

Eugenika. Eugenika molekularna?

Zapobieganie chorobom genetycznym polega na niedopuszczeniu do urodzenia się dziecka obciążonego chorobą genetyczną. Niekiedy oznacza to wprost aborcję. Takie postępowanie wynika z faktu, że w zdecydowanej większości wypadków nie da się, na obecnym etapie rozwoju medycyny, skutecznie leczyć przeważającej większości defektów dziedzicznych, a w szczególności defektów chromosomalnych.

Wielu przyszłych rodziców uznaje diagnostykę prenatalną za cudowne rozwiązanie, usuwające ryzyko urodzenia chorego dziecka. Dla innych oznacza wejście na grząski teren emocjonalnych i etycznych wątpliwości. Część nie akceptuje tego typu badań z przyczyn zasadniczych. Zwolennicy diagnostyki prenatalnej wskazują, że pozwala ona uniknąć aborcji, w przypadku nieplanowanej ciąży w rodzinach wysokiego ryzyka – wtedy, gdy wynik badania jest negatywny.

Szerokie stosowanie badań prenatalnych oraz możliwość wykrywania coraz większej ilości cech dziedzicznych, w tym podatności na schorzenia o późnym czasie wystąpienia objawów, skłaniają do refleksji nad konsekwencjami i kierunkiem rozwoju genetyki medycznej. Przede wszystkim ze względu na zjawisko „etycznej równi pochyłej”, czyli powolnego akceptowania coraz bardziej wątpliwych etycznie technik biomedycznych i poddaniu życia ludz-

kiego kryteriom utylitarnym. Eugenika jest tylko jednym z przykładów takiego podejścia.

Eugenika to „system poglądów zakładający możliwość doskonalenia cech dziedzicznych człowieka; celem eugeniki jest ustalenie i utrwalenie warunków pozwalających na rozwój dodatnich cech dziedzicznych i ograniczenie ujemnych); w zakres eugeniki wchodzi poradnictwo genetyczne, świadome rodzicielstwo (...)”. Zasadniczo wyróżnić można dwa rodzaje eugeniki: negatywną i pozytywną. Pierwsza, *eugenika negatywna*, polega na zapobieganiu urodzeniu się chorych. Celem drugiej, *pozytywnej*, jest urodzenie dziecka o cechach uznawanych za pożądane. Oba rodzaje eugeniki, w istocie komplementarne, mogą być realizowane na wiele sposobów.

Eugenikę przedstawia się często jako zjawisko historyczne, oparte na nadużyciu nauki, na niezrozumieniu zasad genetyki. Podkreślany jest też związek eugeniki z autorytarnymi instytucjami państwa, wpływającymi na decyzje prokreacyjne ludzi. Przedstawianie eugeniki jako przedsięwzięcia związanego nieodłącznie z przymusem, pozwala oddzielać eugenikę pierwszej połowy XX wieku od współczesnego, dobrowolnego *doradztwa genetycznego*. Rzeczywistość jest jednak - jak zwykle - bardziej skomplikowana.

Wielu eugeników, poczynając od założyciela tego ruchu Francisca Galtona, sprzeciwiało się elementom przymusu. Wśród twórców i propagatorów eugeniki byli zaś najwybitniejsi genetycy, psychologowie, matematycy i lekarze koń-

ca XIX i XX wieku. Eugenicy pierwszych dwu dekad XX wieku sądzili, iż wiele cech osobowości determinowanych jest pojedynczymi genami, dziedziczonymi w sposób autosomalny recesywny (choroba pojawia się gdy dziecko dziedziczy od obojga rodziców po jednej kopii nieprawidłowego genu). Oczywiście, jak wynika z prawa Hardy'ego i Weinberga, większość „szkodliwych” genów niosą nie osoby obciążone schorzeniami genetycznymi, lecz bezobjawowi nosiciele. Dlatego nawet uniemożliwienie posiadania dzieci wszystkim osobom z jakiegoś względu niepożądanym, spowodowałoby znaczne zmniejszenie występowania konkretnej cechy w populacji ogólnej dopiero po tysiącach lat.

