

PGD בישראל מנקודת מבט של גנטיקאית - אפרת לוי-להד

רבים מגלים בשלב הזה שהם מצויים בסיכון להעברת מחלה תורשתית, שלא צפו כלל. בחלק מהמקרים מדובר בסיפור משפחתי של מחלה תורשתית או בסיפור אישי, כאשר אחד מבני הזוג חולה במחלה תורשתית ואז יש סיכון גם לילדיו. זו עשויה להיות מחלה שבצורתה הופעתה בהורה היא אינה חמורה, אלא שהיא עלולה להופיע בצורה חמורה בילדים. חשוב להדגיש את דרגת הסיכון שאנחנו מדברים עליה. אין מדובר בשיעורי סיכון קטנים: במחלות הרציסיות מדובר בסיכון של 25% ללידה של ילד חולה בכל היריון (של שני הורים נשאים) כמו סיסטיק פיברוזיס, טיי זקס וחירשות. כשמדובר במחלות המורשות בצורה דומיננטית או בהפרעות כרומוזמליות מאוזנות, הסיכון עלול להגיע ל-50% ואפילו יותר בכל היריון. בהפרעה כרומוזמלית מאוזנת אצל אחד מבני הזוג יש כל המערך הכרומוזמלי התקין, אבל הוא מסודר בצורה לא תקינה, ודבר זה עלול לגרום לצאצאיו מבנה כרומוזמלי לא תקין. דוגמאות למחלות דומיננטיות לא כרומוזמליות שכיחות למדי הן ניוון שרירים או גמדות.

אילו אפשרויות עומדות היום לפני זוגות בסיכון?

זוגות יכולים לאמץ או להחליט להוליד ילד שלא יהיה ילד ביולוגי של אחד מבני הזוג, באמצעות תרומת זרע או ביצית. אפשר גם לבחור ללדת ילד חולה, וזוגות שעבורם הפסקת היריון אינה באה בחשבון, עושים כן בהחלט, על אף כל הסבל הכרוך בכך הן למשפחה והן לילד. האפשרויות הנוספות הן, כפי שציין פרופ' לאופר, אבחון טרום-לידתי על ידי בדיקת סיסי שליה או בדיקת מי שפיר, וכאן מדובר בהפסקת היריון במקרה של עובר חולה. כמו פרופ' לאופר גם אני רוצה להדגיש, שלמרבית האנשים קל להבין את השיקולים הדתיים של



חשוב להדגיש שהטכניקות האלה (של PGD) פותחו עקב הצורך של אנשים, של פציינטים, בטכנולוגיה כזאת. יש לעתים תחושה כאילו המדענים יושבים במעבדות החשוכות שלהם ורוקחים רעיונות איך להתערב בחיים, איך להתערב בעוברים, איך לשנות ואיך לברור אותם; אבל, לדעתי, המניע של רובנו, ובוודאי של הרופאים העוסקים בתחום זה, נובע בסופו של דבר מהצרכים של הזוגות הפונים אלינו. ובמקרה זה אנחנו מדברים על זוגות הפונים לייעוץ גנטי בגלל סיכון להעברת מחלה תורשתית לילדיהם.

איך זוג מגלה שהוא בסיכון למחלה תורשתית?

בעבר, במרבית המקרים גילה זוג שיש לו סיכון להעברת מחלה תורשתית רק לאחר שכבר נולד לו ילד או ילדה החולה במחלה קשה. לצערנו, הרבה מהמחלות הגנטיות הן מחלות שאינן ניתנות לטיפול. כיום עוד ועוד זוגות מגלים שהם בסיכון ללידת ילד חולה בעקבות בדיקות סקר המבוצעות בשלבים שונים עוד קודם להיריון. באוכלוסייה החרדית מבצעים בדיקות סקר כבר לפני הנישואים. באוכלוסייה הכללית בדיקות הסקר הללו מבוצעות בתחילת הנישואים או לקראת היריון מתוכנן, ואז בני הזוג נבדקים לשם איתור מחלות שכיחות. זוגות



בין עובר חולה לעובר בריא ולהשריש ברחם רק עוברים בריאים.

