

SELEKCJA GENETYCZNA
W PROKREACJI MEDYCZNIE
WSPOMAGANEJ

ETYCZNE I PRAWNE KRYTERIA



Marta Soniewicka

SELEKCJA GENETYCZNA W PROKREACJI MEDYCZNIE WSPOMAGANEJ

ETYCZNE I PRAWNE KRYTERIA



Marta Soniewicka

Zamów książkę w księgarni internetowej

profinfo.pl
księgarnia internetowa

Projekt został sfinansowany ze środków Narodowego Centrum Nauki przyznanych na podstawie decyzji numer DEC-2013/10/E/HS5/00157

Recenzent

Dr hab. Ewa Baum

Prof. dr hab. Jerzy Stelmach

Wydawca

Monika Pawłowska

Redaktor prowadzący

Joanna Tchorek

Opracowanie redakcyjne

Katarzyna Rybczyńska

Łamanie

Andrzej Gudowski

© Copyright by
Wolters Kluwer Polska Sp. z o.o., 2019

ISBN 978-83-8160-031-6

Dział Praw Autorskich

01-208 Warszawa, ul. Przyokopowa 33

tel. 22 535 82 19

e-mail: ksiazki@wolterskluwer.pl

www.wolterskluwer.pl

księgarnia internetowa www.profinfo.pl

Spis treści

Podziękowania	9
Wykaz skrótów	11
Wprowadzenie	15
Rozdział 1	
Filozofia medycyny wobec współczesnych wyzwań biotechnologicznych	39
I. Kliniczne testy genetyczne	41
II. Etyczne i prawne standardy korzystania z procedur prokreacji medycznie wspomaganey oraz poradnictwa genetycznego	54
1. Filozoficzne założenia debaty bioetycznej	54
2. Zasady etyki biomedycznej w kontekście prokreacji medycznie wspomaganej	65
2.1. Pojęcie autonomii a swoboda wyborów prokreacyjnych	68
2.2. Nieszkodzenie	85
2.3. Dobroczynienie	89
2.4. Sprawiedliwość	92
3. Poradnictwo genetyczne	95
3.1. Niedyrektywność poradnictwa genetycznego	99
3.2. Nieszkodzenie i dobroczynienie	105
3.3. Poufność i ochrona prywatności	107
3.4. Wiarygodność i prawdopodobność	110
Rozdział 2	
Problem szkody w kontekście prokreacyjnym	111
I. Pojęcie szkody	111
II. Rodzaje szkód w kontekście prokreacyjnym	115
1. Szkody prenatalne i prekonceptyjne	116
2. Roszczenia typu <i>wrongful life</i>	121
3. Prawne przesłanki szkody prokreacyjnej	125
III. Problem nietożsamości poszkodowanego	133

IV. Poszkodowanie i prawnie chroniony interes w oderwaniu od podmiotu prawnego	144
V. Odpowiedzialność prokreacyjna – prawna ochrona relacji rodzicielskiej	147

Rozdział 3

Selekcja genetyczna w ludzkiej prokreacji	151
I. Selekcja genetyczna ze względu na skuteczność procedur sztucznego zapłodnienia	155
1. Zwiększenie efektywności prokreacji medycznie wspomaganiej: zarodki nadliczbowe	155
2. Kryterium skutecznej implantacji a zdolność do przeżycia oraz zdolność do prawidłowego rozwoju zarodka	167
II. Selekcja genetyczna (negatywna i pozytywna) ze względu na wady potomstwa	172
1. Uzasadnienie utylitarystyczne	181
1.1. Jakość życia oraz rachunek preferencji	181
1.2. Krytyka argumentacji utylitarystycznej	189
2. Uzasadnienie deontologiczne odnoszące się do uprawnień	197
3. Argumenty przeciwko prokreacji selektywnej	202
3.1. Problem dyskryminacji w kontekście selektywnej reprodukcji ...	202
3.2. Niepełnosprawność – znaczenie relacji rodzicielskiej i problem uznania	205
III. Selekcja genetyczna ze względu na zgodność tkankową („rodzeństwo ratujące życie”)	215
1. Niewłaściwość decyzji prokreacyjnej z uwagi na jej konsekwencje ...	226
1.1. Analiza korzyści i szkody z urodzenia „dziecka ratującego życie”	227
1.2. Konsekwencje społeczne: argument „równi pochyłej”	231
2. Wewnętrzna niewłaściwość decyzji prokreacyjnej (zarzut instrumentalizacji)	232
3. Warunkowość i cel prokreacji	235
IV. Selekcja płciowa potomstwa	239
1. Medyczne kryteria selekcji płci	242
2. Niemedyczne kryteria selekcji płci: elektywna selekcja płciowa	244
2.1. Naruszenie równowagi płciowej w społeczeństwie	246
2.2. Dyskryminacja płciowa i seksizm a „równoważenie rodziny”	248
2.3. Swoboda prokreacyjna w kontekście selekcji płciowej	255
3. Ramy pojęciowe sporu i znaczenie prokreacji	259

