



Oktawian Nawrot*

Uniwersytet Gdański

WĘZŁOWE PROBLEMY PRZEDURODZENIOWYCH BADAŃ GENETYCZNYCH¹

Kiedy pod koniec lat 50. XX w. prof. Ian Donald z uniwersytetu w Glasgow postanowił wykorzystać dla celów położniczych doświadczenia nabyte podczas służby wojskowej w Brytyjskich Królewskich Wojskach Lotniczych i „potraktował płód jak łódź podwodną, dzięki czemu obejrzał go za pomocą «dźwięków»”, jasne stało się, że embriologia, ginekologia, a także nauki pokrewne weszły w nowy etap rozwoju. To, co dotychczas natura skrywała przed wzrokiem lekarzy i rodziców, z wolna zaczęło stawać się przedmiotem obserwacji i systematycznych badań. Tym samym już przed przyjściem na świat dziecka, rodzic zaczął uzyskiwać informacje na temat poszczególnych cech swojego nienarodzonego potomka, z płcią, a także stanem jego zdrowia na czele. Rozwój technologii medycznych, który nastąpił w kolejnych latach i trwa nieprzerwanie do dziś, umożliwił precyzyjną diagnostykę wad rozwojowych, wykrywanie aberracji chromosomowych oraz wad genetycznych, na długo przed wystąpieniem ich efektów.

Nie ulega wątpliwości, że diagnostyka medyczna, a tym samym i przedurodzeniowe badania genetyczne, w szczególności uwzględniając jej cel, stanowi wartość pozytywną. Dzięki niej możliwa jest nie tylko wczesna identyfikacja określonych zagrożeń, ale także podejmowanie działań zmierzających do ich zażegnania, ewentualnie zmniejszenia ryzyka ich wystąpienia. Jak słusznie zauważyła dr med. Joanna Dangel, jeden z prekursorów kardiologicznej diagnostyki prenatalnej w Polsce, „im więcej wiem przed urodzeniem, tym opieka zarówno nad dzieckiem, jak i nad matką jest lepsza”².

Wiarygodna informacja dotycząca stanu zdrowia nienarodzonego dziecka stanowić może również znaczącą wartość dla jego rodziców. W sytuacji gdy dia-

* nawrot@ug.edu.pl

¹ Opracowanie zostało przygotowane na bazie treści rozdziału V (*Diagnostyka prenatalna i preimplantacyjna*) monografii: O. Nawrot, *Ludzka biogeneza w standardach bioetycznych Rady Europy*, Warszawa 2011.

² J. Dangel, *Diagnostyka prenatalna – mity i rzeczywistość*, „Nauka” 2007, nr 3, s. 37.

gnoza przedurodzeniowa nie wskazuje na nieprawidłowości rozwojowe płodu, ewentualne wątpliwości dotyczące możliwości ich wystąpienia zostają zminimalizowane, a tym samym wzrasta komfort psychiczny rodziców, niewątpliwie istotny w okresie przedporodowym. Jeśli zaś w diagnostyce stwierdza się określone wady, rodzice zyskują czas niezbędny na właściwe przygotowanie się na przyście na świat chorego dziecka, ewentualnie – stosownie do możliwości prawnych – podjęcia innej decyzji prokreacyjnej.

Uchylenie wspomnianej wyżej „zasłony niewiedzy” wywołało równocześnie szereg poważnych pytań natury etycznej. Po raz kolejny okazało się bowiem, że wiedza – z uwagi na obszar możliwości które otwiera – może posiadać określony ciężar etyczny. Część ze wspomnianych możliwości, jak np. wyżej wymienione, służy niewątpliwie dobru dziecka, część zaś prowadzić może do jej dyskryminacji, piętnowania, a nawet postawienia pod znakiem zapytania jej wartości.

Mówiąc o przedurodzeniowych badaniach genetycznych wyróżnić w istocie należy dwa rodzaje badań: 1) diagnostykę prenatalną (*prenatal diagnosis* – PND), stanowiącą zespół metod i technik badawczych przeprowadzanych z reguły w pierwszym i drugim trymestrze ciąży³ oraz 2) diagnostykę preimplantacyjną (*prenatal genetic diagnosis* – PGD), wykonywaną przed implantacją zarodka w macicy, a nawet przed jego powstaniem (wówczas przyjmuje nazwę diagnostyki prekonceptyjnej).

Metody diagnostyki prenatalnej zwykle dzielić się na nieinwazyjne oraz inwazyjne. *Fundamentum divisionis* wspomnianego podziału stanowi konieczność ingerencji w worek owodniowy, a także stopień ryzyka spowodowania uszczerbku na zdrowiu, a nawet doprowadzenia do śmierci płodu⁴. Badania nieinwazyjne, do których zalicza się badanie ultrasonograficzne (USG) oraz testy biochemiczne, są uważane za całkowicie bezpieczne⁵, podczas gdy badania inwazyjne są obciążone ryzykiem utraty ciąży, plasującym się w granicach od ~0,5% do 1%. Do drugiej ze wspomnianych grup badań z reguły zalicza się: amniopunkcję, biopsję kosmówki oraz punkcję pępowiny (kordocentezę), a także – rzadziej wykonywane – biopsję łożyska i celocentezę⁶.

Inwazyjne metody diagnostyki prenatalnej wiążą się z pozyskiwaniem komórek nienarodzonego dziecka lub innego materiału pochodzącego od niego, zawierającego informację genetyczną do badań cytogenetycznych. Badania te

³ Por. Z. Grabarczyk, *Problematyka etyczna patologii ciąży*, Lublin 2005, s. 20 – 21; M. Krajewska-Walasek, A. Jezela-Stanek, *Trendy w przedurodzeniowej diagnostyce chorób genetycznych* (w:) *Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii*, red. M. Wielgoś, Gdańsk 2009, s. 1.

