



Ελληνική Εταιρεία  
Μελέτης Ενδογενών  
Μεταβολικών Νοσημάτων

Διεύθυνση: Παπαδιαμαντοπούλου & Θηβών, 115-27, Αθήνα

Email: [hellenicssiem@gmail.com](mailto:hellenicssiem@gmail.com)

Ιστοσελίδα: [www.hssiem.org](http://www.hssiem.org)

#### Πρόεδρος

Όλγα Γραφάκου

#### A Αντιπρόεδρος

Σπύρος Μπάτζιος

#### B Αντιπρόεδρος

Χριστίνα Κατσαγώνη

#### Γεν. Γραμματέας

Ελεάνα Πετροπούλου

#### Ταμίας

Αναστασία Σκούμα

#### Μέλη

Τριανταφυλλιά Σδόγγου

Κωνσταντίνος Παπαδόπουλος

Αθήνα 28 Απριλίου 2025

Αρ. Πρωτοκόλλου 96

### Ανακοίνωση της Ελληνικής Εταιρείας Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων

Πρόσφατα έγινε γνωστή μέσω των ΜΜΕ η από μηνών υπογεγραμμένη συμφωνία του Υπουργείου Υγείας με ιδιωτικές εταιρείες αμερικανικών συμφερόντων προκειμένου να διενεργηθεί προσυμπτωματικός γενωμικός έλεγχος σε δύο φάσεις στα νεογνά που θα γεννηθούν στη χώρα μας μέχρι το 2029. Τα δείγματα που θα χρησιμοποιηθούν θα προέρχονται από τα δείγματα που λαμβάνει το Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού (ΙΥΠ) προκειμένου να πραγματοποιήσει το Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών. Τα δείγματα προβλέπεται να αποστέλλονται ψευδοανωνυμοποιημένα και τα γενετικά δεδομένα των νεογνών θα φυλάσσονται σε ιδιωτική τράπεζα δεδομένων. Τα αποτελέσματα που θα ερμηνεύονται ως παθολογικά θα αποστέλλονται στο ΙΥΠ για περαιτέρω διαχείριση. Για τον ανωτέρω έλεγχο δεν προβλέπεται ενημέρωση και λήψη συγκατάθεσης από τους γονείς. Στην επόμενη φάση προβλέπεται να εμπλακούν και τα νοσοκομεία Παιδών Αγία Σοφία και Π. και Α Κυριακού και το νοσοκομείο Παπαγεωργίου της Θεσσαλονίκης. Μια επιτροπή ειδικών που έχει ήδη οριστεί από το Υπουργείο Υγείας θα επιβλέπει την εφαρμογή του εγχειρήματος.

Η παραπάνω συμφωνία έχει προκαλέσει σοβαρές επιφυλάξεις στο ΙΥΠ ([www.ich.gr](http://www.ich.gr)). Ο Σύνδεσμος Γενετιστών Ελλάδος (<https://www.sige.gr/anakoinoseis/>) προέβη άμεσα σε ανακοίνωση. Τέλος η Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής και η Ελληνική Νεογνολογική Εταιρεία με κοινή ανακοίνωση τους εξέφρασαν τις επιφυλάξεις τους και έθεσαν τις προϋποθέσεις που απαιτούνται για την εφαρμογή προγράμματος προσυμπτωματικού νεογνικού γενωμικού ελέγχου.

Η Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων (ΕΕΜΕΜΝ):

- Συμφωνεί με τις θέσεις του ΙΥΠ και των ανωτέρω επιστημονικών εταιρειών. Η ενημέρωση και η εξασφάλιση συγκατάθεσης αποτελούν απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή κάθε ελέγχου του γονιδιώματος. Η ορθή διαφύλαξη των γενετικών δεδομένων και η δυνατότητα άρσης κάθε συγκατάθεσης από τα νεογνά όταν ενηλικιωθούν αποτελεί επίσης αναγκαία συνθήκη για την εφαρμογή ενός τέτοιου προγράμματος.
- Εκφράζει την ανησυχία της για τις επιπτώσεις που μπορεί να υποστεί η εφαρμογή του υφιστάμενου Εθνικού Προγράμματος Προσυμπτωματικού Νεογνικού Ελέγχου (ΕΠΠΕΝ) το οποίο βασίζεται σε βιοχημικές μεθόδους. Το πρόγραμμα εφαρμόζεται πάνω από 50 έτη στη χώρα μας, είναι καθολικό,

αξιόπιστο, και ολοκληρωμένο και χαίρει της εμπιστοσύνης τόσο της επιστημονικής κοινότητας όσο και όλου του κόσμου. Σχετικά πρόσφατα έχει επεκταθεί και ανιχνεύει πάνω από 30 θεραπεύσιμα νοσήματα. Η εφαρμογή του γενωμικού προγράμματος, αφενός διακινδυνεύει από τεχνικής πλευράς την αρτιότητα του υπάρχοντος ελέγχου και αφετέρου, εφόσον εφαρμοστεί χωρίς τις απαραίτητες προϋποθέσεις, μπορεί να κλονίσει την εμπιστοσύνη των γονέων και να οδηγήσει σε συνολική αποφυγή του προσυμπτωματικού νεογνικού ελέγχου με δυσμενείς επιπτώσεις για την υγεία των παιδιών μας και τη δημόσια υγεία γενικότερα.

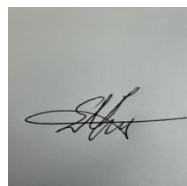
- Αναμένει την έκθεση από την Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής και Τεχνοηθικής ως του πλέον αρμοδίου φορέα να γνωμοδοτήσει πριν την εφαρμογή ενός τέτοιου προγράμματος.
- Παραπέμπει στις πρακτικές που έχουν ακολουθήσει άλλες χώρες πριν την εφαρμογή προγραμμάτων προληπτικού νεογνικού γενωμικού ελέγχου. Οι πρακτικές αυτές περιλαμβάνουν διαφάνεια, διαβούλευση με όλους τους εμπλεκόμενους πολιτειακούς και επιστημονικούς φορείς και οργανώσεις προστασίας δικαιωμάτων ασθενών πριν την εκπόνηση οποιουδήποτε σχεδίου, σαφή περιγραφή των διαδικασιών και απολύτως εθελοντική συμμετοχή ύστερα από ενδελεχή ενημέρωση και λήψη συγκατάθεσης. Η ΕΕΜΕΜΝ είναι πρόθυμη να συμβάλει ενεργά σε μια τέτοια διαδικασία.
- Από την συζήτηση που οδήγησε στην παρούσα ανακοίνωση εξαιρέθηκαν για λόγους σύγκρουσης συμφερόντων τα μέλη του ΔΣ που εργοδοτούνται από το ΙΥΠ.

#### Το Διοικητικό Συμβούλιο της ΕΕΜΕΜΝ

Η Πρόεδρος  
Όλγα Γραφάκου



Ο Αντιπρόεδρος  
Σπύρος Μπάτζιος



**ΣΩΜΑΤΕΙΟ ΕΕΜΕΜΝ**  
ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΜΕΛΕΤΗΣ  
ΕΝΔΟΓΕΝΩΝ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ  
ΘΗΒΩΝ & ΛΕΒΑΔΕΙΑΣ 11527 ΑΘΗΝΑ  
ΑΦΜ: 998092967-ΔΟΥ: 18' ΑΘΗΝΩΝ  
ΤΗΛ.: 213 2037320