

Antonio G. SPAGNOLO

DIAGNOSTYCZNE I PRZEDOBJAWOWE BADANIA GENETYCZNE – SŁUŻBA CZY WYROK?

Podsumowując możemy powiedzieć, że badania i poradnictwo genetyczne powinny zawsze pozostawać w służbie osoby i nigdy nie powinny stać się wyrokiem, który piętnuje osobę, dyskryminuje ją, lub – co gorsza – eliminuje.

WSTĘP

Współczesna diagnostyka genetyczna oferuje możliwość wykrycia wielu patologicznych genów przed wystąpieniem objawów choroby, lecz w przypadku wielu chorób o podłożu genetycznym, takich jak chociażby choroby serca czy nowotwory, wykrycie zmiany genetycznej może jedynie wskazywać na podatność na daną chorobę, nie zaś na nieuchronność jej wystąpienia.

Jednakże mimo znacznego postępu w zakresie wykrywania genetycznych uwarunkowań chorób, czy też podatności na nie, który ma miejsce w ostatnich latach, postęp w zakresie prowadzenia efektywnej interwencji (zapobiegawczej lub terapeutycznej) jest znacznie wolniejszy. Dlatego też opieka medyczna w zakresie genetyki często ogranicza się do diagnozy i poradnictwa: efektywne leczenie jest prowadzone w rzadkich przypadkach.

Posiadana wiedza, której nie towarzyszy realna możliwość interwencji, może z jednej strony prowadzić do nieakceptowalnego użycia posiadanych informacji (w celu dyskryminacji określonych osób lub ich instrumentalnego traktowania), z drugiej zaś strony może mieć dramatyczny wpływ na psychikę samego pacjenta, którego dotyczy diagnoza, jak również na jego rodzinę. Im więcej genów zostaje zidentyfikowanych, tym większy nacisk kładziony jest na poszerzanie zakresu badań diagnostycznych, aby w ten sposób zwiększyć ilość dostępnych testów genetycznych oraz zakres informacji genetycznej, którą one generują.

Pytanie postawione w tytule artykułu wyływa z tego właśnie dylematu i naszym zamiarem jest udzielenie na nie odpowiedzi lub co najmniej wyjaśnienie, jakie problemy powoduje obecna sytuacja i jakie wartości są w związku z nią zagrożone. Będziemy próbowali określić, czy ryzyko związane z wiedzą z zakresu genetyki na temat chorób, które rozwiną się w przyszłości u pacjenta lub na które jest on narażony, czy też które może on przekazać potomstwu, jest proporcjonalne do ostatecznych korzyści, których taka wiedza może dostar-

czyć. Innymi słowy, musimy zbadać, czy wiedza dotycząca genów pacjenta może służyć jego dobru, a konsekwentnie – również dobru społeczeństwa, czy też jest ona w przeważającym stopniu szkodliwa dla osoby ludzkiej zarówno z powodu negatywnych skutków psychicznych, jak i z powodu możliwości jej bezprawnego wykorzystania.

Pytania te prowadzą z kolei do bardziej ogólnych rozważań na temat roli medycyny w epoce „nowej genetyki”. W ciągu ostatnich dwustu lat za cel medycyny tradycyjnie przyjmowano leczenie lub przynoszenie ulgi cierpiącym, a pierwszym obowiązkiem lekarza była pomoc konkretnemu pacjentowi. Wprowadzenie publicznej służby zdrowia wiązało się z pojawieniem się pojęcia obowiązku lekarskiego w stosunku do społeczeństwa i państwa¹. A ponieważ wszelkie działania realizowane w imię dobra państwa, społeczeństwa czy narodu są na ogół oceniane w kategoriach użyteczności i opłacalności, którym służy również aktywność poszczególnych ludzi, w społeczeństwie współczesnym wydaje się dominować pogląd mówiący, że życie niektórych ludzi ma większą wartość niż życie innych oraz że życie pewnych ludzi nie jest konieczne². Oferując możliwość określenia warunków, które determinują w większym lub mniejszym stopniu jakość życia ludzkiego, nowa genetyka stanowi dla lekarzy pokusę, aby przenieść ich pierwotne zobowiązanie w stosunku do indywidualnego pacjenta na zagadnienia związane z budżetem publicznej służby zdrowia lub na inne cele, nawet jeszcze mniej związane z medycyną.

Problem ten jest tak szeroki, że dotyczy nie tylko samej genetyki medycznej, w tym lekarzy specjalistów oraz laboratoriów prowadzących takie badania, ale również rządów (w zakresie uchwalania prawa i przeznaczania środków finansowych w programach zdrowotnych), osób zajmujących się zawodowo działaniem na rzecz ochrony zdrowia poprzez organizowanie poradnictwa zdrowotnego, wychowawców, mediów, a nawet samej wspólnoty kościelnej w jej pasterskiej misji.

W pierwszej części niniejszych rozważań zbadamy, czego można oczekiwać od badań genetycznych, i przeanalizujemy ich ograniczenia. Dostarczy to nam ważnej przesłanki. Musimy bowiem posiadać pełną wiedzę na temat znaczenia testu genetycznego, jeśli to od niego uzależnione są decyzje życiowe (na przykład decyzja o prokreacji, o podjęciu określonej pracy czy o ubezpieczeniu na wypadek choroby). Następnie przeanalizujemy, jakie wartości moralne łączą się z zagadnieniem diagnostyki genetycznej, wskazując na dylematy etyczne, do których prowadzi jej praktyczne wykorzystanie. Jest dziś faktem, że poszerzanie wiedzy z zakresu genetyki oraz będące konsekwencją

¹ Por. A. S u t t o n, *The Purpose of Medicine and the New Genetics*, „Medicina e Morale” 1996, nr 2, s. 237-249; M. A n g e l i, *The Doctor as Double Agent*, „Kennedy Institute of Ethics Journal” 1993, nr 3, s. 279-286.

² Por. S u t t o n, dz. cyt., s. 238.

tego pojawianie się nowych opcji w medycynie nakłada nowe obowiązki na lekarzy, pacjentów, doradców, polityków, nauczycieli i duchowieństwo. W części końcowej rozważań przeanalizujemy społeczne konsekwencje prowadzonych obecnie badań genetycznych, biorąc pod uwagę narodowe i międzynarodowe postulaty w zakresie etyki, w tym również wskazania Magisterium Kościoła katolickiego.

Naukowe i etyczne aspekty prenatalnych testów genetycznych (prenatalnego skriningu i diagnozowania), jak również kwestia identyfikacji w sprawach sądowych (dowodzenie ojcostwa oraz identyfikacja w sprawach kryminalnych) pozostają poza obszarem niniejszych rozważań.

CZEGO MOŻEMY OCZEKIWAĆ OD BADAŃ GENETYCZNYCH?

Ostatecznym celem gwałtownie rozwijającej się wiedzy na temat struktury i funkcji ludzkich genów jest leczenie zaburzeń genetycznych i skuteczne im zapobieganie. Jednakże skuteczne interwencje opóźniają samą możliwość wykrywania chorób oraz szczególnej na nie podatności. Mimo to wraz ze wzrostem ilości zidentyfikowanych genów wzrasta nacisk na prowadzenie, czy też poszerzanie istniejących programów badawczych. To z kolei wpływa na wzrost ilości dostępnych testów genetycznych i tym samym poszerza zakres wiedzy z genetyki.

Ważną rzeczą jest przybliżenie w tym punkcie pewnych ustaleń terminologicznych. Według raportu Komitetu do Spraw Oceny Ryzyka Genetycznego (Committee on Assessing Genetic Risks)³ termin „badania genetyczne” odnosi się do różnorodnych analiz laboratoryjnych prowadzonych w celu zdiagnozowania lub przewidywania wystąpienia określonego stanu genetycznego lub predyspozycji do określonej choroby genetycznej. Testowanie genetyczne (lub „diagnoza”) oznacza przeprowadzenie badań w celu określenia genetycznego statusu osób, w stosunku do których istnieje podejrzenie – na podstawie historii rodziny lub objawów klinicznych – wysokiego ryzyka choroby dziedzicznej. Z drugiej strony jeśli badania genetyczne prowadzone są w celu przebadania populacji lub grup ludzi niezależnie od medycznej historii rodziny, mówimy o genetycznym skriningu. Zasadnicza różnica między testowaniem genetycznym i genetycznym skriningiem polega na tym, że ten ostatni nie jest inicjowany przez jednostkę, która jest jego pod-

³ Por. Committee on Assessing Genetic Risks, Institute of Medicine, *Assessing Genetic Risks. Implications for Health and Social Policy*, Washington, D.C., 1994. Terminologia, której używam, odpowiada terminologii stosowanej przez OTA (por. U.S. Congress Office of Technology Assessment, *Genetic Monitoring and Screening in the Workplace*, Washington, D.C., 1990). W niniejszym artykule odwołuję się do szerokiego i wyczerpującego studium opracowanego przez Komitet z powodu jego kompletności i powszechnej akceptowalności.

miotem, ale przez dostawcę serwisu skriningowego⁴. Jednak w literaturze testowanie i badania skriningowe często nie są wyraźnie odróżniane i terminy te bywają stosowane zamiennie. Genetyczne poradnictwo odnosi się natomiast do procesu komunikacyjnego, poprzez który poszczególne jednostki oraz członkowie ich rodzin są informowani o naturze ryzyka, o możliwości powtórzenia się choroby, o niedogodnościach i korzyściach płynących z poddania się testom, jak również o rezultatach przebytych testów, łącznie z prognozą dotyczącą możliwości odpowiedzialnej prokreacji, oraz o poradnictwie i o możliwości uzyskania pomocy.