Eugenicy byli jednak świadomi konsekwencji prawa Hardy'ego i Weinberga. Z tym, że nie używali tego argumentu do dyskredytacji idei eugenicznych. W zasadzie aż do lat trzydziestych przyjmowano, że stosując odpowiednie metody selekcyjne można zmniejszyć ilość upośledzonych umysłowo i niedostosowanych społecznie o ponad dwadzieścia procent w trzecim pokoleniu. Wartości te brały się przede wszystkim z zawyżonych szacunków ilości takich osób w społeczeństwie (kilkanaście i więcej procent) i z przekonania, że różnorakie upośledzenia umysłowe i fizyczne nie znajdują się współcześnie spod kontrolą doboru naturalnego.

Obawy eugeników brały się też z przekonania (uzasadnianego wtedy naukowo), iż bieda i zbrodnie warunkowane są „złymi genami”, a nie niedoskonałością społeczeństw czy natury ludzkiej. Przyjmowano, że osoby w różnym stopniu ograniczone umysłowo odpowiedzialne są za wiele problemów społecznych, a tempo ich rozrodu jest wyższe od osób normalnych. Szczególnie zaniepokojeni w USA wydawali się psychiatrzy, zgłaszający w latach 1930-48 projekty masowej sterylizacji, a nawet eutanazji upośledzonych dzieci.

Argumentacja na gruncie genetyki np. Davida Herona, nie przyczyniła się do obalenia eugeniki. Wręcz przeciwnie, depresji ekonomicznej lat trzydziestych towarzyszyło wzmocnienie ruchu i poparcie ze strony polityków. Rekomendowana przez genetyków, sterylizacja stawała się legalna w coraz większej liczbie stanów USA,

w Niemczech, Kanadzie (1933), Norwegii, Szwecji (1934), Finlandii (1935), Estonii (1936) i innych krajach. Niezależnie od spodziewanych efektów, uważano, że zapobieżenie posiadania dzieci przez osoby ograniczone umysłowo i niedostosowanych, jest działaniem wysoce etycznym, skierowanym na dobro przyszłych pokoleń. Nawet jeśli bezpośrednie efekty podjętych działań będą niewielkie.

Jeszcze pod koniec lat 40 wybitny genetyk amerykański Curt Stern pisał: „Stwierdzenie, że selekcja reprodukcyjna skierowana przeciw najcięższemu defektom fizycznym i psychicznym zmniejszy ilość upośledzonych w trakcie jednej generacji jedynie o kilka procent, nie zmienia faktu że oznacza to, iż tysiącom nieszczęśliwych istot, jeśli nigdy się nie narodzą, oszczędzone będą niewypowiedziane cierpienia.” Argument ten warto zapamiętać, bo stosowany jest nadal, w niewiele zmienionej formie.

Kolejne dekady dowiodły, że skala upośledzenia umysłowego nie jest aż tak wielka, a jego przyczyny są daleko bardziej heterogenne i zależne od otoczenia. Nie bez znaczenia pozostawała także wojna światowa, z „ostatecznym rozwiązaniem” kilku kwestii.

Zasadniczy argument przeciw praktykom eugenicznym pochodzi spoza biologii. Spośród genetyków sformułował go może najdobitniej Lionel Penrose. Według niego najlepszym dowodem zdrowia społeczeństwa jest zdolność do zapewnienia opieki niepełnosprawnym. Odwrót od eugeniki nie był jednak dziełem genetyków, bardzo długo tolerujących nawet techniczne niejasności i błędy rozumowania.

Po drugiej wojnie światowej ruch eugeniczny nie wygasł, zmniejszył jedynie utopijny rozmach. Choć należy pamiętać o prowadzonej na szeroką skalę aż do lat siedemdziesiątych przymusowej sterylizacji (np. w niektórych stanach USA, Szwecji, Norwegii czy Danii) osób upośledzonych, obarczonych wadami wrodzonymi, chorych psychicznie, czy po prostu niedostosowanych społecznie.

Eugenika pierwszej połowy XX wieku była częścią marzeń o postępie i jedynie koniecznym porządku społecznym tworzoną na racjonalnych, naukowych i technicznych podstawach.

