

# ENCYKLOPEDIA BIOETYKI

Personalizm chrześcijański  
Głos Kościoła

Redakcja  
Andrzej Muszala



Polskie Wydawnictwo Encyklopedyczne  
Radom 2005

Projekt okładki: Zbigniew Karaszewski  
Korekta: Marzena Winiarczyk  
Skład: Monika Strachowska

ISBN 83-89862-42-5

© Copyright by Polskie Wydawnictwo Encyklopedyczne, Radom 2005

Polskie Wydawnictwo Encyklopedyczne  
26-606 Radom, ul. Wiejska 21  
tel./fax (48) 366 56 23, 384 66 66  
e-mail: [polwen@polwen.pl](mailto:polwen@polwen.pl)  
<http://www.polwen.pl>

Druk:

Zakład Graficzny COLONEL sp. j.  
30-532 Kraków, ul. Dąbrowskiego 16  
tel. (12) 423-66-66, e-mail: [biuro@colonel.com.pl](mailto:biuro@colonel.com.pl)

przez urzędników kościelnych. *Aktualny problem w perspektywie historii kultury i historii Kościoła*, „Keryks. Międzynarodowy Przegląd Katechetyczno-Pedagogiczno-Religijny” 2003 z. 2; S. Olejnik, *Teologia moralna. Moralność życia społecznego*, t. 7, Warszawa 1993; M. Podgajna-Kuśmierk, *Pedofilia. Zarys zagadnienia*, Kraków 2003; J. Prusak, *Poza mitami i zmową milczenia. Kim są duchowni-pedofile?*, PP 98(2003) z. 7-8; W.B. Skrzydlewski, *Pałace problemy seksualności*, Kraków 2003; T.G. Planter & C. Daniels, *The Sexual Abuse Crisis in the Roman Catholic Church: What Psychologists and Counselors Should Know*, „Pastoral Psychology” 54(2004) no. 2; A.C. Salter, *Pokonywanie traumy. Jak rozumieć i leczyć dorosłe ofiary wykorzystywania seksualnego w dzieciństwie*, Poznań 2003; L. Sperry, *Sex, Priestly Ministry, and the Church*, Collegeville 2003.

Jacek Prusak

## **PID → DIAGNOSTYKA PREIM-PLANTACYJNA**

## **PLANOWANIE RODZINY (POCZĘĆ) → NATURALNE METODY PLANOWANIA RODZINY**

## **PLAYING GOD → EUGENIKA**

## **POCHÓWEK → ZWŁOKI**

## **POGRZEB → ZWŁOKI**

## **POPULACYJNE BADANIE PRZE-SIEWOWE → SKRINING GENETYCZNY**

## **PORADNICTWO GENETYCZNE** – udzielanie informacji i porad dotyczących chorób genetycznie uwarunkowanych.

Przedmiotem p.g. jest:

1° zapobieganie wadom wrodzonym spowodowanym przez czynniki genetyczne i środowiskowe,

2° poradnictwo dotyczące stopnia ryzyka wystąpienia chorób dziedzicznych u potomstwa,

3° → diagnostyka prenatalna i pourodzeniowa,

4° oszacowanie ryzyka wystąpienia → choroby u następnego dziecka,

5° rozpoznawanie chorób genetycznie uwarunkowanych u dzieci starszych,

6° leczenie chorób genetycznych,

7° planowanie rodziny w małżeństwach, w których występuje zwiększone ryzyko nieprawidłowości genetycznych.

## **1. RYS HISTORYCZNY**

Zainteresowanie chorobami dziedzicznymi i formułowanie zaleceń co do ich unikania lub radzenia sobie z nimi sięga starożytności (np. zalecanie niepoddawania obrzezaniu synów kobiet, których brat lub wuj cierpiał na skazę krwotoczną). Obecnie we wszystkich krajach rozwiniętych zwraca się dużą uwagę na choroby i wady wrodzone, co spowodowane jest większą przeżywalnością osób obciążonych chorobami genetycznymi i decydujących się na prokreację, spadkiem niepełnosprawności z powodu schorzeń nabytych oraz lepszą diagnostyką chorób uwarunkowanych genetycznie.

