

GENI IN RAK – NEKATERE ETIČNE DILEME

Jože Trontelj

Klinični center Ljubljana

Povzetek

Razvoj znanosti na področju reproduktivne medicine in človeške genetike je omogočil ravnanja, ki utegnejo imeti daljnosežne posledice za posameznika, njegovo potomstvo in človeško družbo. Poleg pomembnih koristi pa novo znanje odpira tudi težavna etična vprašanja. Med temi so stigmatizacija in diskriminacija na račun genetske dediščine, zloraba genetskih podatkov pri zaposlovanju in v zavarovalništvu, genetsko presejanje, ki mu sledijo evgenični ukrepi, komercialna ponudba genetskega testiranja brez ustreznega svetovanja, vprašanja o ravnanju z arhiviranimi biološkimi vzorci. Prispevek se nekoliko podrobneje dotika dveh področij: predvsaditvenih in predrojstnih genskih preiskav ter prokreacije "terapevtskih" otrok za namene zdravljenja hudo bolnih otrok. Predvsaditvena in predrojstna diagnostika sta povezani z izločitvijo zarodkov, pogosto tudi zdravih, ki je lahko podobna nekdanji evgeniki. Pridobivanje "terapevtskih" otrok pa pomeni instrumentalizacijo človeškega življenja; nadaljnja usoda teh otrok je lahko vprašljiva.

Vse, kar biologija in medicina na področju človeške genetike danes zmoreta, ni in ne more biti sprejeto. Nekateri etični in zakonski standardi na področju človeške genetike že obstajajo, druge pričakujemo. Pomembno je, da jih dobimo ob pravem času – pozna uvedba le stežka spremeni že uveljavljeno prakso. Enako pomembno je tudi prizadevanje za čim večje mednarodno soglasje vsaj v najbolj načelnih vprašanjih.

Uvod

Znanost vse bolj odstira tudi dednost, prirojeno sposobnost živih bitij, da ohranjajo istovetnost vrste, ob hkratnem zagotavljanju raznolike, a edinstvene in neponovljive identitete posameznega bitja. Prav ta variabilnost posameznikov je eden od pogojev za razvoj novih dednih sposobnosti v tekmi za obstanek in s tem tudi za razvoj vrst. *Istovetnost, raznolikost in edinstvenost imajo v etiki status pomembnih vrednot.* Človek je te vrednote po eni strani spoštoval, po drugi pa tudi vedno izpodkopaval, na primer tako, da je z zavestno, včasih tudi nenamerno izbiro vplival na dedne lastnosti populacij rastlin in živali, pa tudi lastne vrste. Znanost mu je omogočila vse globlje

razumevanje zapletenih mehanizmov, v roke pa mu je dala tudi močna orodja in načine za posege vanje. Ob tem je razumljivo, da so se z vse večjo ostrino začela pojavljati stara in tudi nova etična vprašanja. Napovedi usodnih posledic, ki jih utegnejo imeti taki posegi za posameznika in za njegovo potomstvo, pa tudi za človeško družbo nasploh, so javnost zgrozile. Tako je prav na tem področju prišlo do etičnih razprav, konvencij in zakonov, ki so prvič v zgodovini znanosti prehiteli znanost samo, v tem, da so poskusili urejati ali propovedati ravnanja, ki niti teoretično še niso bila ali celo še danes niso možna. Taka je na primer prepoved kloniranja človeških bitij ali spreminjanja genoma človeških kličnih celic z namenom, da bi povzročili dedne spremembe potomcev.

Kje so etična vprašanja

Novo znanje, še bolj pa uporaba novih orodij na ljudeh prinašata dobrodošle koristi, odpirata pa tudi pomembna etična vprašanja. Med njimi so vsaj kratke omembe vredna na primer naslednja:

- Dedne pomanjkljivosti še vedno lahko stigmatizirajo in so lahko povod za diskriminacijo. Zlasti v nekaterih kulturah je genetska bolezen ali prizadetost v rodbini povezana s občutji sramu in krivde. Posebnost genetskega podatka je, da ni le zasebna stvar njegovega nosilca, ampak je obenem tudi skupna stvar rodbine. Ob tem pa so različni pogledi na pacientovo dolžnost, da razkrije svojo genetsko napako ostalim članom rodbine, za katere bi utegnil biti podatek o možnosti njihove lastne prizadetosti pomemben.
- Med sposobnostjo medicine diagnosticirati gensko napako in njeno možnostjo, da stori nekaj terapevtsko ali profilaktično učinkovitega, zeva vse širša vrzel. Pacienta večkrat obremenimo s slabo novico, ne da bi mu lahko bistveno pomagali. Nekateri etiki svarijo: moderni trendi resda stavijo na iskrenost in odprtost, na zrelost ljudi in njihovo pravico, da so o vsem obveščeni. A iskrenost in odprtost sta lahko vprašljivi, kadar pacientu ni mogoče pomagati. Genetsko testiranje mladoletnih oseb za boleznijo poznejšega nastanka po stališču Usmerjevalnega odbora za bioetiko Sveta Evrope pred polnoletnostjo ni dovoljeno, če za bolezen ni na razpolago niti učinkovita preventiva ne terapija.
- Pri večini dedno pogojenih boleznijo gre za posledico skupnega delovanja gena ali več genov z dejavniki okolja. Napoved prihodnje boleznijo kakor tudi profilaksa sta zgolj po ugotovitvi enega gena negotovi, s tem pa je negotovo tudi razmerje med stroškom (v širšem smislu, predvsem za bolnika) in učinkom. Etičnost profilaktičnih posegov je tedaj težko ocenljiva.
- Ponudbi predvsaditvene ali predrojstne genske diagnoze sta povezani z uničenjem neuporabljenih zarodkov oziroma s splavom kot opcijo v primeru genske napake – to pa je za mnoge etično težko sprejemljivo.
- Arhivi bioptičnih vzorcev vsebujejo bogastvo potencialnega novega znanja. Njihova uporaba pa ni povsem neproblematična. Eno od vprašanj je, ali si je treba pridobiti privolitev oseb, od katerih izvirajo. Odgovor ni vedno enak.

- Farmakogenomika odpira nove možnosti individualno ukrojene terapije. A celo farmakogenomika ni brez etičnih vprašanj (problemi zaupnosti osebnih genetskih podatkov, možnost diskriminacije uporabe, ki si jo bodo lahko privoščili veliki proizvajalci zdravil).
- Otroci “rešitelji”: ali so moralno neoporečen pojav ali pomenijo nevarno zlorabo? O tem več v nadaljevanju.
- Genetsko presejanje: kako doseči ravnotežje med paternalističnim načelom dolžne skrbi na eni strani in osebno svobodo ter avtonomnostjo posameznika na drugi. Državni programi izkoreninjanja dednih bolezni so po današnjih gledanjih etično vprašljivi ali celo nesprejemljivi.
- Neposredna komercialna ponudba genetskih testov uporabnikom je etično sporna. Testiranje brez genetskega svetovanja ni primerno. Oviedska konvencija in protokol o človeški genetiki v osnutku ga celo zahtevata že pred odločitvijo za test; v primeru pomembnih posledic, zlasti za druge člane rodbine in za načrtovanje družine pa je treba svetovanje zagotoviti tudi po opravljenem testu, da bi pacientu pomagali primerno se odzvati na rezultate testa. Pri tem se je treba posebej ozirati na psihološko stanje in socialni položaj prizadete osebe. Pred odločitvijo za testiranje so potrebna dovolj izčrpna pojasnila o namenu, naravi in nevarnostih posega ter o njegovih posledicah, tudi za morebitne odločitve o rojstvu otrok, o pomenu za druge rodbinske člane. Pojasnila morajo biti podana na razumljiv in nesugestiven način.

Kaj lahko stori medicina danes na podlagi novega genetskega znanja – in kaj od tega je lahko etično sporno? V tem prispevku se lahko dotaknem le enega ali dveh od teh vprašanj. Na našem srečanju bo tekla beseda o rakah, ki sodijo v skupino z močno gensko etiološko komponento, kar tudi polje etične razprave nekoliko zoži.

O predvsaditveni in predrojstni genski diagnostiki

Junija 2001 je veliko pozornosti zbudilo poročilo iz Chicaga, da so zdravniki iz tamkajšnjega Inštituta za reproduktivno genetiko pomagali preprečiti prenos na potomstvo gen za Li-Fraumenijev sindrom, dedno nagnjenost k več vrstam raka zaradi mutacije gena P53. Zdrav otrok se je rodil po zunajtelesnem spočetju, izbran s pomočjo predvsaditvene (predimplantacijske) genske diagnoze izmed 18 zarodkov *in vitro*. Enajst zarodkov je nosilo gen z napako, ki so ga dobili od očeta, 7 ga ni imelo. Dva so vnesli v maternico, en otrok se je rodil. Poročilo ne omenja, kaj se je zgodilo z ostalimi 16 zarodki. Poleg navdušenja je poročilo zbudilo tudi etične dvome in vprašanje: ali ne gre za evgeniko nove vrste? Kritiki so spomnili: evgenika v ZDA ni nekaj prvič videne-ga. Evgenične sterilizacije duševno manj razvitih so bile v ZDA znane od začetka prejšnjega stoletja: leta 1907 je bilo primerov te vrste 3000, leta 1937 pa že več kot 21.000. Zdaj imamo nov način preprečevanja rojstev otrok, ki si jih družina in družba ne želita.