W 1975 roku National Academy of Science (NAS)⁵ wskazała na kilka możliwych celów testowania i prowadzenia skriningu. Zostały one następująco streszczone przez Komitet do Spraw Oceny Ryzyka Genetycznego: „Pierwszym z nich jest kierowanie badaniami, czyli poszukiwanie ludzi cierpiących na uleczalne zaburzenia genetyczne, które mogą okazać się niebezpieczne, jeśli nie będą leczone. Drugi polega na prowadzeniu poradnictwa dla ludzi o wysokim ryzyku posiadania nieuleczalnie chorego potomstwa [...]. Trzecim celem jest wyliczenie przypadków (na przykład określenie występowania dziedzicznych anomalii dla celów publicznej służby zdrowia). W końcu badanie samo w sobie jest celem, który: 1. może pociągać za sobą testowanie hipotez odnoszących się do ludzkiej fizjologii lub ewolucji; 2. służy opisaniu innych występujących zaburzeń lub 3. może służyć określeniu czy zbadaniu możliwości i wartości nowych metod czy testów”⁶. Można powiedzieć, że w ciągu ostatnich dwudziestu lat cele skriningu pozostały te same, chociaż jego potencjalny zasięg znacznie się powiększył wskutek pojawienia się możliwości prowadzenia badań na poziomie DNA. Faktycznie Projekt Poznania Genomu Ludzkiego i inne badania prowadzą do odkrycia genów związanych z różnymi chorobami i można żywić przekonanie, że zasięg badań będzie się nadal poszerzał (w tym aspekcie ktoś wyraził się o genetycznym skriningu jako o „jednym z pierwszych owoców Projektu Poznania Genomu Ludzkiego”)⁷. Możliwe staną się również testy dotyczące genetycznych predyspozycji do wieloczynnikowych zaburzeń, a równocześnie osiągalne będą technologie testowania setek różnych mutacji w jednym lub w wielu genach, które powodują różne choroby (testowanie wielostronne).

Chociaż naszym zamiarem nie jest analiza różnych aspektów technologii wykrywania zaburzeń genetycznych, chcąc jednak zrozumieć wywołane przez nie etyczne i społeczne problemy, powinniśmy przywołać tu pewne niedawno

⁴ Rada Europy, *Recommendation N° R(92) 3 of the Committee of Ministers to Member States on Genetic Testing and Screening for Health Care Purposes* (przyjęta 10 II 1992 roku).

⁵ Por. National Academy of Science, *Genetic Screening: Programs, Principles, and Research. Committee for the Study of Inborn Errors of Metabolism*, Washington, D.C., 1975.

⁶ Committee on Assessing Genetic Risks, *Assessing Genetic Risks*, s. 45.

⁷ K. Nolan, *First Fruit; Genetic Screening*, „Hastings Center Report” 1992, nr 22, S2-S4.

odkryte techniki rozwijające możliwości testowania genetycznego. Najwcześniejsze formy genetycznej diagnozy oparte były na obserwacji indywidualnych analiz klinicznych oraz na analizie historii rodziny. Takie postępowanie jest nadal często stosowane. Rozwinęły się jednak również biochemiczne próby na badanie wrodzonych zaburzeń metabolicznych, takich jak fenyloketonuria czy hemoglobinopatie. Od trzydziestu lat w użyciu jest też analiza chromosomowa stosowana w celu diagnozowania zaburzeń genetycznych u niemowląt.

Współczesne testy oparte na badaniu DNA obejmują całą różnorodność technik diagnostycznych, które umożliwiają badanie markerów bliskich genom lub bezpośrednio badanie samych genów w celu wykrycia charakterystycznych mutacji⁸. Największy zasięg posiada reakcja łańcuchowa polimerazy (PCR) – technika pozwalająca na nagłe wzmocnienie wcześniej określonych fragmentów DNA. To, jak również inne osiągnięcia w zakresie automatyzacji, ma wielką potencjalną wartość dla przyspieszenia i dokładności diagnozy w programach skriningu oraz dla obniżenia ich kosztów.

Jednakże nawet przy wzroście dokładności bezpośredniej analizy, testy genetyczne rzadko pozwalają na wczesne rozpoznanie ryzyka klinicznego. Różne czynniki mogą wpływać na możliwość przewidywania rozmiaru i ryzyka wystąpienia chorób.

Po pierwsze, w przypadku wielu zaburzeń występuje różnorodność alleliczna, czyli obecność alternatywnych form genu odpowiedzialnego za wystąpienie określonej choroby. Żaden z biochemicznych testów skriningowych nie jest wystarczająco wrażliwy, aby wykryć wszystkie przypadki; nawet najnowsze metody badania DNA nie są w stanie ustalić wszystkich możliwych mutacji, które są odpowiedzialne za występowanie określonej choroby. Dlatego ważne jest rozróżnienie między wrażliwością analityczną – przydatnością testu do wykrywania różnych mutacji, i wrażliwością kliniczną – zdolnością identyfikowania pacjentów, którzy kiedyś będą musieli stawić czoło chorobie lub którzy już na nią cierpią.

Po drugie, jeśli nawet test może wykryć mutację odpowiedzialną za chorobę jednego genu, to ta szczególna mutacja może być co prawda koniecznym, lecz niewystarczającym warunkiem ujawnienia się choroby (mutacja powodująca chorobę u jednej osoby może nie wywołać zauważalnego efektu u innej). W tym wypadku test może nie pozwolić na dokładne, pewne określenie, czy i kiedy objawy choroby się ujawnią. W konsekwencji uzyskana w trakcie testu genetycznego informacja na temat predyspozycji do określonych zaburzeń może prowadzić do błędnego wniosku, że podmiot badania jest narażony na pewną chorobę, podczas gdy w rzeczywistości konieczne do jej wywołania

⁸ W celu głębszego przestudiowania wymienionych technik, por. W. B a i n s, *Biotechnology from A to Z*, Oxford 1993; N. A r n h e i m, H. A. E r l i c h, *Polymerase Chain Reaction Strategy*, „Annual Review of Biochemistry” 1992, nr 61, s. 131-156.

byłyby również mutacje innych genów lub pewne środowiskowe czynniki, z których wiele nadal pozostaje nieznanymi.

Po trzecie, należy również wziąć pod uwagę różnorodność manifestowania się choroby monogenicznej, co może wpływać na stopień jej nasilenia. Różnorodność ta może oznaczać, że test na określoną mutację nie zawsze jest w stanie ją wykryć, jeśli nawet niektóre mutacje są na ogół powiązane z określonym poziomem nasilenia zaburzenia.

Do trzech powyższych czynników należy dodać również dokładność testów na wykrywanie genów, które są dziedziczone łącznie. Śledzenie dziedziczenia połączonych markerów DNA od członków rodziny dostarcza możliwości diagnostycznego badania jednostki.

Poza tym, że analiza ta jest niedoskonała, nawet gdy laboratoria prowadzą testy łącznej dziedziczności w sposób poprawny i dokładny, będzie ona tym bardziej zawodna w przypadku postawienia błędnej diagnozy u członka rodziny lub kiedy jeden z rodziców pozostaje nieznanymi.

Co więcej, badania łącznej dziedziczności są zawodne, ponieważ marker DNA związany z genem niosącym chorobę może zostać odseparowany wskutek rekombinacji (zjawiska znanego jako crossing over) już w trakcie formowania się gamet u danego osobnika. W końcu trzeba również wziąć pod uwagę genetyczną heterogeniczność, która czasami wpływa na złożoność dziedziczności w rodzinach i między nimi. Istnieje wiele złożonych chorób genetycznych, których przyczyny występowania są uwarunkowane licznymi czynnikami. Testowanie pewnego genu, który jest związany z wystąpieniem choroby, nie wyklucza możliwości, że w niektórych przypadkach gen zajmujący inne miejsce w chromosomie niż gen testowany może również przyczynić się do wystąpienia choroby.

Podsumowując należy stwierdzić, iż niedoskonały charakter testów genetycznych sprawia, że pełne zrozumienie ich wyników zarówno przez lekarza, jak i przez pacjenta jest absolutnie niezbędne dla ich właściwego użycia.