Pierwsze poradnie zajmujące się „higieną genetyczną” i udzielające „zaleceń genetycznych” powstały w latach 30. XX w. i miały wyraźne cele eugeniczne. Bezpośrednio po drugiej wojnie światowej zostały otworzone w USA poradnie chorób dziedzicznych, ale aby uniknąć kojarzenia ich z działaniami eugenicznymi, S. Reed (genetyk z Minnesoty) wprowadził termin „p.g.” (1947).

## 2. ASPEKTY KLINICZNE

Pg. jest integralną częścią genetyki klinicznej, której przedmiotem są choroby zależne od zmian w genomie (choroby monogenowe, poligenowe oraz spowodowane anomaliami chromosomalnymi) oraz choroby uwarunkowane wieloczynnikowo (np. genetyczne predyspozycje do wrodzonych wad serca, dysplazji stawów biodrowych, nowotworu, choroby Alzheimera). Ogólnie przyjmuje się, że ok. 10% rodzących się dzieci (żywych i martwych) jest obciążonych wadami genetycznymi, z czego 3% stanowią żywo urodzone noworodki z ciężką nieuleczalną chorobą genetyczną. Choroby lub wady rozwojowe o podłożu genetycznym występują z różną częstotliwością w określonych rodzinach, grupach etnicznych czy regionach geograficznych. Człowiek jest potencjalnym nosicielem kilku tysięcy genów, których defekty mogą powodować chorobę dziedziczną; każdy osobnik nosi w swoim genotypie co najmniej 6-8 nieprawidłowych genów, nie ujawniających się i maskowanych obecnością prawidłowego allelu odpowiedzialnego za daną cechę.

Postęp w genetyce klinicznej sprzyja rozwojowi poradni genetycznych oraz liczby osób identyfikowanych jako posiadające wyższe niż populacyjne ryzyko genetyczne (ryzyko określane jako małe – do 5%, średnie – od 6 do 10%, duże

– powyżej 10%). Poradnictwo genetyczne jest elementem opieki zdrowotnej na rzecz rodziny i ma pełnić wobec niej rolę służebną poprzez tzw. niedyrektywne doradztwo. Klientami poradni genetycznych są osoby, u których w rodzinie wystąpiło jedno z następujących wydarzeń: urodzenie dziecka z chorobą uwarunkowaną genetycznie (losowo lub przekazaną dziedzicznie) lub z wrodzoną wadą rozwojową, co najmniej dwukrotne poronienia, śmierć dziecka wkrótce po urodzeniu, bliskie spokrewnienie małżonków, wiek kobiety powyżej 35. roku życia (tzw. matka starsza) lub wiek ojca powyżej 55. roku życia, jak również osoby z niektórych grup etnicznych (związane jest to np. z częstszym występowaniem u Afroamerykanów niedokrwistości sierpowatokrwinkowej, u Żydów aszkenazyjskich choroby Tay-Sachsa, u mieszkańców basenu Morza Śródziemnego talasemii). Coraz częściej do poradni zgłaszają się również narzeczeni i młode osoby zainteresowane lub zaniepokojone (np. pod wpływem informacji w mediach) o swoje dziedziczne wyposażenie.