בתמונה המופיעה בהמשך, בצד שמאל, ניתן לראות את הביצית המופרית ובה שני הגרעינים מהזכר ומהנקבה; ניתן לראות בצדי הביצית המופרית את שני גופיפי הקוטב שניתן להוציא ולבדוק אותם. בצד ימין אפשר לראות שאחד מגופיפי הקוטב נשאב מהביצית לתוך פיפטה לצורך ביצוע הבדיקה.

אבחון טרום-השרשתי - גופיפי קוטב



גופיפי הקוטב - תאים שמורחקים מהביצית, מהווים "חלון הצצה" לחומר הגנטי שנמצא בביצית.

גופיפי הקוטב מהווים למעשה מין חלון הצצה לתוך הביצית. מובן שאפשר להשתמש בטכניקה הזאת רק בתנאי שהמחלה קיימת באם, או שהאם עצמה חולה, אם זו מחלה דומיננטית, או אם האם נשאית, במקרה של מחלה רצסיבית. אם המחלה קיימת רק בבעל, בדיקת הביצית לא תועיל לנו הרבה, כמובן. במקרים האלה נדרשת ביופסיה של הטרומ-עובר עצמו. בתמונה בעמוד הבא רואים מימין תא אחד של הטרומ-עובר שכבר נמצא בתוך הפיפטה.

זוגות שאינם רוצים להפסיק היריון, אבל חשוב לדעת שהפסקת היריון רצוי - לזוג שמעוניין בילד, אבל בריא - היא לעתים קרובות אירוע טראומטי מאוד. כשמדובר במחלות הדומיננטיות, שבהן יש סיכון של 50% הריונות של עוברים חולים לא נדיר שזוג יתנסה בשניים או בשלושה הריונות של עוברים חולים ויתעמת עם הצורך להפסיק שניים- שלושה הריונות זה אחר זה.

כאן נכנס לתמונה האבחון הטרומ-השרשתי, המאפשר את האבחון כבר לפני שלב ההיריון. בעולם נולדו עד היום יותר מ-1,000 ילדים בעקבות אבחון טרום-השרשתי, ולמעשה ניתן לומר שהם בריאים. יש מקום להסתייגות, כי המבוגרים שבהם הם כיום בני 14 ו-15, ולכן עדיין קשה לומר בביטחון של מאה אחוז שלא יופיעו אצלם תופעות של מחלות בגיל מאוחר יותר. עם זאת, לדעתי, בסופו של דבר הסיכוי לכך קטן ביותר. כעת אעבור בקצרה על מה שניתן לעשות, כלומר מהו תהליך של אבחון טרום-השרשתי, ואציין אילו שלבים יכולים לשמש אותנו לבדיקות מעבדה.

התהליך הראשון הוא שאיבת הביציות מגוף האישה לאחר שקיבלה תרופות הגורמות ליצירת ביציות רבות. במכון שלנו אנחנו משתמשים בטכניקה נוספת: הוצאה של גופיפי קוטב ראשון מהביצית. גופיפי הקוטב הם תאים הנוצרים בחלוקת הביצית, אבל אינם משמשים בסופו של דבר ליצירת העובר. אחרי הפריית הביצית על ידי הזרקת זרע אפשר להוציא גופיפי קוטב שני מהביצית המופרית. האפשרות הנוספת, שצוינה קודם, היא שלאחר שנוצר טרום-עובר בן שמונה עד עשרה תאים ניתן להוציא ממנו תא אחד או אפילו שני תאים. שאר התאים הם טוטיפוטנטיים, כלומר הם יכולים להתפתח לכל רקמה, והם מספיקים להתפתחות שלמה של העובר. אנחנו יכולים להבדיל, בתאים היחידים האלה,



את שיעור הטעות לאפס. לעולם אין אפס טעויות, אבל ניתן בהחלט להגיע לטווח טעות של 2%-3% שזה עדיין לא דיוק מוחלט, אבל זה בהחלט דיוק גבוה יותר; נחוץ להדגיש כאן שיש חשיבות אתית להגיע לדיוק ולשאוף למקסום הדיוק של הבדיקה.