CZAS I POZIOM SKRININGU

Należy również wskazać na obszary prowadzenia lub proponowania testów genetycznych lub badań skriningowych. Pomijając fazę prenatalnego rozwoju dziecka oraz dziedzinę sądownictwa możemy tu wyróżnić:

a) Skrining w przypadku noworodków. Jest to działanie zapobiegawcze, którym – w przypadku pozytywnych rezultatów – można w przyszłości objąć wszystkie noworodki. Proponowane jest ono dla leczenia ogromnej różnorodności zaburzeń genetycznych. Jego celem jest przede wszystkim identyfikacja stanu genetycznego, która pozwala na możliwie najwcześniejszą, korzystną dla dziecka interwencję, a także (przez działanie psychologiczne lub rehabilitacyj-

ne) na wyeliminowanie sytuacji, które mogłyby prowadzić do nasilenia symptomów. Dlatego też w niektórych przypadkach, gdy wczesna diagnoza umożliwia lepsze i skuteczne leczenie, skrining niemowląt jest szczególnie wskazany. Skoro jednak badania te nie pozwalają na uzyskanie jednoznacznej diagnozy, pozytywne rezultaty testu muszą być potwierdzone przez dokładne testowanie na określoną chorobę. Trzeba pamiętać o tej zasadzie mówiąc rodzicom o rezultatach testu skriningowego.

b) Testy na nosicielstwo. Ich stosowanie jest szczególnie ważne w przypadku planowania potomstwa przez osoby zagrożone chorobą genetyczną. Nosiciel recesywnego genu patologicznego może przekazać śmiertelną chorobę potomstwu w wypadku, jeśli otrzymuje ono podwójną dawkę tego genu: zarówno od ojca, jak i od matki. Ważne jest więc, aby obydwój rodzice nie byli jednocześnie nosicielami. Dla większości z tych genów prawdopodobieństwo, że obydwój rodzice są nosicielami identycznej mutacji, jest bardzo niewielkie. W przypadku niewielkiej liczby zaburzeń autosomalnych o charakterze recesywnym zmutowana wersja genu występuje częściej wśród pewnych grup etnicznych i rasowych. W takich przypadkach identyfikacja nosicielstwa może zwiększać świadomość odpowiedzialnego rodzicielstwa.

Testowanie na nosicielstwo może być również prowadzone w przypadku recesywnych zaburzeń (takich jak hemofilia czy pewne rodzaje dystrofii mięśniowej), którymi dotknięci są głównie mężczyźni, ponieważ posiadają oni tylko jeden chromosom X, będący nośnikiem mutacji. Matka, siostra, ciotka lub kuzynka płci żeńskiej może chcieć poddać się testowi na nosicielstwo, aby dowiedzieć się, czy choroba jest dziedziczna, czy też jest wynikiem nowej mutacji.

c) Testowanie wykrywające późno ujawniające się zaburzenia. Wiele zaburzeń genetycznych nie objawia się klinicznie przed wiekiem dojrzałym i może ujawnić się dopiero w wieku średnim lub nawet późniejszym. Badania diagnostyczne lub przedobjawowe, a także skrining, mogą dostarczyć wskazówek co do genetycznej predyspozycji do tego typu zaburzeń.

Istnieją monogeniczne zaburzenia, objawiające się stosunkowo późno, takie jak płasawica Huntingtona, dziedziczne predyspozycje do choroby nowotworowej czy hypercholesterolemii, w przypadku których testy dostarczą właściwej diagnozy. W odniesieniu zaś do wielu chorób o skomplikowanej genezie lub uwarunkowanych wieloma czynnikami (takich jak choroba wieńcowa serca, nadciśnienie, cukrzyca, choroby psychiczne) diagnoza ta będzie mniej pewna. Uwarunkowanie wieloma czynnikami odnosi się zarówno do czynników genetycznych, jak i środowiskowych. Jest więc rzeczą zasadniczą, aby kierować się ostrożnością przy stosowaniu i interpretacji diagnostycznych lub przedobjawowych testów, gdyż są one z zasady probabilistyczne. Ten typ badań rozwija się szczególnie dynamicznie na polu medycyny zawodowej, gdzie skrining jest proponowany jako narzędzie wykrywania genetycznych predyspozycji deter-

minujących nadwrażliwość pracownika na pewne substancje obecne w środowisku pracy. Pozwala on również uzyskać informacje na temat genetycznych predyspozycji pracownika do określonych zaburzeń nie związanych bezpośrednio z wykonywaną pracą, mogących jednak pojawić się w przyszłości.

Do tego typu badań należy podchodzić ze szczególną ostrożnością, jeśli są one proponowane w odniesieniu do dzieci i osób niepełnoletnich, przede wszystkim zaś w przypadkach, gdy nie istnieje efektywne leczenie lub działanie prewencyjne, które może być podjęte we wczesnym etapie życia⁹.

d) Jako ostatnie w kolejności prześledzimy testowanie grup ludzi lub całych populacji będące fragmentem badań epidemiologicznych. Polega ono na badaniu całych grup rodzinnych (na przykład w przypadku rodzinie dziedzicznej cukrzycy) i nie ma natychmiastowego zastosowania w odniesieniu do poszczególnych jednostek. Dodatkowo rozwijane są testy mające ustalić podatność na uboczne efekty środków farmaceutycznych (na działanie których narażeni są niektórzy pacjenci) z nadzieją, że kiedyś możliwe stanie się indywidualne zalecanie lekarstw¹⁰.

ZAGROŻONE WARTOŚCI

Geny stanowią fundamentalny element biologii człowieka. Natomiast wiedza o chorobie, którą podmiot może uzyskać dzięki badaniom genetycznym, wpływa na czynniki należące do sfery osobistej (choroba, rozwój fizyczny, cierpienie i śmierć). Sprawa ta dotyczy również zagrożenia pewnych istotnych wartości, podobnie jak dzieje się to w przypadku wielu innych sytuacji, które prowokują problemy natury moralnej.

Osobisty wymiar testów genetycznych wiąże się przede wszystkim z koniecznością respektowania autonomii podmiotu¹¹ w chwili podejmowania

⁹ Por. A. C h a p p l e, C. M a y, P. C a m p i o n, *Predictive and Carrier Testing of Children: Professional Dilemmas for Clinical Geneticists*, „European Journal of Genetics in Society” 1996, nr 2, s. 28-38.

¹⁰ Por. J. C o h e n, *Developing Prescriptions with a Personal Touch*, „Science” 1997, nr 275, s. 776.

¹¹ Ta wartość jest uznawana za priorytetową przez wszystkie narodowe i międzynarodowe organizacje, które proponowały wytyczne w tej sprawie. Por. np. Committee on Assessing Genetic Risks; The Danish Council of Ethics, *Ethics and Mapping of the Human Genome*, Copenhagen 1993; Rada Europy, *Recommendation N° R(92) 3 [...] on Genetic Testing and Screening...*; Comité Consultatif National d'éthique (Francja), *Génétique et médecine: de la prédiction la prévention*, „Les Cahiers du CCNE” 1996, nr 6, s. 5-39; Nuffield Council on Bioethics, *Report on Genetic Screening: Ethical Issues*, London 1993 (wnioski i rekomendacje opublikowane w „Bulletin of Medical Ethics”, Dec. 1993, s. 8-11). Trzeba zauważyć, że jeśli szacunek dla autonomii jednostki będzie wyłączną normą dla użycia informacji genetycznych, można też spodziewać się, że różnorodne testy diagnostyczne będą kiedyś do nabycia w sklepach czy w sprzedaży wysyłkowej (por. H. T e n

przezeń świadomej decyzji o poddaniu się badaniu, które – bez względu na wyniki – może mieć ważne konsekwencje dla jego życia. Respekt ten wymaga, aby podstawą jakiegokolwiek programu testowania genetycznego była dobrowolna zgoda zainteresowanych, i wyklucza możliwość sponsorowania przez państwo publicznego programu ochrony zdrowia, który wymagałby obowiązkowego prowadzenia badań genetycznych na ludziach dorosłych lub obligatoryjnych testów genetycznych wykonywanych na pacjentach leczonych klinicznie¹². Z drugiej strony, jak zauważyliśmy wcześniej, etycznie akceptowalne mogłoby stać się testowanie nowo narodzonych dzieci pod kątem zaburzeń, które mogą być uleczone w przypadku odpowiednio wczesnej interwencji.

Wspomniana dobrowolność polega na wyrażeniu przez pacjenta zgody na poddanie się badaniom w sytuacji, gdy posiada on pełną informację na ich temat. Oznacza to coś znacznie więcej niż tylko podpisanie przez niego odpowiedniego formularza. Pacjent, czy też klient, powinien dysponować wystarczającą wiedzą, aby mógł świadomie zdecydować, czy chce wziąć udział w badaniach. Informacja, którą powinien otrzymać, winna dotyczyć nie tylko ryzyka i ewentualnych korzyści wynikających z poddania się testom, ale również skuteczności diagnostycznej samych testów oraz działań względem nich alternatywnych. Powinna ona również uwzględniać dane na temat stopnia potencjalnego zróżnicowania i sposobów leczenia zaburzenia, na które pacjent jest testowany. Rzetelna informacja tego typu pozwoli pacjentowi zorientować się, jakie decyzje będą prawdopodobnie musiały zostać podjęte w przypadku, gdy wynik testu okaże się pozytywny, oraz na jakie potencjalne konflikty interesów (na przykład z osobą czy instytucją oferującą przeprowadzenie testu) pacjent będzie w takim wypadku narażony. Wszystkie te informacje powinny zostać mu udzielone w ramach poradnictwa, które powinno być podjęte przed poddaniem danej osoby testowi i kontynuowane po przeprowadzeniu badań; obejmuje ono również samo poinformowanie pacjenta o wynikach badań. Pojawia się tutaj delikatna kwestia dotycząca prawa pacjenta do tego, aby znać swój stan zdrowia (albo tego stanu nie poznać), kwestia, która – jak się przekonamy – ujawniła się właśnie w kontekście genetyki klinicznej.