Wraz z postępowaniem nauki przypadek zastąpić miała kontrola, podobna do tej, która odniosła ogromne sukcesy w przemyśle początku wieku. Eugenika końca XX wieku i naszego stulecia jest w daleko mniejszym stopniu ideologią państwową, raczej mglistym zespołem idei, poglądów, mitów, obecnych w kulturze masowej. Popularne wyobrażenia o doskonałym i zdrowym społeczeństwie przyszłości, wpływie genów na nieomal wszystkie aspekty natury ludzkiej, ułatwiają praktyki eugeniczne, nawet przy braku bezpośredniej, politycznej kontroli reprodukcji. Przyszłość wydaje się zależna od kontrolowania genetycznego wyposażenia naszego gatunku. Idee eugeniczne w kulturze masowej nie biorą się jednak z niczego, są bowiem nadal składnikiem myślenia bardzo wielu naukowców, lekarzy i polityków.

Co ważniejsze, selekcja została przeniesiona na wczesne stadia rozwoju człowieka. Jak wiadomo nie istnieje powszechna zgoda, co do momentu początku istnienia osoby.

Coraz częściej uznaje się, że prawo do narodzin mają osoby w pełni zdrowe. W prawodawstwie Niemiec, USA i wielu innych krajów istnieją zapisy o prawie do urodzenia się „jako w pełni zdrowa i funkcjonalna jednostka”. Konsekwencją były już roszczenia z tytułu „złego urodzenia” skierowane m.in. przeciw lekarzom, którzy nie uprzedzili rodziców o możliwości wystąpienia u dziecka wady genetycznej.

Prawo to wskazuje na istnienie wzorca, z którym porównywane jest życie ludzkie: wzorca w swej istocie, etymologicznie eugenicznego (*eu genes* = gr. z dobrego rodu, dobrze urodzony, czyli „z dobrym genotypem”). Przynależność do ludzkiego gatunku staje się powoli nominacją. Niewiele brakuje też do otwartego stwierdzenia, że uchylanie się od testów jest nieracjonalne i naganne. Niewiele, bo np. w wielu krajach pacjentki z grup ryzyka, które rezygnują z badania prenatalnego podpisać muszą stosowne oświadczenie.

Niedawno przeczytałem w biuletynie belgijskiego oddziału Europejskiego Stowarzyszenia Osób Głuchych, tekst wykładu Jeffa Mc Whinneya, dyrektora oddziału brytyjskiego owego Stowarzyszenia. Podał on dwa fakty, które zro-

biły na mnie wrażenie. Otóż, że w Wielkiej Brytanii głucha kobieta została pouczona przez konsultanta genetycznego, że spoczywa na niej moralna odpowiedzialność, by nie wydać głuchego dziecka na świat. I drugi przypadek: nauczyciel języka migowego z Holandii, syn głuchych rodziców, usłyszał od pewnego Żyda (co w tekście zaznaczono wykrzyknikiem) że jego rodzice – jako osoby społecznie niedostosowane – nie powinny mieć prawa posiadać dzieci. Nie mam powodów kwestionować autentyczności podanych faktów. Można oczywiście mówić, że są to incydenty – ale istnieje wiele opracowań, już nie anegdotycznych a ściśle naukowych, które wskazują, że poradnictwo genetyczne dalekie jest od ideału. Ponadto, o ile istnieje silne stowarzyszenie ludzi głuchych, m.in. Deaf Community, to nie istnieją podobne zrzeszenia np. osób z zespołem Downa.

W każdym razie tak realizowana eugenika negatywna nie jest oczywiście w stanie usunąć z ludzkiej puli genowej mutacji uznanych za szkodliwe lub niepożądane. Może jedynie znacznie ograniczyć obciążenie społeczeństwa kosztami opieki nad niepełnosprawnymi oraz ujednoczyć obraz biologiczny populacji.