⁴ Zob. np.: D. Kornas-Biela, *Diagnostyka prenatalna* (w:) *Encyklopedia bioetyki. Personalizm chrześcijański. Głos Kościoła*, red. A. Muszala, Radom 2005, s. 98.

⁵ J.S. Abramowicz, *Oddziaływania ultradźwięków na tkanki i bezpieczeństwo ich stosowania w położnictwie – co każdy użytkownik wiedzy powinien* (w:) *Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii*, red. M. Wielgoś, Gdańsk 2009, s. 307–318.

⁶ K. Sodowski, W. Cnota, M. Wielgoś, *Inwazyjna diagnostyka prenatalna* (w:) *Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii*, red. M. Wielgoś, Gdańsk 2009, s. 137.

przeprowadza się w sytuacjach, gdy zastosowane metody diagnostyki nieinwazyjnej wskazują na zwiększone ryzyko wystąpienia aneuploidii, rodzice lub matka wyrażają takie życzenie rzadziej, gdy aberracja chromosomowa wystąpiła w poprzedniej ciąży lub u jednego z rodziców⁷. Stosowną metodą dobiera się biorąc pod uwagę szereg okoliczności występujących w danym wypadku, w szczególności konkretne wskazania i okres trwania ciąży.

Jak wyżej wspomniano, naturalną konsekwencją rozwoju metod diagnostyki przedurodzeniowej stała się możliwość wykrywania wad genetycznych jeszcze przed implantacją zarodka w macicy, a nawet przed jego powstaniem. Materiał do badań pozyskiwany zazwyczaj jest:

- z dojrzałych, najczęściej zapłodnionych komórek jajowych, z których pobiera się ciało kierunkowe;
- z zarodka znajdującego się w stadium sześciu – ośmiu blastomerów, z którego pobiera się 1 – 2 komórki;
- z zarodka będącego w stadium blastocysty, z którego pobiera się ponad tuzin komórek⁸.

Badania ciała kierunkowego umożliwiają jedynie ocenę materiału genetycznego pochodzącego od matki, podczas gdy biopsja komórek zarodka dostarcza również informacji dotyczących ewentualnych wad genetycznych przekazanych przez ojca⁹.

PGD z reguły jest ściśle powiązane z procedurą zapłodnienia *in vitro*. Aby możliwe bowiem było pobranie części komórek embrionu, ewentualnie ciała kierunkowego komórki jajowej do dalszych badań, muszą one znajdować się w warunkach laboratoryjnych. Nadmienić jednak należy, że diagnostyka preimplantacyjna jest także możliwa w odniesieniu do embrionów poczętych w wyniku zapłodnienia wewnątrzustrojowego a następnie wypłukanych z macicy. Z uwagi na podwyższone ryzyko związane z ostatnią z wymienionych procedur, badaniom poddawane co do zasady są embriony powstałe w wyniku zapłodnienia pozaustrojowego¹⁰.

Po raz pierwszy diagnozę preimplantacyjną przeprowadzono w 1989 r. w Wielkiej Brytanii. Zabieg ten ograniczał się wówczas do ustalenia płci embrionu w celu określenia możliwości wystąpienia aberracji genetycznej z nią skorelowanej¹¹. Z czasem testami objęto coraz więcej chorób genetycznych. Pomimo tego

⁷ K. Sadowski, W. Cnota, M. Wielgoś, *Inwazyjna diagnostyka...*, s. 137.

⁸ P. Marianowski, L. Bablok, *Diagnostyka przedimplantacyjna* (w:) *Diagnostyka prenatalna...*, s. 31; J.K. Mason, R.A. McCall Smith, G.T. Laurie, *Law and Medical Ethics*, London, Edinburgh 2002, pkt 6.26.

⁹ Por.: M. Machinek, *Diagnostyka preimplantacyjna* (w:) A. Muszala, *Encyklopedia bioetyki...*, s. 94–95.

¹⁰ Z. Grabarczyk, *Wybrane problemy etyczne diagnostyki prenatalnej* (w:) J. Nagórny, P. Kieniewicz, *Geny – wolność zapisana? Meandry współczesnej genetyki. Przesłanie moralne Kościola*, Lublin 2005, s. 151–152.

¹¹ J. Kapelańska-Pręgowska, *Preimplantacyjna diagnoza molekularna w międzynarodowych standardach wiążących i zalecanych*, „Prawo i Medycyna.pl”, <http://www.prawoimedycyna.pl/index.php?str=artykuł&id=188>. Na temat przedimplantacyjnej diagnostyki płci zob. np. H. Bartel, *Embriologia. Podręcznik dla studentów*, Warszawa 2004, s. 76.

jeszcze w połowie lat 90. XX w. diagnostyka preimplantacyjna była określana jako metoda eksperymentalna. Brało się to stąd, iż w wyniku przeprowadzanych badań ginęło ok. 25 – 50% zygot. Ponadto na niepokojąco wysokim poziomie plasowała się liczba błędnych diagnoz¹². Na dzień dzisiejszy PGD jest uznawana za standardową technikę medyczną¹³ i wykonywana rutynowo m.in. w Stanach Zjednoczonych Ameryki, Szwecji, Danii, Francji, Włoszech, Szwajcarii, Hiszpanii, Czechach, a także w Turcji. W Polsce jako pierwszą diagnostykę preimplantacyjną wprowadziła do procedury *in vitro* Klinika Leczenia Niepłodności INVICTA, wykonująca wspomniane badanie w kierunku identyfikacji wszystkich chorób jednogenowych o znanym podłożu genetycznym (np.: zespół Turnera, zespół Klinefeltera, zespół Downa, zespół Edwardsa, zespół Patau, mukowiscydoza, zespół Smitha, Lemlego i Opitza, głuchota wrodzona, stwardnienie guzowate, talasemia), wszystkich aberracji liczbowych, a także wszystkich translokacji chromosomowych. Jak podaje klinika na swojej stronie internetowej, diagnostyka preimplantacyjna to m.in. „in vitro «bez ryzyka genetycznego»”¹⁴.