Szacunek dla autonomii pacjenta wymaga z kolei, aby wszystkie informacje uzyskane podczas badań genetycznych były objęte tajemnicą lekarską i nie ujawniane bez jego zgody. Mogą jednak istnieć pewne istotne powody złamania tej tajemnicy i poinformowania rodziny pacjenta, lub nawet osób trzecich,

Have, *Living with the Future: Genetic Information and Human Existence*, w: *The Right to Know and the Right not to Know*, red. R. Hadwick, M. Levitt, D. Shickle, Aldershot 1997, s. 87-95).

¹² Są dowody na to, że badania skriningowe, które są dobrowolne, osiągają wyższy poziom skuteczności, lecz nie zostało potwierdzone, że zalecanie przeprowadzenia obowiązkowych badań tego typu prowadzi do objęcia skriningiem większości nowo narodzonych dzieci (por. Committee on Assessing Genetic Risks, *Assessing Genetic Risk*, s. 21).

o wyniku badań, na przykład w sytuacji, gdy istnieje wysokie prawdopodobieństwo, że pozwoli to zapobiec jego szkodzie¹³.

Z drugiej strony geny stanowią poniekąd „publiczną własność”¹⁴, którą dzielimy z innymi (np. z rodzicami, dziećmi, rodzeństwem) i która nie jest przekazywana w sposób zakaźny; jest możliwe dzielenie choroby z innymi w sytuacji, gdy żadna ze stron nie jest tego świadoma. Dlatego też nie można mówić o autonomii osoby w pełnym tego słowa znaczeniu, jeśli nie jest ona łączona z odpowiedzialnością w stosunku do innych, których decyzje danego podmiotu również w jakiś sposób dotyczą. To pojęcie, tak ważne dla rozwiązania zagadnień dotyczących bioetyki, jest szczególnie istotne na obszarze genetyki. Świadomość własnej choroby może pociągać za sobą świadomość, że krewni (także przyszłe potomstwo) mogą również na nią cierpieć lub być na nią narażeni. Także odwrotnie, osoba może być poproszona o przeprowadzenie testów, jeśli rodzina pragnie uzyskać wiedzę na temat posiadania choroby genetycznej¹⁵.

Trzeba też wziąć pod uwagę fakt, że oprócz członków rodziny, również osoby trzecie mogą zostać dotknięte wskutek genetycznej patologii, na którą cierpi dany człowiek (dotyczy to chociażby sytuacji wykonywania przez osobę z zaburzeniami określonego zawodu, na przykład zawodu maszynisty czy pilota, gdzie wymagany jest doskonały stan zdrowia, aby nie szkodzić innym)¹⁶. Obok prawa do tego, by wiedzieć lub nie wiedzieć o chorobie, istnieje więc również odpowiedzialność w stosunku do innych osób, co poniekąd stwarza obowiązek znajomości swojego stanu zdrowia¹⁷.

Poza wyżej wymienionymi wartościami, związanymi z konkretną osobą, z jej bliższą i dalszą rodziną, zagrożone są tu również wartości dotyczące społecznego wymiaru problemu. W przypadku chorób genetycznych można powiedzieć, że jednostka jest zawsze na nie narażona, podstawowym więc obowiązkiem władzy winno stać się niesienie jej pomocy i ochrony. W przełożeniu na działania praktyczne: społeczeństwo powinno użyć wszystkich możliwych środków, aby zagwarantować obywatelom (pacjentom) możliwość wykrycia genów odpowiedzialnych za choroby (już występujące lub mogące się dopiero objawić), w przypadku których możliwa jest interwencja terapeutyczna, palia-

¹³ Por. tamże, s. 23.

¹⁴ Powszechna Deklaracja UNESCO o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka (z 11 XI 1977) stwierdza, że genom ludzki stanowi podstawę fundamentalnej jedności wszystkich członków rodziny ludzkiej, jak również do uznania ich godności i zróżnicowania. W sensie symbolicznym jest on dziedzictwem ludzkości.

¹⁵ Por. The Danish Council of Ethics, dz. cyt., s. 62.

¹⁶ Por. M. L a p p é, *Ethical Issues in Testing for Differential Sensitivity to Occupational Hazards*, „Journal of Occupational and Environmental Medicine” 1983, nr 25, s. 797-780; Rada Europy, *Recommendation N° R(92) 3 [...] on Genetic Testing and Screening...*, Zasada 6.

¹⁷ Por. R. K i e l s t e i n, H. M. S a s s, *Right to Know or Duty to Know? Prenatal Screening for Polycystic Renal Disease*, „Journal of Medicine and Philosophy” 1992, nr 17, s. 395-405.

tywna lub prewencyjna. Z drugiej strony powinniśmy poczynić maksymalny wysiłek, aby zgromadzone informacje zostały odpowiednio zabezpieczone, aby osoby, których one dotyczą, nie były w społeczeństwie napiętnowane czy dyskryminowane (np. przy zatrudnieniu czy ubezpieczeniu).

Jeśli chodzi o obowiązek niesienia pomocy, istnieją argumenty stwierdzające, że jest on mniej istotny i mniej wiążący niż obowiązek unikania szkody¹⁸. Skrining genetyczny jest bowiem w istocie potencjalnie szkodliwy: niesie ze sobą niepokój, zmienia wyobrażenie ludzi o sobie i toruje drogę genetycznej dyskryminacji. Przy ostatecznej ocenie proponowanych programów trzeba zatem wziąć pod uwagę zarówno te szkody, które powstaną w przypadku zaniechania badań, jak i te, które będą konsekwencją ich wdrożenia¹⁹.

Kolejnym obowiązkiem społeczeństwa jest zapewnienie wszystkim równego dostępu do usług genetycznych oraz sprawiedliwa alokacja środków służących ochronie zdrowia. Dostęp do testów genetycznych i badań skriningowych oraz do innych usług zdrowotnych, które one umożliwiają, będzie oceniany w kategoriach sprawiedliwości w tym stopniu, w jakim badania te będą służyć dobru człowieka i zaspokajaniu jego potrzeb. niesprawiedliwość powstanie wówczas, jeśli okaże się, że badania te, co prawda, służą dobru człowieka, lecz są dostępne na innej zasadzie, na przykład zależnie od stopnia zamożności. Usługi genetyczne powinny być traktowane tak jak wszystkie inne usługi medyczne.

Co więcej, jako że żadne społeczeństwo nie dysponuje niewyczerpalnymi zasobami materialnymi, które można przeznaczyć na testowanie genetyczne, skrining czy inne usługi, genetyka musi konkurować o środki na ten cel z innymi formami opieki zdrowotnej i z innymi sektorami gospodarki narodowej, również z takimi dobrami, jak edukacja, budownictwo czy produkcja żywności. Chociaż programy genetyczne prowadzone na szeroką skalę mogą okazać się bardzo kosztowne²⁰, badania te nie mają prawa rościć sobie prymatu wśród innych dziedzin medycyny²¹. Jednym z niepokojów jest to, że połączenie entuzjazmu wobec genetyki wynikającego z Projektu Poznania Genomu

¹⁸ Por. Euroscreen, *Genetic Screening: Ethical and Philosophical Perspectives* (raport końcowy, luty 1997), Preston 1997. Por. także: R. Chadwick, M. Levitt, *Euroscreen: Ethical and Philosophical Issues of Genetic Screening in Europe*, „Journal of the Royal College of Physicians” 1996, nr 30, s. 67-69.

¹⁹ Człowiek ma tendencję do tego, aby nie zastanawiać się nad swoim zdrowiem, dopóki on sam lub ktoś z jego bliskich nie zachoruje poważnie. Propozycja wdrożenia badań skriningowych zakłada, że faktycznie możemy nie cieszyć się pełnią zdrowia. Może to powodować niepokój, nawet jeśli miałby on być krótkoterminowy – do czasu otrzymania negatywnych wyników testu. Stan tego typu niepokoju można określić jako „pozytywne zmartwienie” (por. D. Shickle, R. Chadwick, *The Ethics of Screening: Is the Screeningitis an Incurable Disease?*, „Journal of Medical Ethics” 1994, nr 20, s. 12-18. W kwestii społecznych i psychologicznych konsekwencji badań skriningowych zob.: S. Stewart-Brown, A. Farmer, *Screening Could Seriously Damage Your Health*, „British Medical Journal” 1997, nr 314, s. 533-534.