Ponieważ terapia genowa pozostaje na razie w sferze SF, eugenika negatywna, oparta na molekularnej diagnostyce prenatalnej, a w przypadku zapłodnienia *in vitro* preimplantacyjnej, posiada kilka zalet. Przede wszystkim pozwala wybierać genomy nie obciążone najgroźniejszymi mutacjami, nie dopuszczając do narodzin dzieci z chorobami genetycznymi. Metoda ta jest ponadto stosunkowo bezpieczna i znacznie tańsza od planowanej terapii genowej.

Tu chciałbym zastrzec: badania diagnostyczne w okresie płodowym są terminem bardzo szerokim. Wiele z nich niesie nieocenioną pomoc zarówno w porodzie, jak w prenatalnym, i postnatalnym leczeniu dzieci. Moje uwagi dotyczą wyłącznie technik molekularnych, pozwalających zdiagnozować wiele chorób genetycznych – których przeważającej większości nie potrafimy leczyć. Nieliczne choroby, na przykład mukowiscydoza, fenyloketonuria, galaktozemia, porfiria, celiakia, choroba Wilsona, beta-talase-

mia, choroba Gauchera typu I, Niemana-Picka, Fabrygo czy hemofilia mogą być leczone dopiero po urodzeniu. Diagnoza przedurodzeniowa wymienionych chorób w żaden sposób nie ułatwia dalszego postępowania terapeutycznego.

Większość wspomnianych chorób jest zbyt rzadka, by w obecnej chwili opłacało się ich prenatalne diagnozowanie w populacji ogólnej. Diagnostyka stosowana jest jedynie w rodzinach ryzyka konkretnej choroby. Trudno zatem mówić o ułatwieniach np. w przygotowaniu nietypowego postępowania leczniczego.

Zapłodnienie pozaustrojowe połączone z diagnostyką preimplantacyjną (PGD) i selekcją embrionów przedstawiane jest często jako rozwiązanie dylematu diagnostyki prenatalnej. Zwolennicy PGD podkreślają, że pozwala ona uniknąć psychologicznych konsekwencji aborcji u kobiet. Oczywiście jest to rozwiązanie, jedynie ze względu na jeszcze bardziej rozmyty status kilkukomórkowego embrionu.

Diagnostyka możliwa jest również na wcześniejszym etapie i umożliwia wybieranie oocytów nie obciążonych wadami genetycznymi. Technikę tę zastosowano np. w lutym tego roku by umożliwić posiadanie zdrowych dzieci kobiecie cierpiącej na rodzinną postać choroby Alzheimera. Wydaje się, że sortowanie oocytów może mieć nawet większe zastosowanie eugeniczne, ze względu na mniejsze opory etyczne, jakie budzi w porównaniu z klasyczną PGD. Choć są także ograniczenia: analogiczny sposób badania plemników wydaje się możliwy tylko w wypadku dojrzewania męskich komórek generatywnych poza organizmem dawcy.

Diagnostyka preimplantacyjna niesie ze sobą także swoiste problemy: np. pytanie czy „zdrowe” zarodki to także nosiciele jednej kopii zmutowanego genu w przypadku chorób autosomalnych recesywnych? Oczywiście odpowiedź na to pytanie zależy od siły przyjętych wstępnie założeń eugenicznych. Ale też, co bardziej niepokojące, od technicznej doskonałości stosowanej metody diagnostycznej (bezpieczniej, ze względu na wyniki fałszywie negatywne, implantować jedynie zarodki niosące obie prawidłowe kopie badanego genu).

W diagnostyce prenatalnej dużą rolę odgrywa wspomniany element kalkulacji ekonomicznej. Dokładne porównanie kosztów i zysków finansowych w przypadku zastosowania cytogenetycznej diagnostyki prenatalnej zespołu Downa podał trzydzieści lat temu profesor Flatz. Koszt jednego badania w grupie kobiet po 40. roku życia oraz koszt ewentualnego przerwania ciąży stanowi od 0.67 do 0.5% kwoty niezbędnej w przypadku urodzenia, leczenia i wychowania dziecka obciążonego zespołem Downa. Wyliczenia zysków i strat w skali kraju, z uwzględnieniem innych grup wiekowych, były jeszcze bardziej wymowne i wskazywały jak wiele można zaoszczędzić nie dopuszczając do urodzenia chorych dzieci. Podobne wyliczenia podawane są stale w pismach fachowych, w wielu krajach m.in. dla mukowiscydozy, choroby Huntingтона, zespołu Fra X, zespołu Downa czy wad cewy nerwowej. Przy stosowaniu diagnostycznych metod molekularnych dane są jeszcze bardziej ekonomicznie wymowne.