Pomimo niewątpliwych zalet przedurodzeniowych badań genetycznych w literaturze przedmiotu oraz dyskursie bioetycznym, jak wyżej wspomniano, są formułowane liczne wątpliwości dotyczące godziwości ich wykonywania. Przede wszystkim przedmiotem dyskusji jest sposób odpowiedniego wywarzenia korzyści, które w wyniku ich przeprowadzenia mogą zostać osiągnięte, a ryzykiem, jakie ich wykonanie – zwłaszcza metod inwazyjnych – pociąga za sobą dla zdrowia i życia płodu. Stawiane w związku z tym są pytania: jaki poziom ryzyka wydaje się właściwy do zaakceptowania? Czy można w tym względzie ustanawiać jakiegokolwiek obiektywne kryteria, skoro każdy przypadek jest indywidualny, a przez to w istocie także niepowtarzalny?¹⁵

W kontekście powyższych wątpliwości wskazuje się, że zastosowanie określonej metody diagnostycznej powinno być uzależnione od jej „zasadniczej nieszkodliwości”. Oznacza to w pierwszym rzędzie, że planowana do zastosowania metoda nie może mieć charakteru eksperymentalnego – jej nieszkodliwość ma stanowić regułę, nie zaś możliwość. Ponadto zastosowanie diagnostyki prenatalnej nie może narażać rozwijającego się dziecka na „nieproporcjonalne ryzyko”, co z kolei wymaga od personelu medycznego określenia ewentualnych negatywnych konsekwencji przeprowadzenia określonego badania, prawdopodobieństwa ich zaistnienia, a także spodziewanych korzyści, jakie za pomocą diagnostyki można w danym przypadku uzyskać oraz ich właściwego wyważenia¹⁶.

¹² S. Holm, *Ethical Issues in Pre-implantation Diagnosis* (w:) J. Harris, S. Holm (eds.), *The Future of Human Reproduction*, Oxford 1998, s. 177.

¹³ J. Kapelańska-Pręgowska, *Preimplantacyjna diagnoza...*

¹⁴ Klinika Leczenia Niepłodności INVICTA, <https://www.klinikainvicta.pl/diagnostyka-preimplantacyjna-pgd-pgs-ngs/pgs-ngs-360-badanie-24-chromosomow/>.

¹⁵ Papieska Rada ds. Duszpasterstwa Służby Zdrowia, *Karta pracowników służby zdrowia*, Watykan 1995, par. 60.

¹⁶ Por. Kongregacja Nauki Wiary, *Donum vitae. Instrukcja o szacunku dla rodzącego się życia ludzkiego i o godności jego przekazywania*, AAS 80 (1988) 70–102, przypis 28.

Kolejne, podkreślane zwłaszcza w nauczaniu Kościoła katolickiego, kryterium zasadności przeprowadzenia diagnozy prenatalnej, to tzw. „uczciwa celowość” określonej techniki. Zgodnie z nim „zarówno kobieta prosząca o poddanie diagnozie swojej ciąży, jak i lekarz przeprowadzający badanie winni pamiętać o *celu* diagnozy, którym jest zawsze dobro matki i dziecka. Cel ten zakłada późniejszą możliwość podjęcia interwencji terapeutycznych, zapewnienie poczucia bezpieczeństwa kobiecie, która przeżywa obawę o to, czy jej ciąża nie jest obciążona deformacją i nosi się z intencją dokonania aborcji, ma również dopomóc matce w zaakceptowaniu dziecka, w sytuacji gdy diagnoza stwierdza ułomność płodu”¹⁷.

Z powyższej perspektywy godziwym celem PND jest więc:

- terapia dziecka,
- wykluczenie wad genetycznych lub rozwojowych i zapewnienie w ten sposób komfortu psychicznego rodzicom lub matce oczekującej na narodziny dziecka,
- przygotowanie rodziców lub matki na narodziny dotkniętego wadą dziecka.

Obok wspomnianych celów wymienić również należy, nieakceptowaną przez etykę katolicką, lecz przewidywaną przez wiele ustawodawstw, w tym ustawodawstwo polskie, możliwość podjęcia przez matkę decyzji o przerwaniu ciąży w przypadku wystąpienia wad lub choroby płodu. Właśnie z tą możliwością wiążą się najpoważniejsze wątpliwości dotyczące godziwości przeprowadzania PND. Jak zauważył Jan Paweł II w encyklice *Evangelium vitae*, „Badania prenatalne, które nie wzbudzają obiekcji moralnych, o ile są podejmowane w celu wskazania ewentualnych terapii, których podjęcia wymaga zdrowie dziecka nie narodzonego, zbyt często dostarczają okazji do zaproponowania i wykonania przerwania ciąży. Jest to wówczas aborcja eugeniczna, akceptowana przez opinię publiczną o specyficznej mentalności, co do której ustala się błędny pogląd, że jest ona wyrazem wymogów «terapeutycznych»: mentalność ta przyjmuje życie tylko pod pewnymi warunkami, odrzucając ułomność, kalectwo i chorobę”¹⁸.