Rozdział 4

Genetyczne ingerencje w ludzką prokreację	262
I. Nowe zastosowania technik prokreacji medycznie wspomaganey	263
1. Dziedziczne ingerencje genetyczne	265
1.1. Transfer mitochondrialny	265
1.2. Edycja genomu	267
1.3. Problem bezpieczeństwa i efektywności	269
2. Idea genetycznego ulepszania	272
2.1. Ulepszanie a leczenie	276
2.2. Ulepszanie a wychowanie	279
II. Argumentacja promująca ingerencje genetyczne w ludzką prokreację	281
1. Obowiązek „prokreacyjnego dobroczynienia”	281
2. Nowa eugenika liberalna	287
2.1. Genetyczna loteria i egalitarystyczne koncepcje sprawiedliwości	291
2.2. Redukcjonistyczny naturalizm i jego implikacje	294
III. Argumentacja przeciwko ingerencjom genetycznym w ludzką prokreację	298
1. Natura człowieka – problem samowiedzy gatunkowej	299
1.1. Natura człowieka w znaczeniu empirycznym	299
1.2. Natura człowieka w sensie normatywnym	302
2. Godność człowieka – szczególnie status normatywny osoby	306
2.1. Dwie perspektywy: teoretyczna i praktyczna	307
2.2. Tożsamość jakościowa i numeryczna	310
2.3. Ślepy los a ingerencja genetyczna – problem wolności	314
3. Dziedziczne ingerencje genetyczne a prawa człowieka	319
3.1. Problem dominacji	320
3.2. Problem ignorancji (argument „zabawy w Boga”)	321
Zakończenie – prometejski sen medycyny	325
Bibliografia	329

Podziękowania

Książka ta jest ukoronowaniem mojej wieloletniej pracy badawczej nad filozoficznoprawną problematyką genetyki prokreacyjnej. Kierunek tych badań został w dużej mierze wyznaczony przez profesora Georga Annasa, mojego opiekuna naukowego podczas pobytu badawczego na Uniwersytecie Bostońskim w Stanach Zjednoczonych, gdzie przebywałam na stypendium Fulbrighta w 2011 r. Dalsze prace w tej dziedzinie kontynuowałam w projekcie badawczym pt. „Etyczne i prawne standardy genetyki reprodukcyjnej”, finansowanym przez Narodowe Centrum Nauki w latach 2014–2018, w ramach którego powstała niniejsza monografia. Rozwinęłam w niej wiele zagadnień, które były przedmiotem moich badań, prezentowanych w tym okresie na konferencjach, wykładach i w rozmaitych tekstach naukowych. Monografia ma charakter oryginalny i jedynie rozdział drugi zawiera obszernie fragmenty z wcześniej publikowanych prac, które zostały w tej książce dopracowane i zaadoptowane na potrzeby pełnej eksplikacji stawianych tez.

Zagadnienia dotyczące ulepszania natury człowieka, omawiane w ostatnim rozdziale tej książki, rozwinęłam podczas pobytu badawczego na Uniwersytecie Oxfordzkim, gdzie przebywałam latem 2014 r. na zaproszenie profesora Juliana Savulescu, dyrektora Oxford Uehiro Center for Practical Ethics. Wiele zawdzięczam współpracy z dr Adrianą Warmbier, z którą dyskutowaliśmy na ten temat, redagując wspólnie jeden z numerów „Ethics in Progress” poświęcony transhumanizmowi. Pogłębiając inspirację współczesną etyką cnotę zawdzięczam dr hab. Nataszy Szutta oraz dr. Arturowi Szutta, z którymi mam przyjemność współpracować m.in. przy tworzonej przez nich piśmie popularyzującym filozofię pt. „Filozofuj!”

Istotnym wkładem w moje prace nad książką zaznaczył się prowadzony przeze mnie interdyscyplinarny zespół badawczy, powołany w celu realizacji wspomnianego wyżej projektu badawczego. W skład tego zespołu wchodził: dr Błażej Kmiecik, dr Małgorzata Karbarz, dr Wojciech Lewandowski oraz dwójka doktorantów – Filip Bardziński i Zofia Szafrąńska-Czajka. Pragnę im podziękować za wspólną pracę, w szczególności za to, że mogłam skorzystać z prac naukowych oraz materiałów edukacyjnych przygotowywanych przez nich w ramach projektu. Szczególny wpływ na tę książkę miała wspólna praca z dr. Lewandowskim nad

przygotowywaną anglojęzyczną monografią na temat selekcji genetycznej i ulepszenia, która dostarczyła mi wielu istotnych przemyśleń zawartych w tej książce.

Podziękowania za cenne konsultacje do tej pracy należą się także: dr Jennifer Castañeda w zakresie genetyki klinicznej, dr Julii Stanek w zakresie prawnomedycznym, dr Małgorzacie Karbarz w zakresie biotechnologicznym, dr Justynie Holocher w zakresie prawnym, dr. Wojciechowi Lewandowskiemu w zakresie filozoficznym. Dziękuję wszystkim tym osobom, jak również recenzentom wydawniczym – prof. Jerzemu Stelmachowi oraz dr hab. Ewie Baum, za uważną lekturę przygotowanego do druku manuskryptu oraz za uwagi, które przyczyniły się do poprawienia jej ostatecznej wersji.