W przypadku prenatalnego wykrycia chorób metabolicznych prowadzących do upośledzenia umysłowego (np. choroba Tay-Sachsa) procent rodzin wybierających aborcję wynosi w różnych krajach od 98 do 100%. Podobnie jest w przypadku beta talasemii,. Prenatalne wykrycie niedokrwistości sierpowatokrwinkowej wiąże się z aborcją w około 45% przypadków. Wykrycie aberracji chromosomowych związanych z mniej widocznymi objawami lub w ogóle bezobjawowych jest powodem aborcji w 40-80% przypadków.

Sytuacja jest podobna we wszystkich krajach rozwiniętych gospodarczo. Na przykład w Niemczech, w ponad 90% przypadków prenatalnego zdiagnozowania schorzeń dziedzicznych rezultatem jest aborcja z wskazań medycznych. We Francji w latach 1989-1992 połowę przypadków zespołu Downa rozpoznawano prenatalnie i ciążę te praktycznie w 100% przerywano. Nic dziwnego, że w tym okresie znacznie spadała liczba żywych urodzeń dzieci z zespołem Downa: także ze względu na wzrastający wiek przyszłych matek, będący wskazaniem do genetycznego badania prenatalnego.

Pytanie o eugenikę prenatalną jest jak można sądzić znacznie bardziej pytaniem o kondycję społeczeństwa, społeczną definicję choro-

by i normy, czy filozoficzną w swej istocie koncepcję natury ludzkiej, niż o biologię, ekonomię i tzw. „jakość życia”.

Przyjmuje się, że zasadniczą różnicą między współczesną diagnostyką prenatalną, a działaniami eugenicznymi pierwszej połowy XX wieku jest jej podporządkowanie praktyce poradnictwa genetycznego i zasada bezstronności porady. Nie było tak jednak od początku.

W latach trzydziestych ówczesne poradnictwo nazywano „higieną genetyczną” lub „zaleceniem genetycznym” (*genetic advise*). W 1947 roku Sheldon Reed wprowadził termin „poradnictwo genetyczne” (*genetic counselling*), by uniknąć słownictwa eugenicznego. Reed nie zalecał jednak bezstronności. Dopiero w 1974 roku komitet Amerykańskiego Towarzystwa Genetyki Medycznej określił reguły prowadzenia bezstronnej porady genetycznej i zalecił jej stosowanie. „Bezstronność” porady została wprowadzona przez Amerykańskie Towarzystwo Genetyki Medycznej jako norma dopiero w 1974, w rok po słynnym procesie Roe przeciw Wade. Od tego czasu, orzeczeniem Sądu Najwyższego, aborcja stała się legalna w USA.

Deklarowanym celem poradnictwa jest więc dostarczenie informacji istotnych dla podjęcia decyzji reprodukcyjnych, ale bez wpływania na decyzję pacjentów i bez zamiaru polepszania „jakości” populacji.

Rzeczywistość odbiega jednak od zarysowanego ideału. Wskazują na to badania ankietowe profesor Dorothy Wertz nad postawami lekarzy i genetyków zajmujących się poradnictwem genetycznym. Zostały one przeprowadzone w latach 1994-95 na reprezentatywnej grupie ponad 3000 respondentów z 37 krajów, w tym Polski. Wyniki badań wskazują jak wiele elementów ściśle eugenicznych obecnych jest w myśleniu lekarzy i genetyków medycznych.