Abstrahując od zasad moralności katolickiej, a także od oceny moralnej zabiegu przerywania ciąży, zwrócić należy uwagę na fakt, że problem dopuszczalności przerywania ciąży ze względów eugenicznych, współcześnie wpisuje się w dyskurs dotyczący relacji pomiędzy życiem, jako faktem istnienia jednostki, a jakością tegoż życia. Jeżeli życie jest wartością podstawową, od ochrony, której jest uzależniona bezpośrednio ochrona wszelkich interesów jednostki, a także wartości związanych z jednostką, pojawia się pytanie: czy jest ono również wartością bezwzględną i najwyższą? Gdy na tak postawione pytanie udzieli się odpowiedzi twierdzącej, wówczas logicznym następstwem okaże się stwierdzenie, że wartość ta nie może podlegać relatywizacji z uwagi na jakiegokolwiek kryteria bądź okoliczności. Jeśli jednak przyjmie się, że wspomniana wartość może być

¹⁷ Papieska Rada ds. Duszpasterstwa Służby Zdrowia, *Karta pracowników...*, par. 61.

¹⁸ Jan Paweł II, *Evangelium vitae*. O wartości i nienaruszalności życia ludzkiego, AAS 87 (1995) 401–552, par. 14.

relatywizowana, wówczas do przyjęcia będzie ewentualność, że w określonych okolicznościach stopień ochrony życia może zostać ograniczony. Zauważyć należy, że większość systemów normatywnych, w tym największe systemy religijne oraz etyk świeckich, przyjmują drugą ze wspomnianych możliwości, czyli uznają, że w pewnych okolicznościach, np. gdy w grę wchodzi ochrona innych dóbr uznawanych za podstawowe, można „moralnie” odebrać człowiekowi życie. Relatywizowanie wartości życia jest zatem dokonywane z reguły z uwagi na potrzebę ochrony innych konkurencyjnych wartości, np. innego życia, wolności, sprawiedliwości. Trudność, jaka pojawia się w związku z informacjami uzyskanymi za pomocą PND, polega jednak na tym, że życie, którego jakość spada poniżej pewnego poziomu, przestaje być traktowane jako wartość – wartość przestaje być wartością.

Przyjęcie, iż życie obarczone określonymi wadami uzasadnia jego przerwanie, może także nosić znamiona dyskryminacji. Jeśli bowiem uznaje się niestopniowalność w zakresie godności istot ludzkich – a tak czyni między innymi Europejska Konwencja Biomedyczna oraz Konstytucja Rzeczypospolitej Polskiej – osłabienie, czy wręcz zniesienie ochrony istot rozwijających się w sposób odbiegający od normy, stanowić może przejaw ich swoistego „prześladowania”¹⁹. Problem stygmatyzacji dotkniętych wadami genetycznymi lub rozwojowymi płodów rozciąga się ponadto na sposób społecznego postrzegania osób niepełnosprawnych. Jeżeli określona grupa akceptuje możliwość selekcji prenatalnej, *de facto* ze względów eugenicznych, to pojawia się realne niebezpieczeństwo przełożenia tej optyki na postrzeganie życia ludzkiego we wszelkich stadiach rozwojowych. Negatywny odbiór dotyczyć ponadto może osób odpowiedzialnych za powołanie do istnienia, a następnie wychowanie dotkniętego wadami potomka, czyli w pierwszej kolejności rodziców. W perspektywie stać się oni mogą ofiarami ostracyzmu społecznego, osobami, które są odbierane nie jako heroiczne jednostki starające się zapewnić opiekę i jak najlepsze warunki choremu dziecku, lecz jako sadyści zmuszający dziecko do niepotrzebnych cierpień.

Kolejnym kontrowersyjnym etycznie, a także prawnie, elementem zestawienia „jakości życia” z „wartością życia” jest problem ustalenia mierników tego pierwszego w kontekście diagnostyki prenatalnej. Czym bowiem jest jakość życia? Jak ją adekwatnie zdefiniować?

W literaturze przedmiotu napotyka się na wiele rozmaitych określeń jakości życia²⁰, które generalnie sprowadzić można do trzech podstawowych konstrukcji²¹:

¹⁹ Por. J.A. Robertson, *Ethics and the future of preimplantation genetic diagnosis*, Reproductive Biomedicine Online 2005, Vol. 10, Suppl. 1, s. 98–99.

²⁰ Na temat różnych definicji jakości życia oraz ich krytyki zob. np.: K.L. Anderson, *Conceptualization and measurement of quality of life as an outcome variable for health care intervention and research*, Journal of Advanced Nursing 1999, Vol. 29(2), s. 298–306; M. Farquhar, *Definitions of quality of life: a taxonomy*, Journal of Advanced Nursing 1995, Vol. 22(3), s. 502–508.

²¹ W. Chańska, *Nieszczęsny dar życia. Filozofia i etyka jakości życia w medycynie współczesnej*, Wrocław 2009, s. 338.

1) stosunku jednostki do jej życia, 2) oceny wartości życia jednostki z perspektywy jego zewnętrznej użyteczności, 3) stosunku cech określonego istnienia, do zespołu cech charakterystycznych dla życia ludzkiego jako takiego.

Nawet pobieżna refleksja nad zarysowanymi powyżej modelami prowadzi do wniosku, iż pierwszy z nich – ze względów obiektywnych – nie ma zastosowania do PND i związanej z nią terminacji ciąży. Drugi z wymienionych modeli, nie jest obecnie spotykany, przynajmniej nie w idealnej postaci. Mentalność cechująca się określaniem wartości jednostki poprzez pryzmat jej społecznej użyteczności odcisnęła głębokie piętno na zachodnim sposobie myślenia i postrzegania człowieka oraz odrzucona pod wpływem wstrząsających doświadczeń II wojny światowej i nazistowskiej polityki społecznej. Trzeci model *prima facie* wydaje się najodpowiedniejszy z metodologicznego i politycznego punktu widzenia dla oceniania „jakości życia” istoty ludzkiej w prenatalnym stadium rozwoju. Zestawienie konkretnego istnienia z jego idealnym wzorcem umożliwia dokonanie oceny, na ile określone wady mieszczą się w granicach tego co „ludzkie”, a tego co już nie da się pogodzić z życiem przedstawiciela gatunku *homo sapiens*. W tle opisywanego modelu pojawia się więc ideał „człowieka” i „człowieczeństwa”, stąd też wielu autorów, do niego się odwołujących, posługuje się terminem „natura ludzka”, wskazując, że wady dotyczące jej cech konstytutywnych uzasadniają traktowanie danej istoty jako nie-człowieka. Obok określonej wizji „natury ludzkiej” pojawiają się także statystyki mające w sposób zobiektywizowany wyznaczyć obszar tego co „naturalne”.