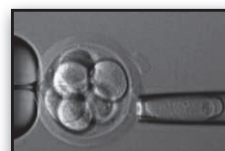
הטעות היחידה שעלולה לקרות - שאנחנו, לשמחתנו, עוד לא חוויו - היא השרשה ברחם של טרום-עובר, שנאמר שהוא בריא ומתברר שהוא חולה. אם טעינו באבחנה ולא השרשנו ברחם טרום-עובר בריא, לא נדע זאת, אלא חלילה בדיעבד.

אילו מצבים ניתן לאבחן באבחון טרום-השרשתי?

כיום אפשר לבצע, ואנחנו אכן מבצעים, אבחון טרום-השרשתי לכל מחלה תורשתית הנגרמת על ידי מוטציה בגן יחיד. יש אלפי מחלות כאלה. חלקן שכיחות יותר, כמו טיי זקס, סיסטיק פיברוזיס וחירשות, וחלקן נדירות מאוד ומופיעות במשפחות מעטות. אבל התנאי כאן הוא שהגן הפגום במשפחה הספציפית, או המוטציה עצמה, דהיינו השינוי הגנטי, בגן עצמו, צריכים להיות ידועים. יש הרבה משפחות שאבחון טרום-השרשתי לא יעזור להן. דוגמה בולטת לכך היא פיגור שכלי; לפחות לגבי שליש מהילדים הלוקים בפיגור שכלי, האבחנה אינה ידועה. למשפחה כזאת אבחון טרום-השרשתי אינו יכול לעזור. כלומר, כרגע מדובר באותה תת-קבוצה שבה המוטציה הספציפית ידועה. כפי שציין פרופ' לאופר, גם לכל הפרעה כרומוזומלית אפשר לבצע אבחון טרום-השרשתי. התחילו בבדיקות אלה בעיקר במקרים שבהם יש הפרעה מאובחנת במשפחה, אבל, כפי שפרופ' לאופר הראה, היום עוד ועוד יחידות הפריה מבצעות בדיקה כרומוזומלית טרום-השרשית גם לנשים העוברות הפריה חוץ-גופית, אם הן מבוגרות ויש סיכוי גדול יותר להפרעות כרומוזומליות. לא הוכח שסריקה לאבחון הפרעות כרומוזומליות בנשים מבוגרות מעלה

אבחון טרום-השרשתי -

שאיבה של תאי טרום-עובר (בלסטומרים)



שאיבת תא מטרם-עובר באופן מכני - לעומת לייזר

תמונות אלה חשובות, מפני שכאשר אנשים שומעים על אבחון טרום-השרשתי הם לפעמים מדמיינים שאנחנו לוקחים את העובר כשכבר רואים אותו באולטרה-סאונד והוא אז וכן הלאה, ואנחנו איכשהו מוציאים ממנו איזה חלק כדי לבדוק אותו. חשוב להבין שמדובר כאן בצבר תאים של שמונה עד עשרה תאים במבחנה, ואנחנו מוציאים תא יחיד, ועליו מבצעים את הבדיקה.