Pragnę szczególnie podziękować panu profesorowi Stelmachowi, kierownikowi Katedry Filozofii Prawa i Etyki Prawniczej na Wydziale Prawa i Administracji Uniwersytetu Jagiellońskiego za czuwanie nad moją pracą naukową, stwarzanie znakomych możliwości do dalszego rozwoju, nieustanne motywowanie do działania w prowadzonym przez pana profesora zespole oraz za istotne uwagi dotyczące kolejnych etapów mojej pracy.

Rodzinnie i przyjaciołom dziękuję za wsparcie i inspiracje we wszystkich innych dziedzinach życia, które również miały swój niewątpliwy wpływ na powstanie tej pracy.

Wykaz skrótów

Akty prawne

- Europejska Konwencja Bioetyczna – Konwencja o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej w kontekście zastosowań biologii i medycyny: Konwencja o prawach człowieka i biomedycynie z dnia 4 kwietnia 1997 r. (CETS nr 164)
- HFE Act 1990 – Human Fertilisation and Embryology Act z dnia 1 listopada 1990 r., z poprawkami z dnia 13 listopada 2008 r. (HFE Act 2008), brytyjska ustawa o ludzkim zapłodnieniu i embriologii
- k.c. – ustawa z dnia 23 kwietnia 1964 r. – Kodeks cywilny (tekst jedn.: Dz.U. z 2018 r. poz. 1025 ze zm.)
- k.e.l. – Kodeks Etyki Lekarskiej z dnia 2 stycznia 2004 r. (tekst zawierający zmiany uchwalone w dniu 20 września 2003 r. przez Nadzwyczajny VII Krajowy Zjazd Lekarzy), Warszawa 2004
- k.k. – ustawa z dnia 6 czerwca 1997 r. – Kodeks karny (tekst jedn.: Dz.U. z 2018 r. poz. 1600)
- k.r.o. – ustawa z dnia 23 kwietnia 1964 r. – Kodeks rodzinny i opiekuńczy (tekst jedn.: Dz.U. z 2017 r. poz. 682 ze zm.)
- Karta Praw Podstawowych UE – Karta Praw Podstawowych Unii Europejskiej z dnia 7 grudnia 2000 r. (Dz.Urz. UE z 2016 r. C 202, s. 389)
- Konstytucja RP – Konstytucja Rzeczypospolitej Polskiej z dnia 2 kwietnia 1997 r. (Dz.U. Nr 78, poz. 483 ze zm.)
- Powszechna deklaracja o genomie ludzkim UNESCO – Powszechna deklaracja o genomie ludzkim i prawach człowieka z dnia 11 listopada 1997 r.
- u.l.n. – ustawa z dnia 25 czerwca 2015 r. o leczeniu niepłodności (tekst jedn.: Dz.U. z 2017 r. poz. 865)
- u.p.p. – ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (tekst jedn.: Dz.U. z 2017 r. poz. 1318 ze zm.)

- u.p.r. – ustawa 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.)
- u.z.l. – ustawa z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentysty (tekst jedn.: Dz.U. z 2018 r. poz. 617 ze zm.)

Czasopisma i publikatory

- CETS – Council of Europe Treaty Series
- Dz.U. – Dziennik Ustaw
- Dz.Urz. UE – Dziennik Urzędowy Unii Europejskiej
- OSN – Orzecznictwo Sądu Najwyższego
- OSNC – Orzecznictwo Sądu Najwyższego. Izba Cywilna
- OSNKW – Orzecznictwo Sądu Najwyższego. Izba Karna i Wojskowa
- OSP – Orzecznictwo Sądów Polskich
- OTK – Orzecznictwo Trybunału Konstytucyjnego

Inne

- ACOG – American College of Obstetricians and Gynecologists (Amerykańskie Kolegium Położników i Ginekologów)
- ADHD – *Attention Deficit Hyperactivity Disorder* (zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi)
- ART – *Assisted (Artificial) Reproductive Techniques* (techniki reprodukcji wspomagananej)
- ASRM – American Society of Reproductive Medicine (Amerykańskie Towarzystwo Medycyny Rozrodu)
- BGH – Bundesgerichtshof (Trybunał Federalny Niemiec)
- CORE – Comment on Reproductive Ethics (komentarz do etyki reprodukcyjnej – brytyjska organizacja pozarządowa zajmująca się etycznymi i prawnymi aspektami genetyki reprodukcyjnej)
- CRISPR/Cas9 – *Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats* (zgrupowane, regularnie rozproszone, krótkie, powtarzające się sekwencje palindromiczne – technika edycji genomu stosowana w połączeniu z enzymem Cas9)
- ETPC – Europejski Trybunał Praw Człowieka
- FDA – Food and Drug Administration (amerykańska Agencja ds. Żywności i Leków)

GMO	– <i>Genetically Modified Organism</i> (organizm modyfikowany genetycznie)
HFEA	– Human Fertilisation and Embryology Authority (brytyjski Urząd ds. Ludzkiego Zapłodnienia i Embriologii)
HLA	– <i>Human Leukocyte Antigens</i> (ludzkie antygeny leukocytarne)
MRTs	– <i>Mitochondrial Replacement Techniques</i> (techniki mitochondrialnego transferu genetycznego)
PGD	– <i>Preimplantation Genetic Diagnosis</i> (diagnostyka preimplantacyjna)
PGS	– <i>Preconception Gender Selection</i> (prekonceptyjna selekcja płciowa)
PID	– diagnostyka preimplantacyjna
SN	– Sąd Najwyższy
TK	– Trybunał Konstytucyjny