Ludzkiego i gwałtownego rozwoju testów w laboratoriach komercyjnych może spowodować szybki rozwój testowania przekraczającego skalę tego, co jest medycznie godne zalecenia, etycznie dopuszczalne lub ekonomicznie roztropne²².

Ostatnim z niebezpieczeństw, które należy rozważyć, jest to, że konsekwencją promowania genetycznego skriningu – na przykład przez subsydiowanie kosztów – może okazać się szerzenie się w społeczeństwie mentalności eugenicznej. Na temat tego ostatniego argumentu wypowiedziała się ostatnio Konferencja Episkopatu Francji²³. Odnosząc się w szczególności do skriningu prenatalnego biskupi zauważają, że niektóre sposoby rozumienia badań genetycznych zakładają akceptowanie istnienia instytucji społecznych, które faworyzowałyby jedną grupę ludzi. Ponadto zachęcanie do selektywnego doboru małżeńskiego, kontrola instytucji społecznych oraz inne tego typu działania dałyby osobom z „lepszymi” cechami przewagę prokreacyjną nad tymi, które zostały uznane za mniej wartościowe pod względem genetycznym. Pytanie o owe „lepsze” cechy genetyczne jest tylko jednym z wielu problemów etycznych, do których może prowadzić eugenika. Jeśli więc społeczeństwo wytyczy – mniej lub bardziej bezpośrednio – reguły określające, które cechy są pożądane, a które nie, istnieje ryzyko negatywnego traktowania ludzi niepełnosprawnych i innych grup mniejszościowych. Wspomniany już raport końcowy przygotowany przez Euroscreen podkreśla, że grupy reprezentujące prawa ludzi niepełnosprawnych wyrażają niepokój dotyczący długofalowej szkody, która może wyniknąć z badań skriningowych. Zdolność wykrycia zaburzeń genetycznych może w istocie prowadzić do zmniejszenia się szacunku dla życia osób niepełnosprawnych²⁴.

²⁰ Por. B. S. Wilfond, N. Fost, *The Cystic Fibrosis Gene: Medical and Social Implications for Heterozygote Detection*, „Journal of the American Medical Association” 1990, nr 263, s. 2777-2783.

²¹ Raport przygotowany przez Pope John Center stawia pytanie: „Czy masowe genetyczne programy skriningowe są najlepszym sposobem na wykorzystanie niewielkich nakładów przeznaczanych na medycynę?” (por. *Genetic Counselling, the Church, and the Law*, red. G. M. Atkinson, A. S. Moraczewski, St. Louis, Missouri 1980, s. 110). Temat: „Public Priorities for Genetic Services” (Priorytet społeczny dla usług genetycznych) został podjęty w specjalnym suplementcie do „Hastings Center Report” 1995, nr 25, S1-S24.

²² Por. T. H. Murray, J. R. Botkin, *Genetic Testing and Screening: Ethical Issues*, w: *Encyclopedia of Bioethics*, red. W. T. Reich, New York 1995, s. 1005-1011.

²³ Conférence Episcopale Française, *Essor de la génétique et dignité humaine*, Paris 1998.

²⁴ Por. B. Waxman, *Human Genome Program: A Disability Perspective*, w: *Proceedings of the Committee on Assessing Genetic Risks*, red. J. Fullerton, Washington, D.C., 1994. Temat niepełnosprawności dziecięcej i dziedziczności został podjęty szczególnie w artykule M. O. Rethoré’a.

SZCZEGÓLNE PROBLEMY ETYCZNE PROWOKOWANE
PRZEZ TESTY GENETYCZNE

Oprócz wspomnianych już aspektów etycznych, które wylaniają się z analizy zagrożonych wartości i które nie są nowe, genetyka ujawnia istnienie pewnych czynników, które powinny wyostrzyć naszą wrażliwość na wartości ludzkie pozostające w niebezpieczeństwie. T. H. Murray i J. R. Botkin²⁵ wymieniają siedem takich czynników.

O pierwszym z nich już wspomnieliśmy: genetyka prawdopodobnie da nam zdolność przewidywania wystąpienia chorób na długo wcześniej, zanim pozwoli nam im zapobiegać czy leczyć je. Oznacza to, że przepowiednia poprzedzi lekarstwo. Taka dysproporcja między środkami diagnostycznymi i terapeutycznymi często stawia zainteresowane osoby w trudnej, a nawet tragicznej sytuacji i budzi wątpliwości co do legitymizacji diagnozowania przyszłej choroby, która nie może być w żaden sposób wyleczona.

Drugi czynnik dotyczy niejasności w określeniu pojęcia choroby genetycznej. Testowanie, które może ujawnić rozpoczynającą się chorobę przed wystąpieniem objawów lub może pomóc w poszukiwaniu patologicznych genów u potencjalnych rodziców dzieci mogących cierpieć w przyszłości na określoną chorobę, stanowi wyzwanie dla współczesnego pojęcia choroby. Perspektywa choroby rozwijającej się do późnego wieku prowokuje interesujące pytanie: jak określić osobę na nią cierpiącą – jako zdrową czy jako chorą, gdyż objawy choroby (na przykład choroby Huntingtona) wystąpią u tej osoby między czterdziestym a siedemdziesiątym rokiem życia. Geny są tylko jednym z wielu czynników składających się na zdrowie, które w podejściu holistycznym traktowane jest jako wynik interakcji czynników somatycznych, psychicznych i duchowych oraz interakcji systemu ciało – umysł ze środowiskiem.

Duńska Rada do Spraw Etyki zajęła się ryzykiem swoistego „wzrostu zachorowań” powodowanym przez testy genetyczne. Wykrycie predyspozycji do określonej choroby może prowadzić do stwierdzenia, że w aktualnym stanie dana osoba jest już chora, co może negatywnie wpływać na jej chęć życia i ogólne zachowanie²⁶.

Jest to szczególnie widoczne w przypadku osób będących nosicielami genu choroby recesywnej, które same nie są chore, ale mogą mieć potomstwo dotknięte chorobą. Czy można powiedzieć, że cierpią one na zaburzenia genetyczne? Czy nie pozostają one raczej w tej samej sytuacji co osoby, które mają

²⁵ Por. Murray, Botkin, dz. cyt., s. 1005.

²⁶ Por. The Danish Council of Ethics, dz. cyt., s. 60, T. M. Marteau, *Effect of Genetic Screening on Perceptions of Health: a Pilot Study*, „Journal of Medical Genetics” 1992, nr 29, s. 24-26.

nadzieję na to, że ich dzieci nie odziedziczą pewnych genetycznie przenoszonych cech, jak na przykład kolor oczu czy włosów?

Opinia publiczna, a do pewnego stopnia nawet grupa profesjonalistów, ma słabe rozeznanie co do podstaw genetyki, prawdopodobieństwa prawdziwości diagnoz i ryzyka związanego z badaniami genetycznymi. Ponieważ tak wiele domniemyanych korzyści płynących z posiadania informacji genetycznych zależy od dobrego rozumienia podstaw genetyki i prawdopodobieństwa ryzyka, należy koniecznie zadbać o to, aby opinia publiczna i eksperci posiadali tę wymaganą wiedzę. Oznacza to, że programy skriningu nie powiodą się, jeśli opinia publiczna nie będzie znała celu testu, choroby, którą ma on wykryć, jego dostępności, korzyści z niego płynących i jego ograniczeń²⁷.

Czwartym czynnikiem jest przykładanie wagi do genetycznych różnic, które łączy się jednocześnie z podkreślaniem różnic między grupami rasowymi i etnicznymi. Wykrycie pewnych cech genetycznych może stanowić podstawę do piętnowania pewnych osób czy grup ludzi, a nawet może prowadzić do ich przyszłej dyskryminacji. Problem ten jest szczególnie widoczny w odniesieniu do genetyki zachowań i cech istotnych społecznie, takich jak skłonność do gwałtowności, czy też zdolności intelektualne. Łatwo jest ulec pokusie utrzymywania, że między grupami ludzi istnieją różnice i że są one natury genetycznej. Kiedy różnice takie zostaną uznane za podstawę różnego traktowania ludzi lub przyjmowane są jako wyjaśnienie utrzymywania nierówności, wzrasta potencjalność niesprawiedliwości społecznej.

Na piątym miejscu powinniśmy rozważyć wpływ genetyki na tożsamość osobową. Nasze wyposażenie genetyczne wpływa na naszą tożsamość, determinując nasze cechy fizyczne i skłonność do określonych chorób. Genetyka wskazuje również na nasz związek z przodkami i z naszymi potomkami, dzięki którym jesteśmy tymi, a nie innymi osobami. Genetyczna dziedziczność jest nierozłącznie związana z naszą tożsamością osobową.

Po szóste, nie możemy zapominać, że genetyczna informacja jest również informacją o innych ludziach. Informacja, że jest się nosicielem lub że jest się dotkniętym chorobą genetyczną, jest istotna dla biologicznych krewnych, którzy również mogą być nosicielami lub mogą być narażeni na daną chorobę. Siostra może przypadkiem dowiedzieć się, że ona i jej dzieci są narażone na poważną chorobę genetyczną, ponieważ test genetyczny wykrył, iż jej brat jest zagrożony tą chorobą. Potwierdza to, że poufność informacji – wartości należącej do sfery prywatnej – może być niemożliwa do zachowania w rodzinie, szczególnie w przypadku, gdy test genetyczny wymaga pobrania próbek tkanek od biologicznych krewnych.