כל זה נעשה, כמובן, בלחץ זמן קשה. נמצאת כאן בקהל ד"ר אלטרסקו, העושה את העבודה הזאת במרכז הרפואי שערי צדק, והיא וצוות הלבורנטים עובדים לילות כימים, משום שאת גופי הקוטב, הראשון והשני, מקבלים בתוך 48 שעות מעת שאיבת הביציות; ואם יש אחר כך צורך לדגום תא טרום-עוברי, עומדים לרשותנו עוד 24 שעות, כך שכל התהליך של הבדיקה על תא יחיד צריך להסתיים בתוך כ-72 שעות. כפי שצינתי, הבדיקה הזאת מבוצעת על תא יחיד. בין שזו בדיקה מולקולרית, שבה אנחנו בודקים שינויים גנטיים, ובין שמדובר בבדיקה כרומוזומלית - אנחנו משתמשים בשיטה שבה בנוסף לשינוי הגנטי עצמו משתמשים בסמנים נוספים לבדיקה. כפי שפרופ' לאופר ציין, באירופה יש 8% של מידת טעות בבדיקת מוטציות. אנחנו חושבים שזהו אחוז טעות בלתי סביר, בין היתר משום שהאוכלוסייה שלנו לא תבצע אחר כך בדיקות טרום-לידתיות. בנוסף, קיימות שיטות שלפחות באופן תאורטי עשויות להקטין



ביהודים אשכנזים כגון סיסטיק פיברוזיס, דיסאטונומיה משפחתית ונזידיובלסטוזיס (מצב של ייצור יתר של אינסולין). יש גם מחלה דומיננטית, נירופיברומטוזיס, המוכרת יותר בכינוי מחלת 'איש הפיל', ומחלה בתאחיזה למין: X שביר, שהיא תסמונת של פיגור שכלי, ועוד.

מה הם היתרונות והחסרונות של האבחון הטרום-השרשתי?

לסיכום, עיקר היתרונות הוא שמצב העובר ידוע מראש. גם זוג שפונה לאבחון טרום-לידתי מבלה את השליש הראשון של ההיריון בחרדה קשה, כי בני הזוג עדיין אינם יודעים אם העובר יהיה חולה או בריא, ובדרך זו מונעים את תקופת אי-הוודאות. כמו כן אין צורך בהפסקת היריון. שיטה זו פותרת בעיה אתית נוספת, שלא דיברנו עליה עד עכשיו: אנחנו רגילים להתייחס לחלוקה של מחלות לחמורות או קלות, אבל האמת היא שהגנטיקה עדיין מוגבלת, ובשלב הזה בחלק מהמחלות, גם באנשים בעלי אותה מוטציה, לא תמיד אנו יכולים לחזות את מידת החומרה. במחלה כמו נירופיברומטוזיס ייתכן שכל הביטוי של המחלה אצל אדם מסוים הוא כמה כתמים על העור, אולם אנחנו יודעים שהילד שלו עלול לסבול מפיגור שכלי ומפרוכוסים (אפילפסיה), ואיננו יכולים לדעת אם הילד יהיה חולה קל או קשה. זוג כזה עלול לעמוד לפני החלטה על הפסקת היריון של ילד שלמעשה לא יהיה חולה, ואיננו יכולים לחזות את חומרת המחלה מראש. מבחינה הלכתית, אבחון טרום-השרשתי מקובל בשלוש הדתות העיקריות: ביהדות, באסלאם ואצל רוב הנוצרים, פרט לאותם קתולים המאמינים שהחיים מתחילים ברגע ההפריה; אם נקודת ההתחלה של החיים היא רגע ההפריה, הרי שאבחון טרום-השרשתי נעשה לאחר ההפריה.

מה הם החסרונות של האבחון הטרום-השרשתי?

את שיעור ההצלחה של ההפריה החוץ-גופית, אבל היא, כמובן, יכולה למנוע תופעות כמו תסמונת דאון בילדים הנולדים לנשים מבוגרות.