Predvsaditena genska diagnostika nekaterim ni sprejemljiva. Danes nimamo soglasja o moralnem statusu človeškega zarodka. Nekaterim je zlasti zarodek in vitro le *potencialno* človeško bitje, s katerim je mogoče svobodo razpolagati kot s koščkom človeškega tkiva. Drugi mu priznavajo dostojanstvo in pravico do življenja, enako kot jo ima že rojen otrok. Tem seveda ni sprejemljivo dejstvo, da je v postopku treba žrtvovati ne samo življenja zarodkov z gensko napako, ampak tudi življenja neprizadetih nadštevilih zarodkov. Potem pogosto tudi ni absolutno gotovosti, da bo mutirani gen res povzročil bolezen, in če jo bo, kako huda bo.

Pred meseci je HFEA (Human Fertility and Embryology Authority) med britanskimi državljani opravila anketno študijo o pogledih na predvsaditveno diagnostiko. Tu je tudi vprašanje o sprejemljivosti razširjenih indikacij, n.pr. za genske mutacije z manjšo penetranco, n.pr. za raka dojke, jajčnika, debelega črevesa, pa tudi za motnje intelektualnega razvoja. Objava rezultatov je napovedana za to pomlad. Nihče ne more zanikati, da so vsaj nekatere od omenjenih bolezni zelo hude in se je morda težko zanašati na pogoste preventivne preglede in zgodnjo diagnozo glede na znani genetski status. Po drugi strani pa bodo v postopku nedvomno izločeni in uničeni tudi zarodki z dobrim potencialom za razvoj v ljudi, ki bi se veselili svojega življenja in bi bili dragoceni člani družine in družbe. Med temi so gotovo zarodki, ki nikoli ne bi zboleli za boleznijo, zaradi katere jim je odvzeta pravica do življenja. Zagovorniki predvsaditvene genske diagnostike zarodkom sicer ne odrekujejo spoštovanja, ki gre človeškemu življenju. A težko je izpodbijati kritiko, da spoštovanje dostojanstva človeškega zarodka pomeni več kot samo vztrajanje pri tem, da bo usmritev opravljena za dovolj pomemben cilj.

Za žensko, za njenega partnerja in včasih tudi družino pa je še bolj travmatska predrojtna diagnoza genetske bolezni in posledični splav. Občutja krivde, pa če so še tako iracionalna, so tu še močnejša in lahko trajajo vse življenje. Priznati pa je treba, da imajo včasih podlago v medicinskih dejstvih, ki so za posamezni primer sicer nepreverljiva, v statističnem vzorcu pa veljajo: nekateri od teh splavov iz medicinskih indikacij so tudi po medicinskih merilih nepotrebni.

Pri vprašanih te vrste je treba vedno imeti pred očmi pojav, ki bi mu moderno lahko rekli *kolateralna škoda*. Medicina v zadnjem času veliko pozornosti posveča avtonomiji bolnika in prednosti njegove individualne koristi. Tako se pogosto premalo sprašuje po širšem pomenu svojih ravnanj: kaj to ali ono pomeni za spoštovanje človekovega dostojanstva *nasploh*, za odnos do človeškega življenja *kot vrednote*. To se utegne kmalu poznati na našem odnosu do najšibkejših, na našem ravnanju z ljudmi na obrobju družbe, posebno z bolniki, invalidi, hudo bolnimi, revnimi, dementnimi, umirajočimi. A dovolj bo, če pomislimo na otroke, ki se bodo rodili z gensko napako, kljub morebitni ponudbi od države plačanega programa predvsaditvene (ali predrojtne) diagnostike. Tak otrok in vsa družina utegneta biti stigmatizirana, ker je prišlo do rojstva, ki ga ne bi smelo biti (*»wrongful life«*).

Otroci spočeti in rojeni kot sredstvo za zdravljenje

Napredek transplantacijske medicine je sprožil nove pritiske in težke moralne dileme v nekaterih nesrečnih družinah. Gre za poskuse, da bi hudo bolnemu otroku z gensko okvaro rešili življenje z ustrezno presaditvijo celic, tkiva ali organa idealno sorodnega bratca ali sestrice, spočetega oz. spočete nalašč v ta namen. To seveda pomeni zunajtelesno oploditev, zagotovitev večjega števila zarodkov in skrbno izbiro tkivno najsorodnejšega za vnos v telo matere. Če se postopek posreči, dobi družina novega člana, tako imenovanega terapevtskega otroka, rešilnega bratca ali sestrico, otroka za rezervne dele. Popkovnična kri kot vir matičnih celic ni problematična; nekoliko bolj je kostni mozeg, posebno če so potrebni ponavljajoči se odvzemi, kar pa je pravilo; še bolj problematičen je odvzem ledvice.