Musimy w końcu zauważyć, że największy ciężar skriningu genetycznego zazwyczaj ponoszą kobiety, szczególnie w badaniach na nosicielstwo, chociaż

²⁷ Por. National Academy of Science, *Genetic Screening: Programs, Principles and Research*.

potencjalnie również w skriningu przedobjawowym. Kobiety są testowane w pierwszej kolejności, a dopiero potem – jeśli w ogóle – mężczyźni. W przypadku podejmowania decyzji o tym, czy kontynuować ciążę, kobieta ponosi jej bezpośrednie skutki bez względu na dokonany wybór.

Poza powyższymi czynnikami powinniśmy również rozważyć kwestię debaty nad prawem do tego, by wiedzieć o chorobie, oraz nad prawem do tego, by o niej nie wiedzieć, w szczególności, jeśli wiedza ta dotyczy informacji genetycznej. Według *Metafizyki* Arystotelesa „wszyscy ludzie z natury chcą wiedzieć”. Z drugiej strony powinniśmy zadać sobie pytanie, czy rzeczywiście wszyscy mężczyźni i wszystkie kobiety chcą prawdziwie posiadać informację o swojej (lub kogoś innego) kondycji genetycznej. Co więcej, motywacje stojące za takim pragnieniem mogą być znacznie zróżnicowane. O ile konkretna osoba ma oczywisty interes w tym, aby uzyskać wiedzę na temat swojego wyposażenia genetycznego, inni ludzie mogą okazać się również zainteresowani, chociaż stopień ich uprawnienia do tego może się znacznie wahać. Na przykład krewni, czy też inni członkowie rodziny, mają pełne prawo do takiej informacji, ponieważ mogą być nią osobiście zainteresowani. Również przyjaciele mogą być zainteresowani dobrem pacjenta z powodów altruistycznych. Ale prośby o informację tego typu dotyczącą danej osoby ze strony przedstawicieli systemu ochrony zdrowia, firm ubezpieczeniowych czy pracodawców kierujących się utylitarną motywacją są bardziej problematyczne.

Większość ludzi pytanych, czy chcieliby poddać się hipotetycznym badaniom, stwierdza, że skrining jest dobrym pomysłem. Jednakże w przypadku pojawienia się realnej możliwości takich badań znacznie mniejsza liczba osób zgłasza chęć uczestnictwa w nich. Nawet w przypadku rodzin o wysokim stopniu ryzyka zaburzeń genetycznych wiele osób wybiera prawo do tego, aby nie wiedzieć o chorobie²⁸. Prawo do tego, aby wiedzieć, jest ważne przede wszystkim dla danej osoby, aby mogła ona – poznawszy swoją sytuację – dokonać odpowiedzialnych wyborów dotyczących swojego życia, w tym również prokreacji. Ponadto istnieją również argumenty na rzecz prawa do poznania genetycznego wyposażenia drugiej osoby, łączące się z odpowiedzialnością rodzicielską i społeczną. Znacznie trudniej jest utrzymać argument o posiadaniu takiego prawa w przypadku takiej instytucji, jak na przykład firma ubezpieczeniowa²⁹.

Istnieją również liczne argumenty na rzecz prawa do tego, aby nie wiedzieć o chorobie. Jeden z nich mówi, że wiedza dostarcza w tym przypadku negatywnego stresu (choć można tutaj zauważyć, że plusy wynikające z jej posiadania znacznie przewyższają minusy, a sama niepewność może również powodo-

²⁸ Por. A. T y l e r, D. B a l l, D. C r a u f a u d, *Presymptomatic Testing for Huntington's Disease in the United Kingdom*, „British Medical Journal” 1992, nr 304, s. 1593-1596.

²⁹ Na ten temat zob.: Z. K m i e t o w i c z, *Health Put at Risk by Insurers' Demands for Gene Tests Results*, „British Medical Journal” 1997, nr 314, s. 625.

wać udrękę). Kolejny argument stwierdza, że skoro naturalnym stanem człowieka jest posiadanie ograniczonej wiedzy, nie ma sensu mówić, że powinniśmy wiedzieć o chorobie, ani też że mamy obowiązek o niej wiedzieć.

Bardziej „ludzkie” wydawałoby się więc dochodzenie prawa do nadziei (lub prawa do niewiedzy), nie zaś prawa do pewności. Ale i tak stajemy wobec sprzeczności: jak dana osoba może zdecydować o tym, aby nie wiedzieć o chorobie, nie dowiedziawszy się o tym, czego może się dowiedzieć? W konsekwencji problem moralny leży nie na poziomie chęci, czy też posiadania obowiązku, by wiedzieć, lecz dotyczy tego, w jaki sposób czynić sensowny użytek z dostępnych informacji genetycznych. Widzimy więc, jak istotne jest dobrze prowadzone poradnictwo, którego rezultatem może być również decyzja osoby, ażeby nie poddać się testowi w wypadku, gdy informacje, których może on dostarczyć, są tak niekonkluzywne i probabilistyczne, że żadna interwencja nie jest możliwa.

Szczegółowe kwestie moralne prowokowane przez testy genetyczne prowadzą nas do wniosku, że poradnictwo genetyczne musi pozostać integralną częścią prowadzonych badań genetycznych. Ktokolwiek więc inicjuje testy genetyczne (lub odwołuje się do nich), musi takie poradnictwo zagwarantować przed ich rozpoczęciem. Nie będziemy się tutaj zajmować teorią poradnictwa ani jego etycznymi zasadami³⁰, ale należy podkreślić, że jest ono jedynym sposobem niesienia pomocy ludziom w stawieniu czoła takim problemom. Z tego powodu rzeczą zasadniczą jest, aby lekarze pierwszego kontaktu i inne osoby związane z medycyną miały przynajmniej podstawową wiedzę na temat genetyki medycznej i poradnictwa w tym zakresie³¹. Jedną z zasad, które zawsze stawiano u podstaw metodologii poradnictwa, jest jego niedyrektywność, która polega na tym, że udzielający porad profesjonaliści nie prezentują żadnej z możliwych do podjęcia decyzji jako bardziej prawidłowej lub bardziej korzystnej dla danej osoby lub dla społeczeństwa. Ujawnia się to w szczególności tam, gdzie prowadzone jest poradnictwo w zakresie testowania na nosicielstwo lub w zakresie skryningu na autosomalne zaburzenia recesywne, oraz tam, gdzie jest ono używane jako pomoc w planowaniu i podejmowaniu decyzji dotyczących rodzicielstwa.

Komitet do Spraw Oceny Ryzyka Genetycznego podaje listę możliwych opcji dla par z grup ryzyka w przypadku, jeśli są one nosicielami recesywnych

³⁰ Por. np.: *Genetic Counselling...*, red. G. M. Atkinson, A. S. Moraczewski, s. 107-112; B. M. Ashley, K. D. O'Rourke, *Genetic Screening and Counselling*, w: *Health-Care Ethics. A Theological Analysis*, St. Louis, Missouri, 1989³, The Catholic Health Association of United States; R. F. Murray, *Genetic Counselling: Ethical Issues*, w: *Encyclopedia of Bioethics*, red. W. T. Reich, s. 927-931.

³¹ W analizie przeprowadzonej przez Komitet do Spraw Oceny Ryzyka Genetycznego zagadnieniu temu poświęcono dwa rozdziały – IV i VI (Committee on Assessing Genetic Risks, *Assessing Genetic Risks*).

zaburzeń autosomalnych: „Mogą oni zdać się na los szczęścia, zakładając, że istnieje 75% prawdopodobieństwa w przypadku każdej ciąży, że dziecko nie będzie dotknięte chorobą, lub że jest 25% prawdopodobieństwa, że dziecko będzie na nią cierpiało; mogą unikać prokreacji, rozważać możliwość adopcji i być w pełni poinformowani o antykoncepcji lub sterylizacji; mogą począć dziecko przez pobranie gamety od dawcy (co w przypadku idealnym powinno obejmować skryning potencjalnych dawców spermy lub komórki jajowej, aby wyeliminować nosicieli niepożądanego cechy); mogą oni począć dziecko i poddać się prenatalnym testom diagnostycznym [...] i dokonać aborcji płodu dotkniętego chorobą; mogą począć dziecko, przejść badania prenatalne [...] i przygotować się na przyjęcie dziecka dotkniętego chorobą; lub – co może stać się możliwe w niedalekiej przyszłości – mogą poddać się badaniu gamet lub blastomerów *in vitro*, aby umożliwić selektywne zagnieżdzenie się embrionów, które nie są homozygotyczne w zakresie aktualnie diagnozowanego zaburzenia genetycznego”³².