אנחנו חלק מגל העלייה העצומה של השימוש ב-PGD. במרכז הרפואי שערי צדק התחלנו לבצע PGD לפני כשנה וחצי, לאחר תהליך הכנה שנמשך כשנה. שיעור ההריונות אצלנו הוא כרגע 28% למחזור, כך שאנחנו עומדים בהחלט בכבוד ביחס לנתונים העולמיים. ברמת המשפחה: יש משפחות שעברו כבר שני מחזורים, ואנחנו מדברים על שיעור הריונות של 39%. ניתן לראות בשקופית שאחוזי ההצלחה אצלנו די דומים בקרב נשים מבוגרות או צעירות, אבל שימו לב שבשימוש ב-IVF בנשים צעירות כבר מגיעים לכמעט 50% הצלחה, לעומת האבחון הטרום-השרשתי, שבו מדובר על הצלחה של 25%-30%. לשם השוואה: במחלה רצסיבית, לזוג שאינו עושה אבחון טרום-לידתי יש סיכוי של 75% להצליח להביא ילוד בריא, משום שיש לו רק 25% סיכון להוליד ילד חולה. במחלה דומיננטית יש 50% סיכויי הצלחה ליילוד בריא. כלומר, סיכויי ההצלחה בשימוש ב-PGD נמוכים יותר מאשר בתהליך של כניסה טבעית להיריון וביצוע הפסקת ההיריון במקרה שהעובר נמצא נגוע בבדיקות של סיסיליה או מי שפיר. החיסרון בתהליך הטבעי הוא, כמובן, הצורך בהפסקת ההיריון.

התוצאות ב'שערי צדק': עד היום נולדו אצלנו 22 ילדים בריאים. היו חמישה הריונות שהסתיימו בהפלה טבעית, שזהו בערך שיעור ההפלות באופן כללי בשליש הראשון. יש אצלנו הריונות בשלבים שונים, והסיבות לביצוע ה-PGD נעוצות בטווח מחלות רחב ביותר [(נירופיברומטוזיס, X שביר, ALD, סיסטיק פיברוזיס, דיסאטונומיה משפחתית, נזידיובלסטוזיס (nesidioblastosis)].

קיימות המחלות הרצסיביות השכיחות במיוחד



אני מבקשת לדון בכמה בעיות אתיות המועלות בהקשר של אבחון טרום-השרשתי: אחת היא עצם הנושא של בחירת הטרום-עוברים. יש לנו מספר טרום-עוברים, ואנחנו בוחרים כביכול מי לשבט ומי לחסד. עניין זה קיים בצורה חריפה בהרבה באבחון הטרום-לידתי, שם אנחנו לוקחים עובר שכבר החל להתפתח ברחם ומפסיקים את ההיריון. עולה השאלה של יצירת טרום-עוברים שלא ישמשו להיריון, כיוון שאת הטרום-עוברים החולים איננו משרישים ברחם. זה קיים כבר היום בהפריה חוץ-גופית, שבה לעתים קרובות נוצרים יותר טרום-עוברים מאשר משרישים ברחם, ובהחלט ייתכן שאותו זוג שעבורו נוצרו הטרום-עוברים הללו לא ישתמש בהם - או משום שבזאת סיים את הקמת המשפחה, או משום שהזוג נפרד אחר כך ואינו מתכנן עוד ילדים משותפים. ברחבי העולם מקפידים הרבה מאוד טרום-עוברים שלא נעשה בהם שימוש. טיעון שמשתמשים בו לעתים קרובות הוא עניין 'המדורן החלקלק', כלומר שהיום אנחנו מבצעים אבחון טרום-השרשתי למחלות קשות ומחר נבצע אותו לשם בחירת תכונות. ההתמודדות כאן צריכה להיות באמת לגופו של עניין. האמת היא שברמה המדעית אנחנו די רחוקים מלהיות מסוגלים לבחור תכונות, למעט תכונות מסוימות כמו מומים. בכל מקרה המצב הזה דורש בפירוש רגולציה, כלומר ניסוח כללים והנחיות ליחידות ההפריה החוץ-גופית.