Możliwość teoretycznego „zobiektywizowania” mierników jakości życia nie przekłada się jednak w żadnym stopniu na ocenę wartości życia *per se*. Życie ludzkie, nawet najbardziej ułomne, nigdy nie przestaje bowiem być życiem ludzkim. Ponadto zauważyć należy, że „życie jako fakt biologiczny” oraz „określone cechy konkretnego istnienia” zdają się należeć do różnych kategorii ontologicznych niesprowadzalnych do siebie nawzajem. „Życie”, nawet ujmowane w perspektywie wartości, jest czymś podstawowym w stosunku do jego cech, którymi m.in. są wady rozwojowe i genetyczne. Tym samym podkreślić należy, że dramatyczna bezsilność medycyny wobec określonych jednostek chorobowych nie powinna implikować negatywnej oceny danej egzystencji w jej istocie.

Brak logicznej możliwości przełożenia jakości życia na jego istotę i dokonanie oceny tej ostatniej nie oznacza jednak automatycznego wyłączenia możliwości rozpatrywania określonych wad w kategoriach „zła”. Niezależnie bowiem od tego, jak wysoką wartość nada się samemu życiu i jakimi zabezpieczeniami się je obwaruje, kwestią podlegającą ocenie pozostaną konkretne okoliczności danego istnienia. Te naturalnie zakwalifikować można będzie zarówno jako pozytywne, jak i negatywne. Przyjmując więc, że życie jest dobrem samym w sobie, podstawowym i niepodlegającym wartościowaniu, rozważyć należy, czy w sytuacji gdy istnieje możliwość sklasyfikowania zdiagnozowanych wad lub chorób w kategoriach „zła”, można uznać, że doprowadzenie do narodzin jednostki nimi obciąż-

zonej jest „wyrządzeniem jej szkody” w większym stopniu aniżeli przerwanie jej rozwoju?

Próby odpowiedzi na powyższe pytanie częstokroć sprowadzają się do analizy konkretnych, z reguły bardzo bolesnych, przypadków. Tym samym nie dostarczają one racji do sformułowania ogólnych prawidłowości. Na podstawie wyjątków, zwłaszcza sugerujących obniżenie stopnia ochrony określonego dobra lub nawet jej zniesienie, nie można wszak formułować zasady mówiącej o generalnym wykluczeniu tego dobra z zakresu dóbr objętych ochroną. Aby uniknąć takiej konsekwencji część autorów proponuje więc wprowadzenie arbitralnej, lecz bardzo wyraźnej granicy uzasadniającej dokonanie „aborcji terapeutycznej”. Co do zasady przesłanką do terminacji ciąży miałyby być wystąpienie bardzo poważnej wady genetycznej w rodzaju choroby Taya-Sachsa, zespołu Lescha-Nyhana etc., której perspektywy terapeutyczne w zasadzie nie istnieją.

Niezależnie od tego, jakie możliwości pozostawia rodzicom ustawodawca, w sytuacji gdy diagnoza potwierdzi istnienie wady lub poważnej choroby płodu, za słuszny należy uznać postulat konieczności poinformowania rodziców, ewentualnie osoby podejmującej decyzje dotyczące diagnozy prenatalnej, o wszelkich jej aspektach. Rodzic powinien więc w pełni zdawać sobie sprawę z następstw diagnozy dla nienarodzonego dziecka, jak i jego samego. Przede wszystkim musi on dysponować informacjami dotyczącymi samej istoty PND, a także wagi odpowiedzialności, jaką informacje za jej pomocą uzyskane mogą na niego nakładać. Uwaga ta wydaje się szczególnie istotna, jeśli weźmie się pod uwagę fakt, iż możliwości terapeutyczne współczesnej medycyny są zdecydowanie skromniejsze aniżeli jej możliwości diagnostyczne.

Rozważający możliwość przeprowadzenia PND, a zwłaszcza jej inwazyjnych form, rodzic musi być poinformowany o ujemnych następstwach, jakie zastosowanie konkretnej techniki może wyrzucić na rozwój dziecka, a także o ewentualnych korzyściach, jakie się z nią wiążą. Rodzic powinien ponadto zdawać sobie sprawę z możliwych dróg postępowania w przypadku uzyskania konkretnej diagnozy – perspektyw leczenia dziecka, opieki hospicyjnej i ewentualnie przesłanek, których spełnienie niezbędne jest do przerwania ciąży. Konieczne wydaje się ponadto poinformowanie go o stopniu wiarygodności diagnozy, a zwłaszcza możliwościach wystąpienia błęd²².