Możemy jednak postawić pytanie: czy w imię wspomnianej bezstronności etycznie dopuszczalne jest postawienie wszystkich wymienionych opcji na tym samym poziomie i pozostawienie wyboru zainteresowanej parze? Czy tego właśnie taka para potrzebuje? Czy rzeczywiście doradca powinien zaangażować się w bezstronne poradnictwo i ograniczyć się do zaprezentowania wszystkich alternatywnych możliwości postępowania, bez pozytywnego lub negatywnego ustosunkowania się do którejkolwiek z nich? Czy też może ma on obowiązek zaprezentowania swojego poglądu moralnego? Czy można potwierdzić, że lista możliwych postępowania prezentuje c a ł ą prawdę, którą lekarz może przedstawić nosicielom lub osobom, u których wykryto chorobę?

Odpowiedzi na te pytania płyną z rozważań nad normatywnością medycyny. Medycyna przecież uznaje samą siebie za profesję polegającą na niesieniu pomocy i leczeniu, a według takiej koncepcji neutralność aksjologiczna nie jest odpowiednią postawą. Lekarze trzymają się norm etyki zawodowej, które wykraczają poza neutralność aksjologiczną. Norma niedyrektywności w genetyce klinicznej jest wobec tego nieadekwatna także z medycznego punktu widzenia, normatywne podejście genetyków klinicznych powinno zaś przesunąć akcent z neutralności na wskazanie³³. Jeśli więc istnieją jakieś opcje, które nie odpowiadają kryteriom szacunku dla godności osoby, obowiązkiem doradcy jest przyznać to, ponieważ częścią prawdy – nie tylko naukowej – jest to, że jest on wezwany nieść świadectwo jako specjalista i jako osoba.

³² Tamże, s. 71-73.

³³ Por. T e n H a v e, dz. cyt., s. 93.

⁰ Por. J. F l e t c h e r, D. W e r t z, *Ethics and Applied Human Genetics: a Cross-Cultural Perspective*, Heidelberg 1988.

Co więcej, obserwacja praktyk obecnych w genetyce klinicznej wskazuje, że specjaliści, którzy oferują badania skryningowe i usługi genetyczne, w istocie nie zawsze postępują w zgodzie z teoretyczną wartością neutralności³⁴. A. Lippman i B. S. Wilfond wskazują, że nawet w przypadku podobnych zaburzeń specjaliści proponują podejmowanie różnych działań w prenatalnym okresie rozwoju dziecka i wskazują na różne formy roztaczania opieki postnatalnej. Zauważają oni, że w takiej sytuacji – przed urodzeniem dziecka – może istnieć tendencja, aby istniejący stan rzeczy przedstawiać w jego możliwie najgorszej formie, być może wspierając nawet przestarzałe wyobrażenia o chorobach wrodzonych. Natomiast po narodzinach dziecka dotkniętego chorobą może być przekazywana informacja dużo bardziej pozytywna, oparta na ostatnich badaniach, w których nowoczesne interwencje prowadzą do pozytywnych wyników³⁵. Czy w takim przypadku nie chodzi jednak o to samo zaburzenie genetyczne i czy w każdej z przedstawionych sytuacji nie powinien być zdemonstrowany ten sam zrównoważony obraz – jako prawda dotycząca osoby, która jest tą samą osobą przed narodzinami i po nich?

WYTYCZNE MIĘDZYNARODOWE I STANOWISKO MAGISTERIUM KOŚCIOŁA

Do tej pory odwoływaliśmy się do wytycznych dotyczących badań genetycznych proponowanych przez organizacje narodowe i międzynarodowe. Zachodzący w ostatnich latach postęp w genetyce umożliwił uzyskanie większej wiedzy na temat ludzkiego genomu i natury zaburzeń genetycznych oraz w zakresie rozpoznawania istniejącego ryzyka i korzyści płynących z użycia tych badań nie tylko dla jednostki, ale również dla jej rodziny i dla populacji jako całości. W tej sytuacji wiele rządów i organizacji narodowych i międzynarodowych zaczęło wydawać wytyczne o charakterze zarówno etycznym, jak i politycznym, aby w ten sposób przygotować uchwalenie odnośnych ustaw³⁶.

Poniżej zaprezentujemy kilka bardziej istotnych wskazań, które zostały specjalnie wydane w związku z rozwojem badań genetycznych lub które zostały umieszczone pośród bardziej ogólnych zaleceń dotyczących dziedziny genetyki.

W 1992 roku swoje stanowisko wyraził Komitet Ministrów przy Radzie Europy. Rekomendacja³⁷ miała na celu zagwarantowanie poszanowania pewnych zasad na polu badań genetycznych i skryningu w celu ochrony zdrowia.

³⁵ Por. A. Lippman, B. S. Wilfond, *Twice-Told Tales: Stories About Genetic Disorders*, „American Journal of Human Genetics” 1992, nr 51, s. 936-937.

³⁶ Por. *Parliaments and Screening*, red. W. Kennet, Paris 1995.

³⁷ Por. Rada Europy, *Recommendation N° R(92) 3 [...] on Genetic Testing and Screening*.

Pomiędzy dyrektywami dotyczącymi właściwego postępowania Komitet Ministrów umieścił zasadę informowania opinii publicznej o jakości usług genetycznych oraz o poradnictwie i pomocy. Jeśli natomiast chodzi o dostępność testów genetycznych, zaleca się sprawiedliwe traktowanie obywateli, swobodę podejmowania decyzji i nieobowiązkowość badań. Co więcej, dokument ten wyklucza prawo firm ubezpieczeniowych do wymagania od klientów badań genetycznych jako warunku wstępnego do zawarcia lub modyfikacji polisy. Poczyniono również zalecenia dotyczące ochrony danych i tajemnicy zawodowej.

W roku 1991 Rada Międzynarodowych Organizacji Medycznych wydała deklarację na temat genetyki. Nawiązując do genetycznego skriningu i diagnozowania, deklaracja ta stwierdza, że ich głównym celem „powinna zawsze pozostać ochrona dóbr osoby poddanej badaniom: wyniki testów muszą być zabezpieczone przed nieuprawnionym ujawnieniem, przede wszystkim zapewniona musi być poufność i zabezpieczone adekwatne poradnictwo. Lekarze i inne osoby zajmujące się poradnictwem powinny zabiegać o to, aby wszystkie osoby zainteresowane zrozumiały różnicę między nosicielstwem ułomnego genu a posiadaniem odpowiadającej mu choroby genetycznej”³⁸.

Wydana niedawno Konwencja o Prawach Człowieka i Biomedycynie³⁹ poświęca odrębny rozdział problemom genetyki. W szczególności artykuł jedenasty zakazuje jakichkolwiek form dyskryminacji osoby z powodu jej genetycznego uposażenia. Artykuł dwunasty poświęcony jest genetycznym badaniom diagnostycznym oraz badaniom na nosicielstwo i podatność na określoną chorobę. Wspomniana Konwencja stwierdza, że testy takie mogą być wykonywane jedynie w celach zdrowotnych lub w połączonych z nimi celach naukowych i powinny pozostawać w ścisłym związku z odpowiednim poradnictwem genetycznym.

Odwoływaliśmy się już wcześniej do Powszechnej Deklaracji UNESCO o Ludzkim Genomie. W szczególności artykuł szósty Deklaracji potwierdza, że nikt nie może – z powodu swoich cech genetycznych – stać się przedmiotem dyskryminacji umniejszającej jego ludzką godność. Cechy genetyczne nie mogą też być podstawą kwestionowania prawa do równego traktowania ludzi.

Również dwa inne raporty narodowych komitetów do spraw etyki w sposób szczególny podjęły zagadnienie skriningu genetycznego i medycyny diagnostycznej⁴⁰.

³⁸ Council of International Organisations of Medical Sciences (CIOMS), *The Declaration of Inuyama*, „Bulletin of Medical Ethics” 1991, nr 67, s. 8n.

³⁹ Rada Europy, *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with Regard to the Application of Biology and Medicine*, 19 XI 1996.

⁴⁰ Por. Comité Consultatif National D’Éthique, *Génétique et médecine: de la prédiction à la prevention...*; The Danish Council of Ethics, *Ethics and Mapping of the Human Genome*.

Magisterium Kościoła katolickiego także zajęło stanowisko – wprost lub niewprost – w kwestii skryningu genetycznego i konsekwencji decyzji dotyczących prokreacji podejmowanych po postawieniu diagnozy.

Papież Pius XII⁴¹ wygłosił dwa ważne przemówienia na temat chorób dziedzicznych, chociaż wiele z obecnie dostępnych możliwości diagnostycznych wówczas było niedostępnych. Zasady, do których się odwoływał, zachowują pełną ważność do dzisiaj. Pius XII zauważył, że osoby mogą być odwołane od wstępowania w związek małżeński w przypadku, gdy istnieje możliwość przeniesienia choroby dziedzicznej, ale nie można im tego zabronić. Co więcej, jeśli informacja o genetycznym ryzyku zostaje uzyskana po zawarciu małżeństwa, para może zasadnie nie chcieć mieć potomstwa. Papież potępiał wielokrotnie praktykę obowiązkowej sterylizacji lub segregacji z powodów eugenicznych.