Wprowadzenie

Niezwykłe dynamiczny rozwój biotechnologii zmienia na naszych oczach oblicze medycyny. Szczególne znaczenie mają w tym kontekście odkrycia w dziedzinie genetyki, której rozwój został zapoczątkowany w drugiej połowie XIX wieku badaniami nad mechanizmami dziedziczenia, prowadzonymi przez Gregora Mendla i Karola Darwina¹. Badania te kontynuowane były przez tak wybitnych badaczy, jak Hugo de Vries czy William Bateson. Ten ostatni ukuł termin „genetyka” na określenie nauki o pochodzeniu organizmów, nawiązując do greckiego terminu *génésis* (pochodzenie)². Pojęcie genu (podstawowej jednostki dziedziczenia, będącej nośnikiem informacji biologicznej), które w 1909 r. zostało wprowadzone przez botanika Wilhelma Johannsena, stało się jedną z trzech, obok atomu i bitu, podstawowych idei rewolucjonizujących naukę XX wieku³. Na początku XX stulecia odkryto chromosomową teorię dziedziczenia, do czego przyczyniły się badania Thomasa H. Morgana na muszkach owocowych, zaczęto też analizować biochemiczną naturę genów. Odkrycie struktury DNA zawdzięczamy pracującym w Wielkiej Brytanii naukowcom: Maurice’owi Wilkinsowi, Rosalind Franklin, Jamesowi Watsonowi i Francisowi Crickowi⁴. W 1953 r. Watson i Crick dokończyli budowanie modelu cząsteczki DNA i opisali wynik swych badań na łamach magazynu „Nature”, w którym Franklin i Wilkins potwierdzili ów model swoimi badaniami⁵. W 1962 r.

¹ G. Mendel, *Versuche über Pflanzen-Hybriden*, „Verhandlungen der naturforschenden Vereins Brno” 1866, t. 4, s. 3–47; K. Darwin, *O powstawaniu gatunków drogą doboru naturalnego, czyli o utrzymaniu się doskonalszych ras w walce o byt*, Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa 2009 (według oryginału drugiego wydania z 1860 r.).

² S. Mukherjee, *Gen. Ukryta historia*, Wydawnictwo Czarne, Wołowiec 2017, wersja e-book, s. 156.

³ Tamże, s. 177; M.W. Bauer, *Atoms, Bytes and Genes. Public Resistance and Techno-Scientific Responses*, Routledge, New York 2015.

⁴ S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 338–388.

⁵ J.D. Watson, F.H.C. Crick, *Molecular Structure of Nucleic Acids: A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid*, „Nature” 1953, t. 171, nr 4356, s. 737–738; M.H.F. Wilkins, A.R. Stokes, H.R. Wilson, *Molecular Structure of Nucleic Acids: Molecular Structure of Deoxyribose Nucleic Acids*, „Nature” 1953, t. 171, nr 4356, s. 738–740; R.E. Franklin, R.G. Gosling, *Molecular Configuration in Sodium Thymonucleate*, „Nature” 1953, t. 171, nr 4356, s. 740–741.

badacze otrzymali za to odkrycie Nagrodę Nobla, z wyjątkiem Franklin, która zmarła na skutek nowotworu przed podjęciem decyzji przez Komitet Noblowski. Ich odkrycie dało asumpt do rozwoju biologii molekularnej i dalszego zgłębiania tajemnicy początków życia. Odkryto mechanizm powielania DNA oraz kod genetyczny, który ma uniwersalny charakter i jest spoiwem łączącym istoty ludzkie z wszystkimi organizmami żywymi na naszej planecie. Zrozumiano także rolę RNA w przekazywaniu informacji między jądrem komórkowym, w którym mieści się DNA, a białkami mieszczącymi się we wnętrzu komórki⁶. W latach 70. XX wieku opracowano metodę sekwencjonowania („czytania”) DNA oraz metodę klonowania („pisania”) genów⁷. W latach 80. wykorzystywano te metody do zidentyfikowania i lokalizacji genów powiązanych z chorobami. Rozwój biotechnologii i wiedzy genetycznej przyczynił się do powstania nowych leków i metod leczenia. Przykładem może być synteza rekombinowanej insuliny, którą stosuje się w leczeniu cukrzycy, jak również syntetycznie tworzony lek dla chorych na hemofilię (czynnik VIII), czy też uzyskiwany w laboratorium ludzki hormon wzrostu, wykorzystywany w leczeniu różnych odmian zaburzeń wzrostu.