Pojawienie się technik diagnostyki preimplantacyjnej rozwiązać miało sporą część dylematów związanych z diagnostyką prenatalną. W szczególności miały to być dylematy związane z możliwymi decyzjami podejmowanymi przez matkę lub rodziców, w sytuacji gdy diagnoza prenatalna potwierdzała najgorsze obawy

²² Por. D. Kornas-Biela, *Diagnostyka prenatalna*, s. 101–102. Na temat podstaw prawnych oraz dopuszczalności stosowania diagnostyki prenatalnej w Polsce oraz terapii płodu zob. J. Haberko, *Cywilnoprawna ochrona dziecka poczętego a stosowanie procedur medycznych*, Warszawa 2010, s. 226–231; problematykę tę, w kontekście praw pacjenta, porusza m.in. D. Karkowska, *Prawa pacjenta*, Warszawa 2009, s. 372.

dotyczące zdrowia nienarodzonego dziecka. Zgodnie z informacją podaną na stronie INVIVITA diagnostyka preimplantacyjna jest wszak metodą, „która pozwala na wyeliminowanie ryzyka przeniesienia chorób genetycznych na dziecko, jeszcze zanim kobieta zajdzie w ciążę. Badając komórki zarodka, lekarze są w stanie określić, czy występują w nim wady DNA. Dla niektórych pacjentów jest to jedyna możliwość posiadania zdrowego potomstwa. Dzięki zastosowaniu diagnostyki preimplantacyjnej w ramach programu *in vitro*, pary, które obawiają się o zdrowie swoich dzieci, mogą zyskać spokój. W trakcie procedury zapłodnienia pozaustrojowego, zarodki są badane pod kątem zaburzeń genetycznych, a do macicy podawane są jedynie te, u których nie stwierdzono wady. Wykonanie diagnostyki PGD wielu parom daje szansę na posiadanie zdrowego potomstwa”²³.

Możliwość diagnostyki wad i chorób genetycznych już w embrionalnym, czy też jak niektórzy chcą pre-embryonalnym²⁴ studium rozwoju, pojawiająca się w związku z procedurą zapłodnienia pozaustrojowego, likwidować zatem miała problem tzw. aborcji terapeutycznej dokonywanej z uwagi na wady genetyczne. W wypadku ich stwierdzenia próba implantacji embrionu nie miała być podejmowana, a tym samym kwestia terminacji ciąży siłą rzeczy nie mogła się pojawić. Zauważyć jednak należy, iż niezaprzeczalny fakt, że w momencie wykonywania diagnozy preimplantacyjnej ciąża w ustroju kobiety jeszcze nie rozpoczynała się, nie przekłada się bezpośrednio na stwierdzenie, iż nie została powołana do życia istota ludzka. Jak bowiem wskazuje znaczenie nazwy diagnostyka preimplantacyjna, przedmiotem czynności diagnostycznych jest – w większości przypadków – embriion ludzki przed implantacją w macicy. Uzyskanie informacji genetycznej za pomocą PGD, umożliwiającej oszacowanie zdrowia embrionów, prowadzi zaś w praktyce wprost do ich klasyfikacji, w pierwszej kolejności na te, które posiadają określoną jednostkę chorobową i te, które jej nie posiadają. Tym samym opisane powyżej wątpliwości etyczne, w szczególności problem „selekcji”, zostają przesunięte na wcześniejszy etap rozwoju istoty ludzkiej. Jak bowiem jednoznacznie wynika z przytoczonego cytatu, ostatecznym celem PGD wydaje się bowiem doprowadzenie do narodzin jednostek posiadających określone cechy uznane za pozytywne (tzw. *screening in*), bądź – ujmując całą procedurę negatywnie – niedopuszczenie do przyjścia na świat jednostek posiadających określone wady genetyczne (tzw. *screening out*)²⁵.

Część ze wspomnianych wątpliwości rozwiązać miała debata dotycząca statusu ontologicznego i etycznego ludzkiego embrionu. Jeśli bowiem uznalibyśmy, że embriion ludzki od momentu powstania w swej istocie jest gatunkowo iden-

²³ Klinika Leczenia Niepłodności INVICTA, <https://www.klinikainvicta.pl/leczenie-nieplodnosci/metody-leczenia/diagnostyka-zarodkow-pgd-pgs-ngs/>.

²⁴ Na temat ontologicznej i prawnej koncepcji pre-embriionu zob.: O. Nawrot, *Status prawny pre-embriionu*, „Państwo i Prawo” 2009, z. 3, s. 5–19 i przytaczana tam literatura.

²⁵ Por. A. Przyłuska–Fischer, *Problem diagnostyki preimplantacyjnej*, http://www.ptb.org.pl/pdf/przyluska-preimplantacja_1.pdf, s. 9.

tyczny z innymi przedstawicielami *homo sapiens sapiens* (różni się od nich jedynie stopniem rozwoju), zaś tożsamość gatunkowa decyduje o jego statusie normatywnym, wówczas nie można byłoby stwierdzić, że jakkolwiek choroba czy wada genetyczna, nawet najpoważniejsza, może wpłynąć na ten status. Innymi słowy, jeśli uznalibyśmy, że od momentu zaistnienia embrion posiada ludzką naturę, wówczas żadna ułomność nie mogłaby wpłynąć na ten fakt. Konsekwentnie poważnie chory, posiadający niemożliwe do wyeliminowania wady genetyczne embrion ludzki, musiałby z etycznego punktu widzenia, posiadać ten sam status, co każda inna istota ludzka, bez względu na stan jej zdrowia i etap rozwoju²⁶. Konsekwentnie powinien mieć on zapewnioną taką samą ochronę.

Z drugiej strony, jeśli przyjęlibyśmy, iż embrion ludzki posiada odmienny status aniżeli istota ludzka w późniejszych stadiach rozwoju, wówczas z wolna przestałyby istnieć racje, dla których zasadne byłoby objęcie go ochroną. Ochronie podlegać wówczas mogłyby interesy rodziców, którzy pragną mieć zdrowe dziecko, ich wybory prokreacyjne itp. Konsekwentnie możliwość przeprowadzenia diagnozy preimplantacyjnej i dokonania w oparciu o nią wyboru dotyczącego kwestii prokreacyjnych stawałaby się z etycznego punktu widzenia akceptowalna.