BBC News je 31. januarja letos poročal o 2-letnem otroku Jamieju Whitakerju, ki je rešil življenje zdaj 5-letnemu bratcu Charlieju z redko Diamond-Blackfa-novo anemijo, zdravljivo le z matičnimi celicami sorodnega dajalca.

Komisija za človeško genetiko (Human Genetics Commission, HGC) je v poročilu opozorila, da je treba raziskati, kako je z blaginjo otrok, rojenih v ta namen, ni pa za kako ostrejšo ukrepanje: *“Težko bi bilo prepovedati staršem, da bi spravili na svet še otroka-rešitelja, če imajo otroka s smrtno nevarno boleznijo.”* Vendar se HGC zavzema za raziskavo, ki bi zajela vse otroke, rojene po predvsaditveni genetski diagnozi. Predvsaditvena genska diagnostika naj pri OBMP ne bi postala nekakšna obvezna rutina! Kot je menila baronica Helena Kennedy, predsednica HGC: *“Najti moramo ravnotežje med pravico do samoodločanja parov o rojstvu otrok, pravico otrok do blaginje in širšimi interesi družbe.”*

Toda Josephine Quintavalle, direktorica CORE (Comment on Reproductive Ethics), meni drugače: *“Prav tega smo se bali. A na to bi morali misliti, preden smo otroke porabili kot budre v družbenem eksperimentu. Težko si zamislimo, kako je otrokom, rojenim v teh okoliščinah, in kaj lahko pričakujejo v prihodnosti.”*

Ne gre pa samo za etično spornost na ravni posameznega primera. Tu je morda kdaj niti ni, novi otrok je lahko enako ljubljen kot prejšnji, družina je rešena hude stiske. Škodo bi občutila družba, če bi se polagoma taka praksa razširila še na manj dramatične primere: to bi pomenilo, da je instrumentalizacija, popredmetenje človeškega življenja sprejemljivo. To pa bi lahko imelo daljnosežne učinke na količino dostojanstva, ki ga bi bila družba še pripravljena priznati človeškemu bitju in človeškemu življenju.

Sklepna misel

Že ta bežni opis dveh zgledov kaže, kako se z napredkom medicinskih znanosti in tehnologij zastavljajo nova etična vprašanja. Potrebna bo primer-na občutljivost in modrost, pa tudi učinkovita zdravstvena politika, da ne bomo zabredli v ravnanja, ki bodo prinesla več slabega kot dobrega. Politika

pa bo morala priti s svojimi rešitvami ob pravem času. Ko se je kako ravnanje že uveljavilo v praksi, ga je težko spremeniti. Med državami, ki imajo gensko tehnologijo in znanost so gledanja na nekatera etična vprašanja zelo različna: tak je primer moralnega statusa človeškega zarodka. Kljub temu se je treba potruditi za čim večje mednarodno soglasje in skupne etične standarde. Tudi ta dragocena prizadevanja bolj ali manj uspešno tečejo v več uglednih mednarodnih organizacijah in forumih.

Viri in literatura

1. Additional Protocol to the Convention for the protection of human rights and dignity of the human being with regard to the application of biology and medicine, on the prohibition of cloning human beings. Ets N°: 168.
2. Additional Protocol to the Convention for the protection of human rights and dignity of the human being with regard to the application of biology and medicine, concerning transplantation of organs and tissues of human origin. ETS N°: 186, Strasbourg, 2001.
3. Concern over žspare part' babies, <http://news.bbc.co.uk/2/hi/health46633396.stm>, 31. Jan. 2006.
4. Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being With Regard to the Application of Biology and Medicine. Council of Europe Treaty Series, No. 164. Oviedo: Council of Europe, 1997: 1-12.
5. Kilner JF, Mitchel CB. Challenges for the future of genetic medicine. The Center for Bioethics and Human Dignity, April 23, 2004. <http://www.cbhd.org/resources>.
6. Review of of the human fertilisation and embryology act : a public consultation. Department of Health 2005. <http://www.catholicdoctors.org.uk>.
7. The protection of human embryo in vitro. Report by the Working Party on the Protection of the Human Embryo and Fetus (CDBI-CO-GT3). Steering Committee on Bioethics (CDBI). CDBI-CO-GT3 (2003) 13, Strasbourg, 2003.
8. Trontelj J. O etični ceni »terapevtskega« kloniranja človeka. *Isis* 2002; 11 (1): 44-6.
9. Trontelj J, Balažič J. O posegih v truplo, ki niso del rutinske obdukcije, in o ravnanju z biološkim materialom človeškega izvora. *Isis* 2004; 13 (5): 33-5.
10. Working document on the applications of genetics for health purposes. CDBI/INF (2003) 3, Council of Europe, Strasbourg, 2003.