W 1990 r. rozpoczęto Projekt poznania ludzkiego genomu (*Human Genome Project*), którego celem było sekwencjonowanie całego genomu człowieka⁸. Był to największy dotychczasowy projekt badawczy realizowany przy współpracy międzynarodowej kilkunastu instytucji z całego świata i kosztujący miliardy dolarów. Wstępny opis ludzkiego genomu został ogłoszony w Białym Domu 26 czerwca 2000 r., na kilka lat przed planowanym terminem, a wstępne wyniki opublikowano w lutym 2001 r.⁹ Wyniki tych badań zostały publicznie udostępnione w formie elektronicznej w internetowych bazach danych. Jeden z naukowców biorących udział w projekcie, Francis Collins, stwierdził wówczas, że jest to moment przełomowy dla ludzkości, w którym „uzyskaliśmy pierwsze spojrzenie na naszą własną instrukcję obsługi, wcześniej znaną jedynie Bogu”¹⁰. Odczytaniu ludzkiego genomu

⁶ RNA to kwas rybonukleinowy, związek o strukturze podobnej do DNA, który służy jako matryca syntezy białek; DNA to kwas deoksyrybonukleinowy, będący chemicznym nośnikiem dziedziczności (R.C. King, W.D. Stansfield, *Słownik terminów genetycznych*, Ośrodek Wydawnictw Naukowych – Polska Akademia Nauk, Poznań 2002).

⁷ S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 40–41.

⁸ E.S. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith, *Genetyka medyczna*, A. Latos-Bieleńska (red.), PZWL, Warszawa 2013, s. 16–21; L. Korniszewski, *Genetyka medyczna*, Akademia Medyczna w Warszawie, Warszawa 2001, s. 190–197; M.J. Mehlman, J.R. Botkin, *Access to the Genome. The Challenge to Equality*, Georgetown University Press, Washington 1998, s. 7–19. Genom to całość materiału genetycznego zawartego w każdej komórce organizmu.

⁹ International Human Genome Sequencing Consortium (Lander E.S. i in.), *Initial sequencing and analysis of the human genome*, „Nature” 2001, t. 409, nr 6822, s. 745–964; J.C. Venter i in., *The Sequence of the Human Genome*, „Science” 2001, t. 291, nr 5507, s. 1304–1351.

¹⁰ F.C. Collins, *The Language of God. A Scientist Presents Evidence for Belief*, Free Press, New York 2006, s. 3, przeł. MS. Wszystkie tłumaczenia cytatów z podanych w bibliografii pozycji obcojęzycznych są moje, chyba że zaznaczono inaczej. Stanisław Lem przywołał słowa Dyrektora National Human Genome Research Institute, w których doprecyzowuje on powyższą wypowiedź: „Nazywaliśmy

towarzystwo ogromne zdumienie badaczy, gdy odkryto, że składa się on z o wiele mniejszej ilości genów, niż się spodziewano, oraz że ma niewiele więcej genów niż genom myszy i zaledwie dwa razy więcej niż muszka owocowa. Fenomen złożoności świata organicznego, u którego podstaw są te same geny, w interesujący sposób tłumaczył genetyk Antoine Danchin, używając metafory „statku Tezeusza” i argumentując, że to, co ma kluczowe znaczenie dla budowy organizmu, to nie tyle geny czy ich ilość, ile raczej ich szczególnie układ¹¹. Dzięki projektowi odkryto również, że wszyscy ludzie na całym świecie mają wspólne DNA w 99,9% (jesteśmy bardzo homogenicznym gatunkiem w porównaniu z takimi gatunkami, jak np. szympansy), co potwierdza, iż o wyjątkowości każdego z nas decydują w dużej mierze czynniki inne niż czysto genetyczne. Co więcej, ludzkie DNA jest w ok. 95% takie samo jak DNA szympansov¹². Można więc powiedzieć, że odkrycia te dopełniły zapoczątkowanego przez teorię ewolucji Kopernikańskiego przewrotu w myśleniu o świecie w kategoriach antropocentrycznych, jak zauważa Barbara Chyrowicz, konkludując: „Jeśli zatem istnieje coś, co sprawia, że człowiek jest w otaczającym go świecie kimś szczególnym, to z całą pewnością nie jest to jego biologiczna natura”¹³.

Sekwencjonowanie ludzkiego genomu otwiera epokę genomiki, określaną przez naukowców czwartą fazą rozwoju genetyki¹⁴. Ma ono odegrać olbrzymią rolę w zwalczaniu najgroźniejszych chorób genetycznych XXI wieku, podobną do tej, jaką odegrało wykorzystanie mikroskopu do walki z chorobami zakaźnymi

ludzki genom księgą życia, naprawdę jednak są to trzy księgi. Po pierwsze: książka historyczna, niesie bowiem багаż świadczący o swoich dziejach – wszystko, co nie daje ekspresji letalnie szkodliwej, może się spokojnie przenosić z pokolenia na pokolenie. Po drugie: genom to roboczy podręcznik i lista części składowych, z których jesteśmy sporządzeni. Po trzecie: podręcznik medycyny sięgającej głębiej i doskonalszej niż dotychczasowa, medycyna na poziomie molekularnym” (S. Lem, *Dylematy*, Wydawnictwo Literackie, Kraków 2003, s. 249–250).

¹¹ Słynny paradoks statku Tezeusza dotyczył pytania o tożsamość – jeśli w statku wymieniono kolejne jego deski, zastępując z czasem wszystkie deski nowymi, to czy mamy do czynienia wciąż z tym samym statkiem (tożsamym z oryginalnym), czy nie? Nie same deski są tu jednak ważne (z desek statku można wybudować także drewniany most), ale ich funkcja, konfiguracja, wzajemne ułożenie. Zdaniem genetyka, podobnie jest z budową genetyczną organizmów (S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 467).