Cele p.g. są różnie definiowane zależnie od tego, czy odnoszą się do indywidualnej porady, czy do polityki państwa związanej z rozwojem sieci zorganizowanych usług tegoż poradnictwa. W odniesieniu do porady genetycznej, skierowanej do konkretnej osoby lub rodziny, jej cele obejmują:

1° ustalenie w wyniku podjętych badań diagnostycznych (np. analizy drzewa genealogicznego, kariotypu i DNA) rodzaju schorzenia, toku dziedziczenia, ryzyka powtórzenia się choroby u następnego potomstwa oraz ryzyka występowania choroby u różnych członków rodziny,

2° stwierdzenie, czy klient sam jest chory, czy też jest tylko nosicielem wadliwego genu,

3° udzielenie informacji o medycznych aspektach choroby poprzez zaznajomienie z diagnozą, przebiegiem i specyfiką schorzenia, dostępnym leczeniem i możliwościami rehabilitacji,

4° ukazanie możliwych sposobów działań w sytuacji ryzyka genetycznego (np. rezygnacja z prokreacji, adopcja, skorzystanie ze → sztucznego zapłodnienia lub diagnostyki prenatalnej),

5° pomoc w wyborze takiej alternatywy działania, która wydaje się najbardziej właściwa ze względu na wysokość ryzyka, cele i plany życiowe oraz moralne i religijne standardy,

6° pomoc w przystosowaniu się do faktu podwyższonego ryzyka genetycznego (np. psychoterapia indywidualna i rodzinna), do chorego członka rodziny i do ryzyka powtórnego pojawienia się danej choroby w rodzinie.

P.g. jest kilkuetapowym procesem obejmującym dokładny wywiad rodzinny (ustalenie rodowodu genetycznego), badania fizykalne i genetyczne, postawienie diagnozy i jej przekazanie (właściwa porada), kontakt na życzenie klienta i katannezę (gromadzenie danych).

Celem polityki zdrowotnej państwa w zakresie p.g. jest identyfikacja rodzin z podwyższonym ryzykiem genetycznym oraz stopniowe zmniejszanie częstości chorób genetycznych w populacji. Cele te udaje się osiągnąć poprzez planowane, w skali danego kraju, np. rutynowe badania prenatalne, przesiewowe badania noworodków, sieć poradni genetycznych, dostępność selekcyjnej → aborcji wobec dzieci zdiagnozowanych jako obciążone anomaliami dziedzicznymi i/lub rozwojowymi.

### 3. OCENA MORALNA

**ZASADY OGÓLNE.** P.g. jako forma poradnictwa rodzinnego, w trakcie której

narzeczeni, małżonkowie lub już rodzice uzyskują informację o ryzyku wystąpienia u ich potomstwa choroby dziedzicznej, nie budzi zastrzeżeń moralnych. Uzasadnieniem dla rozwoju usług związanych z p.g. jest fakt, iż rodziny, które doświadczyły niepowodzeń prokreacyjnych lub kobiety „starsze” podejmują często tzw. nieracjonalne decyzje prokreacyjne (tzn. z obawy przed urodzeniem dziecka chorego albo rezygnują z prokreacji, pomimo często niskiego ryzyka genetycznego, albo – w razie poczęcia dziecka – poddają się aborcji, albo też decydują się na przekaz życia pomimo wysokiego ryzyka genetycznego). Wiedza zdobyta w trakcie porady może pomóc w podjęciu właściwej decyzji prokreacyjnej. Samo więc badanie genomu ludzkiego i udzielanie porady z tym związanej jest moralnie obojętne, natomiast może mieć ono motywy lub wykorzystania, które czynią to działanie moralnie dobrym lub złym.

Nie budzi zastrzeżeń moralnych przeprowadzanie badań genetycznych w celu podjęcia, w oparciu o ich wyniki, takiej decyzji prokreacyjnej, by nie narażać dziecka na nieproporcjonalnie duże ryzyko wystąpienia u niego choroby genetycznej oraz by poddać rodziców lub dziecko zabiegom profilaktycznym (np. diecie eliminacyjnej) i leczniczym. P.g. może więc być pomocą dla → odpowiedzialnego rodzicielstwa (wykorzystującego → naturalne metody planowania rodziny, ale też wielkodusznie przyjmującego każde poczęte życie), dla usunięcia nadmiernych obaw przed poczęciem chorego dziecka, dla decyzji o powstrzymaniu się od poczęcia w sytuacji wysokiego ryzyka wystąpienia ciężkiej choroby genetycznej w rodzinie, dla podjęcia działań profilaktycznych przed planowanym poczęciem (np. terapia kwasem foliowym) oraz dla

