

## Ελληνική Περίληψη

Η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση (ΠΓΔ) αποτελεί σήμερα σημαντική εναλλακτική πορεία για ζευγάρια υψηλού κινδύνου για κάποια γενετική νόσο ώστε να αποκτήσουν παιδί. Από το 1990 έχουν πραγματοποιηθεί παγκοσμίως μελέτες που διερευνούν απόψεις και προσδοκίες των ζευγαριών που καταφεύγουν στην χρήση της ΠΓΔ σε διαφορετικούς πληθυσμούς ενώ στην Ελλάδα είναι η πρώτη έρευνα που διερευνά τη στάση των ζευγαριών σχετικά με την ΠΓΔ. Η στάση των ζευγαριών αποτυπώνεται κατά την προσέλευση τους στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, με σκοπό την παροχή γενετικής συμβουλευτικής, με την πραγματοποίηση σύντομων συνεντεύξεων με τη βοήθεια ενός ημί-δομημένου ερωτηματολογίου.

Σε δείγμα 50 ζευγαριών (άντρες και γυναίκες ηλικίας 28-65 ετών, Ελλήνων ή άλλων εθνικοτήτων) κυριότερη αιτία παραπομπής ήταν ο έλεγχος για β-Μεσογειακή Αναιμία (38%), ακολουθούσε με ποσοστό 22% η χρήση της PGS και με ποσοστά 8% ο έλεγχος για Κυστική Ίνωση και μυοπάθειες. Το 20% είχαν ένα πάσχον παιδί, ενώ ένα επιπλέον 8% είχε στο παρελθόν ένα παιδί που κατέληξε. Το 58% των συμμετεχόντων γνώριζε τις πιθανότητες γέννησης άλλου παιδιού με το ίδιο γενετικό νόσημα ενώ ένα ποσοστό περίπου 22% είχε προβεί σε τεχνητή διακοπή κύησης λόγω παθολογικού αποτελέσματος κατά τον προγεννητικό έλεγχο (τουλάχιστον μία φορά). Από το σύνολο των συμμετεχόντων περίπου οι μισοί (54,2%) δήλωσαν ότι είχαν κάποιες οικονομικές δυσκολίες. Οι μισοί περίπου ενημερώθηκαν για πρώτη φορά για την ΠΓΔ κατά την προσέλευσή τους στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, από τους υπόλοιπους 38% έκρινε πως κατανόησε τις παρεχόμενες πληροφορίες «αρκετά καλά» ενώ ένα 12% «όχι ιδιαίτερα», κυρίως λόγω αποριών που δεν ερωτήθηκαν και έλλειψης καλής επικοινωνίας με το γιατρό/γιατρούς που τους ενημέρωσαν. Από το σύνολο των ερωτηθέντων το 40% των δήλωσε ότι ενημερώνεται για ιατρικά θέματα άμεσα από γιατρούς, ενώ για την ΠΓΔ το 90% είχε πρώτη ενημέρωση άμεσα από γιατρούς (γιατρό-γενετιστή, γυναικολόγο ή γιατρό άλλης ειδικότητας). Όταν τέθηκε το ζήτημα της σύγκρισης της ΠΓΔ με τον καθιερωμένο πλέον προγεννητικό έλεγχο, το 58% των συμμετεχόντων έβρισκαν την ΠΓΔ καλύτερη ως διαδικασία κυρίως λόγω του λιγότερου άγχους. Κυριότερο πλεονέκτημα της μεθόδου για τα ζευγάρια ήταν η απόκτηση υγιούς παιδιού και η αποφυγή διακοπής της κύησης. Αντίστοιχα, κυριότερα μειονεκτήματα ήταν το μεγάλο κόστος της διαδικασίας, ο χρόνος που απαιτείται, και τα χαμηλά ποσοστά επιτυχίας της εξωσωματικής γονιμοποίησης μετά από την ΠΓΔ.

Φαίνεται ότι η πρακτική της ΠΓΔ, παρόλο το μεγάλο ψυχικό και οικονομικό κόστος της, προτιμάται σε σχέση με τον προγεννητικό έλεγχο από τα ζευγάρια γιατί τους προκαλεί λιγότερο άγχος εξασφαλίζοντας τους μεγαλύτερη σιγουριά για την απόκτηση υγιούς παιδιού και την αποφυγή διακοπής της κύησης. Το κύριο άγχος που εκφράστηκε αφορούσε το μεγάλο κόστος της διαδικασίας, γεγονός που υπογραμμίζει τη σημασία μιας ολοκληρωμένης διαδικασίας γενετικής συμβουλευτικής η οποία συμβάλει στην καταπολέμηση όλων των υπολοίπων ανησυχιών.

## **Αγγλική Περίληψη – Abstract**

**Objectives:** To assess attitudes towards Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) among high-risk or infertile couples living in Greece who were referred for PGD in relation to underlying demographic, medical and reproductive history predictors.

**Method:** 50 couples after receiving genetic counseling were interviewed in person. A semi structured questionnaire was answered based upon socio-demographic, educational, medical and reproductive history variables as well as questions pertaining to the couples' awareness, views on the advantages/disadvantages of the procedure and opinion of PGD comparing to PND.

**Results:** Financial difficulties were reported in 54,2% of the couples and 38% of them were referred in order to use PGD for  $\beta$ -thalassemia. The majority has a much burdened medical and reproductive history. About, 40% of couples are informed for medical matters directly from doctors; while for PGD 90% were informed for the first time from a geneticist of their medical doctor. For most of the couples having a healthy child and avoiding a selective termination of pregnancy are the main advantages of PGD as they perceive them. The main disadvantages are high cost and low pregnancy rates. When comparing PGD to PND most couples consider PGD as a better alternative.

**Conclusion:** PGD is considered by couples in Greece as a viable alternative despite its high cost, which is their main concern and source of anxiety. They are very eager to have a healthy child and even if they are willing to use PGD to succeed it, they would prefer to avoid having another PGD cycle in the future.