¹² R.J. Britten, *Divergence between samples of chimpanzee and human DNA sequences is 5%, counting indels*, „Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America” 2002, t. 99, nr 21, s. 13633–13635.

¹³ Zob. B. Chyrowicz, *Etyka i terapia genowa* [w:] J. Różyńska, W. Chańska (red.), *Bioetyka*, Wolters Kluwer, Warszawa 2013, s. 391.

¹⁴ Pierwszą fazą rozwoju genetyki było odkrycie komórkowej podstawy dziedziczenia (chromosomów); drugą molekularna podstawa dziedziczenia (podwójna helisa DNA); trzecią odcodowanie informacyjnej podstawy dziedziczenia (odkrycie biologicznych mechanizmów, przez które komórki odczytują informację zawartą w genach oraz wynalezienie technologii rekombinacji DNA, klonowania i sekwencjonowania, dzięki którym można je odtworzyć); International Human Genome Sequencing Consortium (Lander E.S. i in.), *Initial sequencing...*, s. 745.

w XIX i XX wieku¹⁵. W ciągu ostatnich 150 lat medycyna święciła tryumfy, znacznie przedłużając średnią długość ludzkiego życia. Oczekiwania wzrosły. Medycyna w epoce po poznaniu genomu ludzkiego jest określana mianem medycyny genomicznej (lub postgenomicznej). Jej celem jest zagwarantowanie, by ludzie nie tylko żyli dłużej, ale i cieszyli się lepszym zdrowiem, a także by zredukować występowanie pewnych szkodliwych genów w populacji¹⁶. Rewolucyjność medycyny genomicznej ma polegać na tym, że będzie ona: a) spersonalizowana; b) wczesno-diagnostyczna bądź prognostyczna i prewencyjna. Personalizacja medycyny polega na zapewnieniu zindywidualizowanego leczenia opartego na informacji genetycznej pacjenta. Wiedza uzyskana z badania genomu ludzkiego pozwała także na badanie uwarunkowanej genetycznie indywidualnej wrażliwości na leki, co wiąże się z rozwojem farmakogenetyki. O ile tradycyjna medycyna ma charakter głównie diagnostyczny i koncentruje się na wykrytych symptomach choroby, o tyle medycyna genomiczna umożliwia wykrycie genów odpowiedzialnych za daną chorobę (w tym także zwiększonej predyspozycji czy skłonności do zachorowania) jeszcze przed ujawnieniem się symptomów choroby, a nawet jeszcze przed urodzeniem się danej osoby. Może to otworzyć ludziom niespotykane wcześniej możliwości kontroli własnego życia i ich kondycji zdrowotnej, ale także postawi przed koniecznością dokonywania trudnych wyborów dotyczących nie tylko własnego zdrowia, ale też życia potomstwa.

Pomimo odczytania całego genomu ludzkiego, wciąż pozostało bardzo wiele do zrobienia w celu zrozumienia odkrytych w nim informacji. Jak trafnie ujęła to dziennikarka Esther Dyson, problem ten można przyrównać do próby zrozumienia *Wojny i pokoju* w oryginale przy znajomości dziewięćdziesięciu słów rosyjskich¹⁷. Kod genomiczny, w przeciwieństwie do genetycznego, pozostaje wciąż dla nas zagadką. Jego rozszyfrowaniu służy kolejny wielki projekt naukowy – Encyklopedia elementów DNA (ENCODE), zapoczątkowany w 2003 r. jako następstwo Projektu poznania ludzkiego genomu. Wciąż jeszcze przed nami również wielkie przedsięwzięcie odczytania informacji o białkach (tzw. ludzkiego *proteomu*), co jest znacznie trudniejsze z uwagi na ogromną liczbę i odmiennosc białek.

Równoległe do badań nad rolą genów w rozwijaniu się chorób, prowadzono badania nad terapią genową, która polega na wprowadzeniu obcych kwasów

¹⁵ K. Davies, *The \$1,000 Genome. The Revolution in DNA Sequencing and the New Era of Personalized Medicine*, Free Press, New York 2010, s. 119, 120.

¹⁶ Wylimowanie pewnych genów z puli genetycznej, o czym mówią niektórzy bioetycy, jest z naukowego punktu widzenia niezwykle trudnym, jeśli nie niemożliwym do osiągnięcia celem, zwłaszcza w przypadku rzadkich mutacji genów recesywnych (stosując program przymusowych testów na nosicielstwo genów recesywnych zmutowanych oraz zapobiegając reprodukcji takich osób, mogłoby to zająć 18 pokoleń, czyli ok. 500 lat lub dłużej); D.C. Wertz, J.C. Fletcher, *Genetics and Ethics in Global Perspective*, Kluwer Academic Publishers, Dordrecht 2004, s. 49.