Również papież Jan Paweł II przy wielu okazjach odnosił się do tematu genetyki⁴². Zwracając się do Papieskiej Akademii Nauk podczas sesji poświęconej prawnym i etycznym aspektom Projektu Poznania Genomu Ludzkiego, Ojciec Święty w sposób szczególny złożył wyrazy szacunku dla licznych wysiłków naukowców, badaczy i lekarzy zaangażowanych w opis i badanie struktury genomu ludzkiego w celu osiągnięcia lepszej wiedzy na temat biologii molekularnej i genetycznych podstaw licznych chorób.

Papież zauważył jednak, że „Stosowanie medycyny predyktywnej, której początki wiążą się z badaniem sekwencji genomu ludzkiego, stwarza także inne delikatne problemy. Dotyczą one w szczególności takich kwestii, jak konieczność świadomego przyzwolenia dorosłej osoby, która zostaje poddana badaniom genetycznym, a także zachowania w tajemnicy uzyskanych tą drogą informacji o danej osobie i jej potomstwie. Nie należy też lekceważyć delikatnej kwestii powiadomienia osób badanych o wynikach, które wskazują na istnienie ukrytych patologii genetycznych, stanowiących zagrożenie dla ich zdrowia”⁴³.

Wzrost popularności badań genetycznych, szczególnie w fazie prenatalnej, łączy się, niestety, ze zwiększoną ilością aborcji. To z kolei wydaje się promować przekonanie, że jednostki niepełnosprawne prezentują mniejszą wartość wewnętrzną. Trzeba zauważyć, że wielu ludzi niepełnosprawnych prowadzi

⁴¹ P i u s X I I, *Allocution to the Participants to the „First International Symposium on Medical Genetics“* (7 IX 1953), AAS 44(1953) s. 596-607; t e n ż e, *Allocution to the Participants to the 7th Congress of the International Society of Haemotransfusion* (5 IX 1958); t e n ż e, *Allocution to the Participants to the 7th International Congress of Haematology* (12 IX 1958).

⁴² P o r. J a n P a w e ł I I, *Eksperyment w biologii*, Przemówienie do uczestników Tygodnia Studiów zorganizowanego przez Papieską Akadmię Nauk, 23 X 1982, w: J a n P a w e ł I I, *Nauczanie papieskie*, t. V, 2, Poznań 1996, s. 585-588; t e n ż e, *Podstawy deontologii lekarskiej*, Przemówienie do uczestników Zjazdu Światowego Towarzystwa Lekarskiego, 29 X 1983, „L'Osservatore Romano” wyd. pol. 5(1984) nr 10, s. 22.

⁴³ J a n P a w e ł I I, *Etyczne problemy genetyki*, Przemówienie do uczestników sympozjum zorganizowanego przez Papieską Akademię Nauk, 20 XI 1993 r., „L'Osservatore Romano” wyd. pol. 15(1994) nr 2, s. 38.

pełne i produktywne życie i to, iż społeczeństwo posiada negatywny obraz niepełnosprawności, czyni im niejednokrotnie więcej szkody niż sama niepełnosprawność.

W tym względzie Stolica Apostolska oświadczyła w związku z Międzynarodowym Rokiem Osób Upośledzonych, że „osoba upośledzona, z wpisanymi w jej ciało i władze ograniczeniami oraz cierpieniem, bardziej uwydatnia tajemnicę osoby ludzkiej, z całą jej godnością i wielkością. [...] Jakość społeczeństwa i cywilizacji mierzy się szacunkiem, jaki okazuje ono najślabszym ze swoich członków. Społeczeństwo technokratycznie doskonałe, do którego dopuszczeni byliby wyłącznie członkowie pełnosprawni, a w którym ci, którzy nie odpowiadają temu modelowi lub niezdolni są do spełniania swej roli, byliby odepchnięci, uwięzieni lub co gorsza – wyeliminowani, uważać by należało za społeczeństwo całkowicie niegodne człowieka, nawet gdyby okazywało się ekonomicznie korzystne. [...] W tej perspektywie trzeba będzie pamiętać o decydującym znaczeniu pomocy, której należy udzielić w chwili, gdy rodzice dokonują bolesnego odkrycia, iż dziecko ich jest upośledzone. Powstający wtedy uraz może być tak głęboki i wywołać tak ostry kryzys, że może wstrząsnąć całym systemem wartości. Brak natychmiastowej opieki i odpowiedniego wsparcia w tej fazie może mieć fatalne następstwa, tak dla rodziców, jak i dla osoby upośledzonej. Nie należy więc zadowalać się wyłącznie badaniem diagnostycznym, pozostawiając rodziców samym sobie”⁴⁴.

Na koniec przypomnijmy ostatni dokument wydany przez Konferencję Episkopatu Francji na temat genetyki i szacunku dla godności ludzkiej⁴⁵. Konferencja stwierdza, że słusznie można wiele oczekiwać od możliwości współczesnej genetyki w służbie ludziom chorym lub upośledzonym, ale zastosowanie nowej wiedzy może również prowadzić do nowych zagrożeń dla człowieka. Zdobycie tej wiedzy jest prawdziwym podbojem dla ducha ludzkiego, ale może ona być wykorzystywana do różnych celów, z powodu różnych motywacji i w bardziej lub mniej uzasadniony sposób.

Poza moralnym wymaganiem szacunku dla życia osób narodzonych i nie narodzonych, biskupi francuscy zauważają również inne istotne kwestie, które pojawiają się w związku z badaniem struktury ludzkiego genomu. Badania te wymagają wielkich nakładów finansowych ze strony przemysłu, który je popiera. Ten z kolei pragnie odzyskać część poniesionych kosztów uzyskując patenty na poddawane badaniom geny. Biskupi zapytują więc, czy przywłaszczenie sobie wiedzy na temat zasadniczych elementów ciała ludzkiego jest zgodne z respektem dla godności osoby. Co więcej, pytają oni, czy moralnie akceptowalne jest zezwolenie państwu bardziej zaawansowanym w rozwoju

⁴⁴ Dokument Stolicy Apostolskiej na Międzynarodowy Rok Osób Upośledzonych, 4 III 1981, „L'Osservatore Romano” wyd. pol. 2(1981) nr 3, s. 21n.

⁴⁵ Por. Conférence Episcopale Française, *Essor de la génétique et dignité humaine*.

technologicznym na czerpanie korzyści z badań genetycznych, gdy faktycznie chodzi w nich o zdrowie ludzkie.

Uznają oni, że chociaż obecnie niewiele jest możliwości wykorzystania wiedzy z zakresu genetyki, wiele poczyniono na obszarze genetycznej diagnozy, która pozwala na wykrycie upośledzonych genów lub chromosomów. Ta dysproporcja między środkami diagnostycznymi i terapeutycznymi często stawia zainteresowane osoby w trudnej lub tragicznej sytuacji i prowokuje delikatne kwestie etyczne.

Biskupi podkreślają, że informacja na temat genów nadaje genetyce siłę predyktywną, którą cechuje jednak niepewność dotycząca samego wystąpienia choroby, czasu jej pojawienia się, jej zaawansowania i konsekwencji dla osoby. W niektórych przypadkach ta uprzednia wiedza pozwala na podjęcie środków zapobiegawczych, które mogą być nawet okaleczające⁴⁶. Może to również prowadzić do niepokoju, szczególnie gdy nie ma nadziei na środki prewencyjne, które byłyby tolerowane lub wystarczająco skuteczne.

Skoro przekazywanie cech jest dziedziczne, wymiar rodzinny testów genetycznych często wymaga uczestnictwa w badaniach licznych członków tej samej rodziny. Może to prowadzić do wykrycia w rodzinie zaburzeń nieznanych wcześniej lub celowo ukrytych, co może zakłócić w niej relacje międzyosobowe. Dlatego – konkludują biskupi – każde działanie praktyczne wynikające z rozwoju wiedzy genetycznej musi być poddane dokładnej analizie etycznej. Analiza taka powinna być przeprowadzona w dobrej wierze, bez obawy podawania w wątpliwość praktyk, które stały się zjawiskiem powszednim.

Podsumowując możemy powiedzieć, że badania i poradnictwo genetyczne powinny zawsze pozostawać w służbie osoby i nigdy nie powinny stać się wyrokiem, który piętnuje osobę, dyskryminuje ją, lub – co gorsza – eliminuje.

Tłum. z jęz. angielskiego *Dorota Chabrajska*

⁴⁶ Przykładem tego jest genetyczna predyspozycja do raka piersi: jeśli predyspozycja taka została wykryta, krokiem następnym powinno być wykonanie podwójnej mastektomii, aby zapobiec nowotworowi! Czy rozwiązanie to jest akceptowalne w sensie ludzkim? (Por. B. B. Biesecker i in., *Genetic Counselling for Families with Inherited Susceptibility to Breast and Ovarian Cancer*, „Journal of the American Medical Association” 1993, nr 269, s. 1970-1974; M.-C. King i in., *Inherited Breast and Ovarian Cancer. What Are the Risks? What Are the Choices?*, „Journal of the American Medical Association” 1993, nr 269, s. 1975-1980).