Na przykład ze zdaniem, iż „ważnym celem poradnictwa genetycznego jest zmniejszenie liczby szkodliwych genów w populacji” zgadza się 13% genetyków w Wielkiej Brytanii, ponad 50% w krajach Europy Środkowej, i blisko 100% w Chinach i Indiach. Prawie wszyscy (98%) genetycy zgadzają się, że zapobieżenie pojawieniu się choroby lub defektowi jest istotnym ce-

lem poradnictwa genetycznego. Średnio 20% genetyków w krajach angielskojęzycznych i na północy Europy zgadza się, iż ze względu na dostępność testów prenatalnych, nie jest w porządku wobec społeczeństwa posiadanie dzieci poważnie obciążonych genetycznie. Ze zdaniem tym zgadza się większość (do 100%) genetyków w pozostałych krajach.

Przeprowadzono również badania socjologiczne, obejmujące m.in. rejestrację na wideo rzeczywistych porad genetycznych. Wykazały one znaczący stopień kierowania pacjentem ze strony genetyków medycznych. Poziom „paternalizmu” porady był wyższy np. w stosunku do pacjentów należących do grup o niższym statusie socjalnym. Wiadomo również, że „przedurodzeniowe” informacje na temat np. zespołu Downa udzielane przez lekarzy prowadzących rodzicom, są zdecydowanie bardziej negatywne, w porównaniu z informacjami udzielanymi po urodzeniu chorego dziecka. Z opublikowanej w tym roku pracy zespołu prof. Clare Williams z Wielkiej Brytanii wynika, że to raczej brak bezstronności jest normą.

„Deklaracja bezstronności” w informowaniu pacjenta pomija ponadto istotne społeczne, kulturowe i ekonomiczne uwarunkowania ludzkich decyzji. Na przykład teoretyczną lub żadną wiedzę o istocie upośledzenia, brak pomocy dla rodzin z chorymi dziećmi, wpływ posiadania obciążonego dziecka przede wszystkim na codzienne życie kobiety, naciski ekonomiczne ze strony instytucji ubezpieczeniowych i państwa oraz wiele innych.

Oficjalne stanowisko *International Huntington Association* przyjmuje, iż można odmówić przeprowadzenia testu u kobiety, która nie daje pełnej gwarancji przerwania ciąży w wypadku uzyskania pozytywnego wyniku badania prenatalnego. Oficjalna wykładnia jest taka, że unika się dzięki temu sytuacji presymptomatycznej identyfikacji choroby u urodzonego dziecka (a więc np. możliwej stygmatyzacji).

Wiele kobiet wyraźnie odczuwa jednak związek pomiędzy zgodą na diagnostykę prenatalną, a wyborem przerwaniem ciąży w wypadku wykrycia defektu genetycznego u płodu. Nie jest to tylko odczucie, jako że wielu ginekologów i

lekarzy genetyków odmawia wykonania badania prenatalnego bez wstępnej zgody pacjentki na przerwanie defektywnej ciąży nie tylko w przypadku choroby Huntingtona. Z niektórych badań wynika, że około $\frac{1}{4}$ kobiet wyraża zgodę na diagnostykę prenatalną pod wyraźną presją personelu medycznego. Ponadto sam fakt proponowania testu przez lekarza sugeruje, tak jak ma to miejsce w przypadku innych wskazań, że diagnostyka prenatalna jest usprawiedliwiona, pożądana i wykonywana dla dobra pacjenta.

Trudno jak sądzę znaleźć inne, logiczne zastosowanie diagnostyki prenatalnej np. mukowiscydozy, choroby Tay-Sachsa czy Huntingtona, niż selektywna aborcja. Trudno również wskazać inne, niż wspomniane ekonomiczne, uzasadnienie istnienia rozbudowanej sieci ośrodków molekularnej diagnostyki prenatalnej. Wskazuje na to także „bezzstronność” porady, będąca cechą charakterystyczną, odróżniającą poradnictwo genetyczne od innych specjalności medycznych. W tych przypadkach, gdy porada genetyczna może w bezpośredni sposób zapobiec chorobie planowanego dziecka (płodowy zespół alkoholowy, wady cewy nerwowej, różyczka wrodzona), bezzstronność nie jest wcale zalecana.