Wyrażone powyżej uwagi nie są niczym nowym w debacie bioetycznej. W istocie argumenty te od wieków były podnoszone w kontekście problematyki aborcji. Pytano wówczas o status ludzkiego płodu i od niego uzależniano ewentualną godziwość przerywania ciąży. Nowość, jaką wprowadza PGD, i zmusza do ponownego rozważenia kwestii statusu embrionu ludzkiego, jest swoista, niespotykana na późniejszych etapach rozwoju prenatalnego „wielość bytów”, których dotyczyć może pytanie o „człowieczą naturę”. Pierwszym, najbardziej oczywistym bytem, co do którego pytanie o status normatywny jest formułowane, jest embrion ludzki, z którego pobiera się jeden bądź dwa blastomery do celów diagnostycznych. W praktyce negatywny rezultat badań przesądza o jego szansach na implantację, a tym samym o jego „być albo nie być”.

Obok tego embrionu, którego dalszy los jest uzależniony od wyników badań, istnieje jeszcze komórka lub komórki, na których jest przeprowadzone badanie. Ich los jest pewny – w trakcie diagnozy ulegają zniszczeniu. Jednocześnie problem ich statusu normatywnego jest przesuwany na dalszy plan, a najczęściej w ogóle pomijany. Tymczasem, pobrany do celów diagnostycznych blastomer prawdopodobnie jest totipotencjalny²⁷, co oznacza, że może dać początek wszyst-

²⁶ B. Chyrowicz, *Bioetyka: powracające pytania...*, http://www.ptb.org.pl/pdf/chyrowicz_preimplantacja_1.pdf, s. 6. Zob. również W. Chańska, *Nieszczęsny dar...*, s. 21–30.

²⁷ W literaturze pojawiają się rozbieżne poglądy co do totipotencjalności wspomnianych komórek. Niektórzy autorzy twierdzą, że totipotencjalne są jedynie komórki dwu- lub czteroblastomerowego zarodka, inni, że nawet 64-blastomerowego. Por.: H. Bartel, *Embriologia...*, s. 546; J. Sabliński, *Podstawowe wiadomości o komórkach macierzystych (w:) Komórki macierzyste – zastosowania i nadzieje. Materiały informacyjne przygotowane przez Polski Bank Komórek Macierzystych S.A., Warszawa 2004, s. 3;*

kim wyspecjalizowanym komórkom organizmu, a nawet całemu organizmowi. Zniszczenie więc wspomnianego blastomeru może pod względem moralnym nie różnić się niczym od zniszczenia embrionu, z którego został pobrany, a jeśli uznajemy człowieczeństwo tego ostatniego, wówczas konsekwentnie uznać musimy, że w wypadku diagnozy preimplantacyjnej dochodzi do uśmiercenia człowieka²⁸.

Po raz trzeci problem człowieczeństwa nieimplantowanego embrionu pojawia się w związku z problematyką tzw. embrionów nadliczbowych. Przypomnijmy bowiem, że w sytuacji, gdy dojdzie do selekcji genetycznej i nieobarczony wadami lub posiadający określone cechy pożądane embrion zostanie implantowany w macicy, pozostaje najczęściej jeszcze kilka embrionów powstałych w ramach procedury *in vitro*, które nie spełniły określonych warunków. Automatycznie pojawia się pytanie o ich status²⁹.

Niewątpliwe przyjęcie któregoś ze wspomnianych wyżej stanowisk, dotyczących statusu ludzkiego embrionu, jest uzależnione od wielu czynników, na czele których plasują się fundamentalne wybory światopoglądowe. Tym samym wypracowanie konsensusu na tej płaszczyźnie wydaje się niemożliwe, zwłaszcza gdy oponenti posługują się skądinąd słuszną zasadą *de principiis non est disputandum*. Fakt braku porozumienia na tej podstawowej płaszczyźnie nie skutkuje jednak zatrzymaniem debaty na innych płaszczyznach, tym bardziej że natura omawianego problemu nie jest abstrakcyjna, lecz ma bardzo konkretny, praktyczny wymiar.

Zagadnieniem, które wymaga rozważenia jest, tak jak to było w przypadku PND, kwestia możliwości selekcji negatywnej dotkniętych wadami genetycznymi embrionów, wiążąca się wprost z odpowiedzią na pytanie: czy jakość życia ma wpływ na jego wartość, a konsekwentnie i stopień ochrony? Czy wiedza, iż dziecko, które – jeśli stworzone zostaną odpowiednie warunki – rozwinie się z embrionu X, dotknięte będzie śmiertelną wadą genetyczną, nie daje nam w pewnym sensie molarnej legitymacji do zniszczenia/uśmiercenia/odrzućcia tegoż embrionu? Czy akt taki nie byłby słuszny zwłaszcza w społeczeństwie, które dopuszcza możliwość przerwania ciąży z uwagi na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej jego życiu?³⁰

Udzielając odpowiedzi na postawione wyżej pytania baczycy należy, by nie stawiać znaku równości pomiędzy czymś, co jest oczywiste – negatywną oceną

R. Koch-Hershenov, *Totipotency, Twinning, and Ensoulment at Fertilization*, *Journal of Medicine and Philosophy* 2006, 31:139–164, s. 139; M. Machinek, *Diagnostyka preimplantacyjna...*, s. 86.

²⁸ Steering Committee on Bioethics (CDBI), *The Protection Of The Human Embryo In Vitro*, Report by the Working Party on the Protection of the Human Embryo and Fetus, Strasbourg, 19 June 2003 CDBI-CO-GT3 (2003) 13, pkt. V B.

²⁹ O. Nawrot, *Nienarodzony na ławie oskarżonych*, Toruń 2007, s. 238–240.

³⁰ Zob. art. 4a, ust. 1, pkt 2 ustawy z dnia 7 stycznia 1993 r. o planowaniu rodziny, ochronie płodu ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży, (Dz. U. Nr 17, poz. 78, ze zm.).