skorzystania z diagnostyki prenatalnej w celu podjęcia wczesnego leczenia, jeśli dziecko okaże się chore. Natomiast nadużyciem moralnym byłoby wykorzystanie porady genetycznej jako podstawy decyzji o poddaniu się sztucznemu zapłodnieniu, → sterylizacji lub zastosowaniu → antykoncepcji w obawie przed poczęciem dziecka chorego. Poddanie się testom genetycznym powinno być poprzedzone dobrowolną zgodą klienta, wyrażoną po uzyskaniu pełnej informacji na ich temat (rzetelność, trafność testu, korzyści z badań, możliwe opcje działań po uzyskaniu wyników, potencjalne konflikty interesów). Autonomia pacjenta związana jest z jego prawem do tego, by znać swój stan zdrowia genetycznego lub też tego stanu nie poznać, jak też prawem do objęcia tych informacji → tajemnicą lekarską. Prawo to jest jednak ograniczone odpowiedzialnością za stan → zdrowia innych członków rodziny i ich przyszłych dzieci, stąd może wynikać powinność ujawnienia wyników testów genetycznych. Testowanie noworodków jest etycznie akceptowalne, jeśli dotyczy zaburzeń, które dzięki wczesnej interwencji mogą zostać leczone. Państwo ma obowiązek zagwarantować obywatelom możliwość wykrywania chorób genetycznych, wobec których mogą zostać podjęte działania profilaktyczne, lecznicze i rehabilitacyjne.

Kościół katolicki sprzeciwia się wszelkim formom „dyskryminacji genetycznej”, tzn. traktowania osób z „gorszą” mapą genową (zawierającą geny cech społecznie nieakceptowanych) jako mniej wartościowych, izolowania ich lub pozbawiania → życia, warunków rozwoju, leczenia, kształcenia czy pracy. Sprzeciwia się więc wykorzystaniu uzyskanych informacji genetycznych w planach polityki społecznej, klasyfikujących przydatność społeczną

osób o określonym genomie. Opowiada się również za całkowitą dobrowolnością w poddawaniu się dorosłych osób badaniom genetycznym, za moralnym prawem do rezygnacji z informacji o swojej mapie genetycznej, za zachowaniem tajemnicy, co do mapy genowej każdego człowieka, za rezygnacją przez małżonków z prokreacji ze względu na stwierdzone ryzyko choroby genetycznej. Osoby mogą być odwołane od wstępowania w związek małżeński, jeśli istnieje wysokie ryzyko przekazania choroby dziedzicznej, ale nie można im tego zabronić.

**NEGATYWNE ZJAWISKA PSYCHOLOGICZNO-SPOŁECZNE.** Oprócz niewątpliwych pozytywnych konsekwencji dostępności p.g., rozwój usług z nim związanych budzi szereg wątpliwości.

P.g. jest coraz częściej traktowane jako niezbędny element opieki nad rodziną w okresie rozrodczym, co powoduje niebezpieczne przeakcentowanie czynników potencjalnie zaburzających rozwój człowieka, intensyfikuje lęk przed urodzeniem dziecka niepełnosprawnego, zwiększa dążenie do zdobycia kontroli nad życiem i → jakością życia. Zastosowanie testów genetycznych powoduje także „wzrost wskaźnika zachorowań” w populacji, gdyż zdrowi nosiciele genu choroby recesywnej oraz ci, u których została wykryta predyspozycja do zachorowania, już są identyfikowani jako „chorzy”, co ma wiele reperkusji indywidualnych i społecznych.