Bez wątpienia wielorakie naciski społeczne, postawa lekarzy i genetyków oraz łatwość w dostępie do testów genetycznych i rutynowość ich wykonania, stwarzają atmosferę sprzyjającą przerywaniu ciąży obciążonych genetycznie. Oczywiście istnieją tendencje przeciwne, a wybór rodziny jest wyborem formalnie wolnym (przynajmniej w Europie i Ameryce Płn.). Jednak cel praktyczny istniejącego systemu można uznać za eugeniczny (ograniczenie liczby urodzeń dzieci obciążonych genetycznie), choć celem oficjalnie deklarowanym jest zapewnienie rodzinom pełnej informacji umożliwiającej decyzje reprodukcyjne i „wolny wybór”.

Profesor Joseph Warkany, pediatra i uznany ekspert w dziedzinie teratologii, mówiąc o diagnostyce prenatalnej stwierdził: „jako lekarz nie sądzę, aby usuwanie choroby poprzez eliminowanie pacjenta można było uznać za wielki tryumf medycyny. Muszą istnieć bardziej subtelne sposoby zapobiegania urodzeniu uszko-

dzzonego dziecka”. Propozycja rozwiązania tego dylematu, jaką podał w początku lat osiemdziesiątych jest dość symptomatyczna. Otóż proponował on zwrócenie uwagi na selekcję naturalną, działającą w okresie rozwoju zarodkowego. Jak wiadomo jedynie bardzo mały odsetek embrionów wadliwych (szczególnie przed implantacją) przenika przez przedurodzeniowe sito biologiczne. Jeżeli udałoby się „zaostrzyć” tę naturalną selekcję i skierować ją przeciw np. embrionom z mukowiscydozą czy fenylketonurią – można by bardzo skutecznie ograniczyć liczbę wad wrodzonych. Proces ten – hipotetyczny rzecz jasna – Warkany nazwał *terathanzją*.

Pomysł dobrze wskazuje na zasadniczy cel molekularnej diagnostyki prenatalnej i zasadniczą – filozoficzną - kontrowersję dotyczącą momentu początku życia osoby.

Wariantem *terathenzji* jest oczywiście „eugenika preimplantacyjna”, która ma szansę coraz częstsze stosowana, wraz ze zmniejszaniem się kosztów diagnostyki preimplantacyjnej, szczególnie w grupach podwyższonego ryzyka konkretnych chorób dziedzicznych. Wraz z dalszym rozwojem technik biologii molekularnej powracają także marzenia o bardziej dokładnym „przeglądaniu” całej populacji pod kątem wybranych mutacji.

Na przykład pomimo znacznych postępów w leczeniu mukowiscydozy, rozważane jest wprowadzenie rutynowej diagnostyki prenatalnej tej choroby w populacji ogólnej. W latach dziewięćdziesiątych przeprowadzono w kilkunastu krajach testy pilotowe, obejmujące prawie 73 tysiące par. Schemat postępowania polegał na poszukiwaniu wpiery znanych mutacji u przyszłych rodziców. Dopiero znalezienie mutacji u obojga stanowiło podstawę do zaproponowania diagnostyki prenatalnej. Wyniki były takie że 93% par u których wykryto mutacje u obojga partnerów wyrażała chęć diagnostyki. 88% par, u których ciąża okazała się obciążona mukowiscydozą wybierało jej przerwanie (66% w USA, 100% w krajach europejskich). Podobne projekty istnieją też dla innych, cięższych chorób dziedzicznych, np. choroby Huntingtona.

Plany te wynikają z faktu, że jak już mówiłem, w zdecydowanej większości wypadków nie

da się na obecnym etapie rozwoju medycyny leczyć defektów dziedzicznych. Niepokojące jednak, że gdy można, to leczenie często się nie opłaca. Modelowym przykładem jest obniżenie częstości występowania beta-talasemii na Sardynii, w wyniku szerokiego programu porad przedmażeńskich oraz diagnostyki prenatalnej połączonej z selektywną aborcją. Program wprowadzono, bo system ochrony zdrowia nie wytrzymałby obciążeń finansowych związanych z leczeniem wszystkich przypadków tej nie śmiertelnej przecież choroby. Powstaje pytanie, czy w przyszłości, gdy system ekonomiczny i medyczny będą być może w stanie sfinansować leczenie, to społeczeństwo będzie jeszcze chciało?