„choroby”, a tym, co wątpliwe – negatywną oceną „chorego życia”, albo i jeszcze dalej „chorej jednostki”. Jak zaznaczono wyżej, wyrażenie zgody na selekcję z uwagi na wystąpienie ciężkich wad genetycznych stanowić bowiem może pierwszy krok na drodze do „likwidacji” wszelkich form ułomności uwarunkowanych genetycznie. Warto wspomnieć, że w 2003 r. Komitet Kierujący ds. Bioetyki Rady Europy zwrócił uwagę na fakt, iż korzystanie z metod diagnostyki preimplantacyjnej skutkować może swoistą stygmatyzacją jednostek ze schorzeniami genetycznymi (ewentualnie rodziców, którzy decydują się na implantację obciążonych wadami embrionów). Rozpowszechnienie się możliwości oceniania ryzyka wystąpienia wad genetycznych skutkować ponadto może pojawieniem się społecznego przymusu selekcji, a także rozszerzania denotacji nazwy „ciężka wada genetyczna”³¹.

Pojawiający się w związku z diagnozą preimplantacyjną problem selekcji dotyczy nie tylko zarodków obarczonych chorobą genetyczną. Okazuje się bowiem, że jednostka nie musi być „chora”, a mimo to może posiadać gen odpowiedzialny za określoną chorobę, który – sama przez całe życie będąc zdrową – może przekazać potomstwu. W praktyce, w wyniku diagnostyki preimplantacyjnej, i takie zarodki są eliminowane – daje to gwarancję, że wada genetyczna nie zostanie przekazana kolejnym pokoleniom. Zmienia to jednak sytuację pierwotną, konkretne życie przegrywa w starciu nie z określoną jego jakością, bowiem jakość tego konkretnego życia nie odbiega od „normy”, ale z interesem potencjalnych przyszłych pokoleń, które mogą być narażone na wystąpienie choroby genetycznej (podkreślmy, że jest to tylko ryzyko, a nie pewność). Kolejny krok to wzmiankowana już selekcja pozytywna, w której nie tyle odrzucane są embriony z wadami genetycznymi, co wybierane te spośród zdrowych embrionów, które posiadają określone, uznawane za pożądane, cechy.

Diagnostyka preimplantacyjna zmusza również do rozważenia istoty relacji rodzic – dziecko. Czy rodzic jest tym, kto może dokonywać wyboru dziecka, a więc i w określonym stopniu decydować o jego istocie? Czy wspomniana relacja może być uznana za relację warunkową, którą można scharakteryzować zwrotem „zostanę rodzicem, gdy diagnoza wykaże, że dziecko odpowiada moim oczekiwaniom”?

W związku z diagnostyką preimplantacyjną, zwłaszcza w przypadku wyrażenia na nią zgody, pojawia się także szereg szczegółowych, wrażliwych etycznie kwestii, które można zasygnalizować za pomocą następujących pytań: w jakich przypadkach może być ona przeprowadzona? – kto ma ponosić koszty diagnozy? – czy społeczeństwo ma ponosić koszty utrzymania chorego dziecka, w przypadku gdy dawcy gamet nie zdecydują się na selekcję negatywną mimo znajomo-

³¹ Steering Committee on Bioethics (CDBI), *The Protection...*; zob. również M. Tamborska-Zedlewska, *Czy współczesna genetyka stanowi dziedzictwo idei eugenicznych?* (w:) M. Musielak, *Konteksty społeczno-kulturowe zdrowia i medycyny*, t. 2: *Między filozofią a bioetyką. Konsekwencje społeczno-etyczne rozwoju biomedycyny*, s. 220–221.

ści niekorzystnych wyników diagnozy? – który z dawców gamet ma decydować o selekcji w przypadku różnicy zdań? – czy sprzeciw jednego z nich powinien być skuteczny?...

Biorąc pod uwagę sformułowane wyżej wątpliwości, uwzględniając rodzinny system norm i wartości konstytucyjnych, zwłaszcza w związku z powszechnie i regionalnie obowiązującymi standardami ochrony praw człowieka, a także dostrzegając różnice pomiędzy moralnością, etyką i prawem, zasadne wydaje się oparcie szczegółowej regulacji prawnej dotyczącej przedurodzeniowych badań genetycznych, na następujących zasadach:

1. Przedurodzeniowe badania genetyczne mogą być przeprowadzone wyłącznie w celach zdrowotnych i muszą być ukierunkowane na ustalenie cech genetycznych ludzkiego zarodka lub płodu, które – w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego – mogłyby wpłynąć negatywnie na jego stan zdrowia przed lub po urodzeniu, a także które mogłyby ograniczyć efektywność procedur medycznych.
2. Przesłanką przeprowadzenia przedurodzeniowych badań genetycznych powinno być udzielenie kobiecie lub rodzicom informacji oraz uzyskanie zgody.
3. Przedurodzeniowe badanie genetyczne w odniesieniu do ludzkiego zarodka powinno być przeprowadzane jedynie na komórkach nieposiadających cechy totipotencji.
4. Nie można przeprowadzić przedurodzeniowego badania genetycznego mającego na celu określenie cech genetycznych związanych z chorobą, która w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego ujawni się po uzyskaniu pełnoletności.
5. Przed przeprowadzeniem przedurodzeniowego badania genetycznego, a także po opracowaniu jego wyników, osobie zgłaszającej się do badania powinna zostać udzielona porada genetyczna. Fakt udzielenia porady i jej zakres muszą być odnotowane w dokumentacji medycznej.
6. Jeśli przedurodzeniowe badanie genetyczne ma być przeprowadzone w odniesieniu do kobiety ciężarnej ograniczonej w zdolności do wyrażenia zgody, badanie może być przeprowadzone jedynie wówczas, gdy:
 - przedstawiciel ustawowy uzyskał pełne informacje,
 - lekarz, który posiada kwalifikacje udzielił przedstawicielowi ustawowemu wyjaśnień,
 - przedstawiciel ustawowy wyraził zgodę na badanie.