¹⁷ Przytaczam za: M. Angrist, *Here Is a Human Being. At the Dawn of Personal Genomics*, HarperCollins, New York 2010, s. 206.

nukleinowych (DNA lub RNA) do komórek w celach terapeutycznych¹⁸. Terapia genu stała się możliwa dzięki odkryciu występujących u bakterii enzymów restrykcyjnych, za pomocą których bakteria broni się przed atakiem wirusa¹⁹. Obrona polega na rozcięciu DNA chorobotwórczego wirusa przez enzymy restrykcyjne bakterii zwane „molekularnymi nożycami”. Wykryta u bakterii naturalna metoda obronna organizmu została wykorzystana przez naukowców jako narzędzie do wprowadzania zmian w genomie. Zmiany te mogą polegać na przywróceniu prawidłowego funkcjonowania genu (naprawie wadliwego genu), zastąpieniu wadliwych zmutowanych genów kopiami prawidłowych genów, dodaniu nowego genu do organizmu lub uniemożliwieniu ekspresji wadliwych genów. Odpowiednie kopie genów mogą być wprowadzane bezpośrednio do tkanki, cytoplazmy bądź jądra komórkowego. Mogą też być wprowadzane z użyciem biochemicznych lub biologicznych nośników. Najczęściej stosowaną metodą jest przenoszenie genów za pomocą wektorów wirusów, w których zastępuje się materiał genetyczny wirusa odpowiednią kopią genu.

W zależności od rodzaju komórek ludzkiego organizmu, będących przedmiotem ingerencji genetycznej, rozróżnia się terapię genową germinálną oraz somatyczną. W przypadku terapii genowej germinálnej, przedmiotem ingerencji genetycznej są komórki rozrodcze (gamety męskie i żeńskie) lub embriony²⁰,

¹⁸ M.J. Mehlman, J.R. Botkin, *Access to...*, s. 29–34.

¹⁹ Odkrycia tego dokonał Werner Arber w 1970 r. (zob. B. Chyrowicz, *Etyka i terapia...*, s. 390). Początków terapii genowej należy jednak dopatrywać się w badaniach Waclawa i Elisabeth Szybalski, którzy już w 1962 r. dokonali pierwszego transferu genów do komórek ssaków (zob. J. Dulak, *Czy powinniśmy się obawiać terapii genowej* [w:] W. Galewicz (red.), *Etyczne i prawne granice badań naukowych*, Universitas, Kraków 2009, s. 52).

²⁰ Pojęcie „embryon” definiuje się na gruncie medycznym jako „organizm w pierwszych stadiach rozwoju po zapłodnieniu komórki piciowej żeńskiej (komórka jajowa) przez komórkę piciową męską (plemnik). W położnictwie za zarodek uznaje się wytwór zapłodnienia do 3. miesiąca życia wewnątrzmacicznego. Życie wewnątrzmaciczne, które trwa ok. 40 tygodni, odpowiadające 10 miesiącom księżycowym, jest podzielone na trzy stadia: 1) okres segmentacji komórki jajowej, trwający przez pierwsze dwa tygodnie po zapłodnieniu; 2) stadium embrionalne, które trwa od 2. do 8. tygodnia po zapłodnieniu; 3) stadium płodowe, trwające od 9. do 40. tygodnia po zapłodnieniu” – E. Cravetto (red.), *Wielka encyklopedia medyczna*, t. 6, Biblioteka Gazety Wyborczej, Warszawa 2011, s. 46. Zob. O. Nawrot, *Nienarodzony na ławie oskarżonych*, Wydawnictwo Adam Maraszałek, Toruń 2007, s. 113–134. W literaturze anglo-amerykańskiej zarodki ludzkie stworzone pozaustrojowo przed ich implantacją określa się czasem mianem „preembryonów” lub „embryonów preimplantacyjnych” (J.A. Robertson, *Sperm, ova, and embryos* [w:] S.G. Post (red.), *Encyclopedia of Bioethics*, t. 4, MacMillan Reference, New York 2003, s. 2296). Często też używa się terminu „preembryon” w stosunku do efektu połączenia gamety męskiej i żeńskiej od momentu zapłodnienia do momentu pojawienia się osi zarodka (smugi pierwotnej) ok. 14 dni po zapłodnieniu; od początku trzeciego do końca ósmego tygodnia po zapłodnieniu używa się zaś określenia „embryon” (C. Strong, *Moralny status preembryonów, embryonów, płodów, noworodków* [w:] W. Galewicz (red.), *Początki ludzkiego życia*, t. 2, *Antologia bioetyki*, Universitas, Kraków 2010, s. 87). W niniejszej pracy nie będę stosować rozróżnienia na embryon i preembryon, gdyż rozróżnienie to jest najczęściej używane dla podkreślenia różnicy między poszczególnymi etapami rozwoju zarodka ludzkiego, co ma na celu wprowadzenie roz-