P.g. ma swoje korzenie w koncepcji „higieny genetycznej”, a poradnie genetyczne – w poradniach eugenicznych (np. w Japonii poradnie genetyczne zwane są „centrami poradnictwa ochrony eugenicznej”). Praktyczne powiązanie p.g. z diagnostyką prenatalną i selektywną aborcją, w miarę rozwoju możliwości detekcji coraz większej liczby chorób wrodzonych,

staje się niebezpieczną reminiscencją → eugeniki, mającej na celu – poprzez polepszenie puli genowej populacji ludzkiej oraz pomoc parze w doborze potomstwa – zwiększenie prawdopodobieństwa likwidacji cech społecznie niepożądanych (eugenika negatywna) oraz wzrost cech pożądanых (eugenika pozytywna). Wobec nieostrości pojęcia „zdrowia genetycznego” coraz więcej cech zostaje uznanych arbitralnie jako pożądane, a coraz mniej osób spełnia kryterium zdrowia genetycznego. Takie podejście oznacza, że osoba jest traktowana nie jako byt autonomiczny, ale jako część większej całości – rodziny, społeczeństwa, które ma prawo decydować o jej życiu ze względu na swoje dobro, któremu pojedynczy człowiek byłby podporządkowany.

Rozszyfrowanie ludzkiego genomu stwarza niebezpieczeństwo komercjalizacji sfery prokreacji. Realne stają się w niedalekiej przyszłości wymagania firm ubezpieczeniowych i pracodawców poddawania się testom genetycznym przez potencjalnych rodziców oraz badaniom genetycznym → embrionu, wraz z konsekwencją wycofywania się z finansowania leczenia dziecka, jeśli rodzice nie zgodzą się na aborcję płodu obciążonego wadą genetyczną.

Rozwój p.g. stwarza złudne poczucie, iż jesteśmy w stanie zdiagnozować wszystkie choroby dziedziczne, podczas gdy nadal większość chorób i zaburzeń uwarunkowanych genetycznie pozostaje poza zasięgiem diagnostyki przyczynowej i nawet wielomiesięczne badania mogą zakończyć się niepowodzeniem. Dlatego formułowane wobec p.g. postulaty niedyrektywności, psychoterapeutycznego charakteru oraz prewencji wad w populacji są w pewnym sensie niemożliwe do realizacji.

Przekaz informacji o ryzyku genetycznym wywołuje silne reakcje emocjonalne (szok, zaprzeczanie, żal, smutek, zagubienie, poczucie wstydu i winy, gniew), stąd konieczne jest zapewnienie długofalowej pomocy psychologiczno-psychiatrycznej, z czego nie zawsze klienci poradni chcą korzystać. Życie w poczuciu, iż jest się „zdrowym chorym”, obciążonym ryzykiem odroczonego w czasie wyroku zachorowania własnego lub ewentualnego potomstwa, stwarza ogromne napięcie emocjonalne i może być powodem załamania psychicznych.

P.g. nie jest obecnie (lub jest bardzo słabo) połączone z poradnictwem duchowym, gdy tymczasem wiedza o ryzyku genetycznym jest informacją poważnie obciążającą psychikę ludzką. Rodzice wierzący potrzebują zwykle wsparcia duszpasterskiego, porady duchowej, a nawet pomocy i towarzyszenia im przez kierownika duchowego w integrowaniu tych trudnych informacji w koncepcję siebie i swojej przyszłości, w odpowiedzi na pytanie o sens krzyża w ich życiu, w podejmowaniu decyzji prokreacyjnych.

Badania prowadzone w ramach p.g. stawiają pacjentów poradni przed trudnym dylematem, czy i kogo z krewnych poinformować o występującym w rodzinie ryzyku genetycznym; czy badany ma prawo do prywatności, czy też jest zobowiązany do tego, by przestrzec najbliższych przez ryzykiem urodzenia chorych dzieci. Szczególnie delikatną kwestią jest odpowiedzialność za przekaz informacji o własnym ryzyku genetycznym u narzeczonych lub współmałżonków.