רגולציה של אבחון טרום-השרשתי

בבית החולים שערי צדק - בגלל אופיו הדתי, ואני מקווה שגם מרצוננו אנו - הוקמה מראש ועדה אתית, הדנה בכל מקרה של אבחון טרום-השרשתי. הוועדה הזאת כוללת רופא מומחה לאתיקה (פרופ' אברהם שטיינברג, רב בית החולים), רופא מהיחידה להפריה חוץ-גופית ורופא מהיחידה לגנטיקה. הרכב זה דומה למדי להרכבן של ועדות אתיות אחרות, ואני יכולה להגיד שהיו מקרים שבהם החלטנו שלא לבצע PGD. למיטב ידיעתי, משרד

האישה צריכה לעבור את כל התהליך של הפריה חוץ-גופית על הסיכונים המסוימים, הלא גדולים, הכרוכים בו, אפילו שהפוריות של הזוג עשויה להיות תקינה. סיכויי ההצלחה לכל מחזור נמוכים מסיכויי ההצלחה הטבעיים. נושא שאחזור אליו אחר כך הוא העלות הגבוהה של הטכניקה של תהליך זה - היא זולה בהרבה מטיפול בילד חולה, מבחינת החברה, אך יקרה בהרבה מכניסה טבעית להיריון והפסקת ההיריון.

כשאנחנו דנים בהיבטים האתיים של אבחון טרום-השרשתי אנחנו חייבים להתייחס להקשר הרפואי והחברתי: ואמנם ציינתי אפשרויות אחרות להבאת ילדים לעולם, אבל המציאות, לפחות בארץ, היא שהבחירה האמיתית הזמינה לזוג שהוא בסיכון ללידת ילד בעל מחלה תורשתית היא בין אבחון טרום-לידתי, עם סיכון להפסקת ההיריון, ובין אבחון טרום-השרשתי. מניסיונו, מעט מאוד זוגות בוחרים לאמץ או בוחרים באפשרות של תרומת זרע, ותרומת ביצית עדיין בעייתית בארץ. לכן, כאמור, הבחירה האמיתית היא בין אבחון טרום-השרשתי ובין אבחון טרום-לידתי, הגורר הפסקת ההיריון במקרה הצורך. ואם זו הבחירה, לדעתי, במקרה שבני הזוג מוכנים להפסיק ההיריון בעקבות אבחנה של מחלה גנטית, הרי שעדיף להסכים לאבחון טרום-השרשתי של המחלה, שכן אז איננו עומדים לפני האפשרות של הפסקת ההיריון קיים. אנחנו חיים במדינה שבה הפסקות ההיריון מקובלות מאוד - גם מפאת מחלות קשות, אבל גם במצבים קשים פחות. האם מוצדק להפיל ילדים פגועים בחירשות, שזו מחלה שהיום יש לה טיפול? ומה בדבר גמדות, שאינה גורמת לפיגור שכלי או לבעיות רפואיות משמעותיות? בארץ מבוצעות הפסקות ההיריון עקב מומים קלים יחסית, כמו שפה שסועה. ולכן, כשאנחנו באים לדון בנושא, אנחנו חייבים לזכור גם את ההקשר הרחב יותר.



לפחות עשרה ניתוחים פלסטיים, שלאף אחד מהם אין אינדיקציה רפואית. אנשים מסכנים את חייהם כדי לעשות מתיחת פנים או שאיבת שומן, ואנחנו, כחברה, מתירים להם לעשות זאת. השאלה אם כאן אנחנו חוצים קו נוסף או לא היא, לדעתי, שאלה קשה. בתחום הזה גם נמצא הנושא של בחירת מין היילוד, שהיום זו אולי התכונה היחידה שאנחנו יכולים באמת לאבחן.

שיקול נוסף הראוי לדיון הוא: האם הצורך בהפריה חוץ-גופית מהווה שיקול אתי כשלעצמו? יש הסוברים שאם אישה זקוקה ממילא להפריה חוץ-גופית, אין בעצם שום בעיה אתית בביצוע אבחון טרום-השרשתי. לדעתי, דווקא זה שיקול טכני לגמרי. הרי ההפריה החוץ-גופית נהיית קלה יותר ויותר. באיזו דרגת קלות נאמר שהצורך בהפריה חוץ-גופית אינו מהווה שיקול?

