαρά ζητήματα ερμηνείας, ψυχολογικών επιπτώσεων, και υπερδιάγνωσης.

Πηγές:

- Holm IA et al. (2018). *BabySeq Project: Pilot Genomic Sequencing for Newborns*. Genetics in Medicine. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.121>
- Green RC et al. (2022). *BabySeq findings and implications for newborn screening*. American Journal of Human Genetics. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.03.010>

3. Επίσημες συστάσεις Επαγγελματικών Οργανισμών

▪ American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG):

"Δεν συστήνεται καθολική γονιδιωματική ανάλυση στα νεογνά εκτός πλαισίου έρευνας."
ACMG Policy Statement (2015): <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>

▪ American Academy of Pediatrics (AAP) & American College of Medical Genetics (ACMG):

"Ο γενετικός έλεγχος σε παιδιά πρέπει να γίνεται μόνο για κλινικά χρήσιμες, παρεμβατικές πληροφορίες. Δεν επιτρέπεται προληπτική αναζήτηση γενετικών προδιαθέσεων ενηλίκων."
Ross LF, et al. Pediatrics. 2013;131(3):620–622. <https://doi.org/10.1542/peds.2012-3680>

4. Ηθικά και Κοινωνικά Ζητήματα

- Η **βιοηθική κοινότητα** επισημαίνει την **ασυμβατότητα καθολικού WGS με τις αρχές αυτονομίας και συγκατάθεσης** (το νεογνό δεν μπορεί να συναινέσει για μελλοντικές προδιαθέσεις).
- Μελέτες δείχνουν ότι η αποκάλυψη «προδιάθεσης» χωρίς θεραπευτική προοπτική οδηγεί σε **ψυχολογική πίεση, κοινωνικό στιγματισμό, και λανθασμένες αποφάσεις υγείας**.

Πηγές:

- Botkin JR et al. (2015). *Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents*. American Journal of Human Genetics. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2015.05.022>
- Lucassen A, et al. (2021). *Why genome sequencing of newborns is not justified*. BMJ. <https://doi.org/10.1136/bmj.n2248>

5. Κόστος – Αποτελεσματικότητα – Προτεραιότητες Δημόσιας Υγείας

- Το κόστος WGS (γενετική ανάλυση, αποθήκευση, ερμηνεία) **υπερβαίνει κατά 100 φορές** το συμβατικό νεογνικό screening.
- Δεν υπάρχουν αξιόπιστα δεδομένα για το **κόστος-αποτελεσματικότητα** σε επίπεδο πληθυσμού.
- Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας δεν περιλαμβάνει το WGS στα εργαλεία προσυμπτωματικού ελέγχου. Εστιάζει σε **ενίσχυση βασικών υπηρεσιών υγείας** (εμβόλια, screening SMA, υποθυρεοειδισμού, φαινυλκετονουρίας, κ.ά.).

Πηγές:

- World Health Organization. *Genomic technologies in public health*. 2021. <https://www.who.int/publications/i/item/9789240039903>
- Lázaro-Muñoz G, et al. (2023). *Cost-effectiveness of WGS in newborn screening*. Genetics in Medicine. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.12.004>

Συμπερασματικά

Καμία προηγμένη χώρα δεν έχει προχωρήσει σε **καθολική εφαρμογή WGS σε νεογνά ως πρόγραμμα δημόσιας υγείας**. Αντιθέτως, οι χώρες διεξάγουν **πilotικά προγράμματα** με αυστηρή εποπτεία, βιοηθική προστασία και ερευνητική προσέγγιση. Οι διεθνείς επιστημονικοί φορείς προειδοποιούν ότι η πρόωρη καθολική εφαρμογή **παραβιάζει βασικές αρχές της παιδιατρικής, της βιοηθικής και της δημόσιας υγείας**.