Trudno się dziwić, że zarysowane perspektywy budzą zaniepokojenie najbardziej zainteresowanych - niepełnosprawnych, ludzi z wrodzonymi wadami, którzy dopiero niedawno wywalczyli sobie prawo do pełnego uczestniczenia w życiu społecznym. Jest na ten temat wiele dokumentów ze strony stowarzyszeń ludzi niepełnosprawnych i spora literatura w pismach fachowych (genetycznych, bioetycznych

Przykładem może być stanowisko brytyjskiego stowarzyszenia ludzi upośledzonych i obarczonych schorzeniami genetycznymi (*British Council of Disabled People*). Niepełnosprawni ostrzej niż ludzie zdrowi odczuwają niezgodność między troską społeczeństwa o ich interesy, ciągłym wysiłkiem wielu organizacji i struktur państwa o ich pełny udział w życiu społecznym, a próbami zapobieżenia narodzinom dzieci upośledzonych. Jeżeli rzeczywiście w społeczeństwie znikłyby uprzedzenia wobec np. ludzi z zespołem Downa, diagnostyka prenatalna tej choroby nie cieszyłaby się taką popularnością. Podobne wątpliwości budzi diagnostyka molekularna i prenatalna recesywnej postaci głuchoty (prelingual deafness).

Wielu ludzi przyjmuje, iż diagnostyka prenatalna powinna być dostępna w przypadku schorzeń kończących się śmiercią w okresie dzieciństwa lub związanych z nieusuwalnym bólem i

cierpieniem. Kto jednak ma decydować jaki poziom cierpienia jest zbyt wielki czy na przykład jaka jest wartość dzieciństwa (czy jest to tylko przygotowanie do dorosłości)? Nie są to łatwe pytania. Co ciekawe z badań socjologicznych wynika, że to właśnie rodzice dzieci upośledzonych częściej niż rodzice dzieci zdrowych, odrzucają samą ideę molekularnych testów prenatalnych.

Poza tym jeśli można w ten sposób eliminować chorobę Tay-Sachsa, beta-talasemię, hemofilię, mukowiscydozę, co zrobić z chorobami typu: fenyloketonurii, głuchoty, daltonizmu, krótkowzroczności, albinizmu? Parę lat temu James D. Watson, współodkrywca struktury DNA, oświadczył w wywiadzie prasowym, że jeśli odkryto by hipotetyczny gen homoseksualizmu, to kobiety miałyby prawo usuwać obciążone nim ciążę. Zaczynając zatem od śmiertelnej choroby, łatwo przejść do eliminowania odmienności seksualnych. A może i dalej: gdyż wg niedawno przeprowadzonych badań ankietowych 43% Amerykanów dopuszcza terapię genową, mającą na celu ulepszenie cech fizycznych dzieci. Nawet jeśli w tym celu wykorzystane byłyby wyłącznie techniki doboru embrionów o pożądanym cechach, to dochodzą już do głosu indywidualne gusta, kształtowane w skali masowej przez irracjonalną modę, fascynacje i reklamę. Eugenika negatywna przechodzi zaś niepostrzeżenie w genetyczne projektowanie ludzi, czyli eugenikę pozytywną.

Czy zatem technika nie ustala kierunku zmian w dziedzinie moralnej? Wraz z rozwojem diagnostyki molekularnej, z wprowadzeniem mikroprocesorów DNA, możliwe będzie bardzo szybko i tanie przeglądanie całego genomu człowieka w poszukiwaniu bardzo wielu mutacji uznanych za szkodliwe lub niepożądane. Możliwe do realizacji stają się zatem marzenia o znaczącym zmniejszeniu obciążenia puli genowej mutacjami, na przykład poprzez zastosowanie na szeroką skalę technikom zapłodnienia pozaustrojowego i diagnostyki preimplantacyjnej. W ten sposób pierwsza eugenika początku wieku stać się może częścią diagnostyki molekularnej wieku XXI.