Współczesne osiągnięcia technologii genetycznych umożliwiają identyfikację zaburzeń w genomie i ustalenie ryzyka wystąpienia niektórych nieuleczalnych chorób na kilkadziesiąt lat wcześniej (nie-

raz jeszcze przed urodzeniem), przy czym nie ma możliwości ustrzeżenia się przed nimi, jak też przewidzenia, czy zachorowanie rzeczywiście wystąpi. Powstaje zatem pytanie, kto (rodzice, specjalista?), kiedy (w którym roku życia?), w jaki sposób i na czyją odpowiedzialność (możliwość załamania psychicznych, lęków, depresji, próby samobójczej, rezygnacji z małżeństwa) i czy w ogóle powinien przekazać danej osobie informację o obciążeniu ryzykiem genetycznym. Poddawanie dzieci testom genetycznym w kierunku wykrycia chorób ujawniających się w okresie dorosłości, bez wyraźnej potrzeby terapeutycznej, nie wydaje się słuszne, gdyż niepomyślna informacja może być dla dziecka dramatyczną „genetyczną stygmatyzacją”, a z kolei jej zatajenie komplikuje relacje rodziców z dzieckiem.

#### 4. GŁOS KOŚCIOŁA

Na temat „dyskryminacji genetycznej”: „Wszelka dyskryminacja tego rodzaju, dokonana czy to w imię rasy, czy też płci, czy też w imię koloru skóry, czy religii, jest zawsze niegodziwa” (QdA 11).

Jan Paweł II, *Zasady moralne diagnostyki i terapii prenatalnej*: „Odkrycia ojca Grzegorza Mendla i genetyki, która z nich się wywodzi, pozwalają na ocenę ryzyka chorób dziedzicznych. Zadaniem odpowiedzialnego lekarza będzie więc określenie w rozległych ramach tych możliwych zniekształceń, które na podstawie uważnego studium drzewa genealogicznego osób zainteresowanych powołaniem do życia nowego istnienia wydają się prawdopodobne” (2).

Jan Paweł II, *Etyczne problemy genetyki*: „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 zdrowia” (7).

#### LITERATURA

QdA; Jan Paweł II: *Zasady moralne diagnostyki i terapii prenatalnej*. Przemówienie do uczestników kongresu „Movimento per la vita” (3 XII 1982), (w:) K. Szczygieł (red.), *W trosce o życie. Wybrane dokumenty Stolicy Apostolskiej*, Tarnów 1998; *Etyczne problemy genetyki*. Przemówienie do uczestników Sympozjum nt. „Aspekty prawne i etyczne badań nad genomem ludzkim” zorganizowanego przez Papieską Akademię Nauk (20 XI 1993), (w:) tamże; *Badania naukowe i etyka*. Przemówienie do uczestników sesji plenarnej Papieskiej Akademii Nauk (28 X 1994), (w:) tamże.

B. Chyrowicz, *Bioetyka i ryzyko. Argument „równi pochyłej” w dyskusji wokół osiągnięć współczesnej genetyki*, Lublin 2000; D. Kornas-Biela, *Psychologiczne problemy poradnictwa genetycznego i diagnostyki prenatalnej*, Lublin 1996; A. Muszala, *Wybrane zagadnienia etyczne z genetyki medycznej*, Kraków 1998; M. Machinek, *Życie w dyspozycji człowieka. Wybrane problemy etyczne u początku ludzkiego życia*, Olsztyn 2004<sup>2</sup>; A.G. Spagnolo, *Diagnostyczne i przedobjawowe badania genetyczne – służba czy wyrok?*, E 11(1998) nr 4; C. Zekajowski, *Genetyka medyczna: problemy i zagrożenia*, (w:) B. Chyrowicz (red.), *Granice ingerencji w naturę*, Lublin 2001.