נושא חשוב מאוד הוא שברפואה יש לכלכלה משמעות אתית רבה, והשאלה היא מי יממן את האבחון הטרומ-השרשתי. היום ביצוע ה-PGD לכל המטרות, גם הרפואיות, אינו ממומן בידי קופות החולים, אלא אולי חלקית בקופת חולים מכבי.

שאלות אלה הן הסיבה לעריכת יום העיון. אני מקווה שגופים כמשרד המדע, משרד הבריאות והמועצה הלאומית לביואתיקה ייכנסו בעובי הקורה וכן שהציבור הרחב ישתתף בדיונים אלה, על בסיס ההבנה של התהליכים הנדונים.

לסיכום, מנקודת המבט הגנטית של זוג המוגבל על ידי ה-DNA שלו, הרי האבחון הטרומ-השרשתי מהווה תרומה חשובה לאפשרות למניעת יילודים הנגועים במחלות תורשתיות; בסופו של דבר מדובר בטכניקה המשרתת בראש ובראשונה זוגות בסיכון. חשוב לזכור שאין מבנה גנטי מושלם. כשמדברים על הבחירה של 'התינוק המושלם', ספק אם מישוה יודע להגדיר מה הוא, ווודאי שאיננו יכולים להגדיר זאת ברמה הגנטית.

הבריאות עומד להוציא הנחיות בנושא בעקבות המלצות של ועדה משותפת של המשרד ושל ועדת הלסינקי העליונה.

לבסוף אני רוצה להציע קווים מנחים לביצוע אבחון טרום-השרשתי: המודל הפשוט ביותר, שעליו יש הסכמה רחבה, הוא המודל הרפואי. כלומר, יש לבצע אבחון טרום-השרשתי באותם מקרים שיש לנו שיקול מידי של טובת העובר. מדובר באבחון המחלות החמורות שבהן על פי רוב אין טיפול למחלה, אם כי ההגדרה של חומרת מחלה לפעמים לא פשוטה. באמצע נמצא תחום שהייתי מכנה 'מודל הביניים', שבו מדובר על שיקול רפואי עתידי של טובת העובר או של טובת בן משפחה אחר. לדוגמה: מחלה שתופיע רק בגיל מאוחר, כגון מחלות ממאירות תורשתיות, או אשר למשפחות נדירות, שבהן אפשר לאבחן מחלת אלצהיימר בגלל מוטציה יחידה, ואפשר לעשות, והדבר אכן נעשה בעולם, אבחון טרום-השרשתי כדי למנוע שטרומ-עובר יחלה במחלה אלצהיימר בגיל 40, כי מדובר באנשים הנתקפים במחלה בגיל צעיר. יש הרבה מחלות עצביות ניווניות שאפשר לאבחן אותן עוד לפני ההיריון, והן יופיעו רק בגיל 40 או 50. האם מוצדק לבצע, במקרים האלה, אבחון טרום-השרשתי? ומה לגבי מניעת נשאות של מחלה בתאחיזה ל-X, כשידוע שבמחלות אלו יש אחר כך לנשים סיכון ללידת בנים חולים? האם לא מוצדק למנוע מהן את כל התלאה הזאת? על אבחון טרום-השרשתי לטובת בן משפחה נשמע עוד אחר כך: הולדת ילד - כמובן, לא רק אבל גם - כתורם מח עצם לאח או לאחות או להורה. בקצה האחר של הספקטרום מצוי התחום הגורם למרבית החששות, וזהו המודל הלא רפואי, כלומר הכנסת שיקולים לא רפואיים בשאלת הביצוע של אבחון טרום-השרשתי. ושוב, לפני שאנחנו נבהלים מהרעיון של מודל לא רפואי, אזכיר שמבוצעים ברפואה דברים רבים שאינם רפואיים. ברגע זה, אני מניחה, מתרחשים בארץ