a zmiany genetyczne mają charakter dziedziczny. W przypadku somatycznej terapii genowej, ingerencja genetyczna dotyczy innych komórek organizmu i nie skutkuje dziedzicznymi zmianami. Pierwszym sukcesem somatycznej terapii genowej okrzyknięto terapię przeprowadzoną w 1990 r. przez zespół amerykańskich naukowców z Narodowego Instytutu Zdrowia na czteroletniej Ashanti DeSilva, cierpiącej na ciężki złożony niedobór odporności (SCID)²¹. Pierwszą tragiczną porażką eksperymentalnego leczenia była śmierć osiemnastoletniego Jessego Gelsingera w 1999 r., do której doszło w wyniku nieprawidłowo przeprowadzonej terapii genowej i która chwilowo spowolniła jej dalszy rozwój²². Mimo owej tragicznej w skutkach terapii, naukowcy kontynuowali badania, odnosząc sukcesy w zwalczaniu chorób genetycznych, w wyniku czego niektóre somatyczne terapie genowe zostały dopuszczone do użytku klinicznego²³. Dla terapii genowej germinalnej istniały bariery zarówno natury technicznej, jak i etycznej, więc była traktowana przez środowisko naukowców sceptycznie²⁴. Zakaz wprowadzania dziedzicznych zmian w genomie człowieka został przyjęty w niektórych regulacjach prawnych, w tym o zasięgu międzynarodowym²⁵.

różnienia w ich statusie normatywnym, o czym będzie mowa w rozdziale 3. Pojęcia „embrion” i „zarodek” będą stosowane zamiennie na oznaczenie organizmu w pierwszych stadiach rozwoju po zapłodnieniu, dokonany zarówno pozaustrojowo, jak i wewnątrzustrojowo. Na potrzeby polskiej ustawy z dnia 25 czerwca 2015 r. o leczeniu niepłodności (tekst jedn.: Dz.U. z 2017 r. poz. 865) wprowadzono w art. 2 ust. 1 pkt 28 węższą definicję pojęcia zarodka, przez co rozumie się „grupę komórek powstałą wskutek pozaustrojowego połączenia się żeńskiej i męskiej komórki rozrodczej, od zakończenia procesu zlewania się jąder komórek rozrodczych (kariogamia) do chwili zagnieżdżenia się w śluzówce macicy” (zob. krytykę ustawowej definicji J. Haberko, *Ustawa o leczeniu niepłodności. Komentarz*, Wolters Kluwer, Warszawa 2016, s. 56–57).

²¹ B. Chyrowicz, *Etyka i terapia...*, s. 394; J. Dulak, *Czy powinniśmy...*, s. 54. Pacjentka była jednocześnie poddana innym terapiom, więc trudno określić faktyczny udział terapii genowej w leczeniu; można powiedzieć, że eksperyment ten służył bardziej zademonstrowaniu bezpieczeństwa niż skuteczności terapii genowej, która budziła wiele obaw (S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1048).

²² B. Chyrowicz, *Etyka i terapia...*, s. 394–395; J. Dulak, *Czy powinniśmy...*, s. 53–54; S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1051.

²³ S.L. Ginn i in., *Gene therapy clinical trials worldwide to 2013 – an update*, „The Journal of Gene Medicine” 2013, nr 15, s. 65–77.

²⁴ G.J. Annas, L.B. Andrews, R.M. Isasi, *Protecting the Endangered Human: Toward an International Treaty Prohibiting Cloning and Inheritable Alterations*, „American Journal of Law & Medicine” 2002, nr 28 (2/3), s. 151–178; P. Sykora, *Germline gene therapy in the era of precise genome editing: how far should we go?* [w:] M. Soniewicka (red.), *The Ethics of Reproductive Genetics – Between Utility, Principles, and Virtues*, Springer, New York 2018, s. 157–171.

²⁵ Art. 13 Konwencji o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej w kontekście zastosowań biologii i medycyny: Konwencja o prawach człowieka i biomedycynie z dnia 4 kwietnia 1997 r. (CETS nr 164) – Europejska Konwencja Bioetyczna; zob. O. Nawrot, *Ludzka biogeneza w standardach bioetycznych Rady Europy*, Wolters Kluwer, Warszawa 2011, s. 312–363. Również na gruncie polskiego prawa niedopuszczalne są interwencje mające na celu dokonanie dziedzicznych zmian w genomie ludzkim (art. 25 ust. 2, art. 86 u.l.n.); zob. J. Haberko, *Ustawa o leczeniu niepłodności...*, s. 160–161, 395–397.

Powszechny konsens, by nie wprowadzać dziedzicznych zmian genetycznych u ludzi, został podważony w 2015 r. Głośnym echem na świecie odbiła się decyzja brytyjskiego Parlamentu w sprawie zmiany regulacji prawnych zabraniających genetycznej modyfikacji ludzkich komórek rozrodczych, aby umożliwić wprowadzenie do klinik wspomaganego rozrodu technik mitochondrialnego transferu genetycznego (MRTs – *Mitochondrial Replacement Techniques*)²⁶. W ludzkich komórkach znajduje się ok. 23 000 genów, z czego 37 jest ulokowanych w mitochondriach, które dziedziczy się po matce (odkryto je w 1964 r.). Niektóre spośród chorób genetycznych wynikają z zaburzeń w funkcjonowaniu i strukturze mitochondriów. Aby zapobiec przekazywaniu tych chorób, wynaleziono technologie, dzięki którym można zastąpić wadliwe mitochondrialne DNA zdrowym w komórkach jajowych oraz embrionach. Polega to na pobraniu jądra komórkowego z komórki jajowej zawierającej wadliwe mitochondria kobiety pragnącej mieć potomstwo spokrewnione z nią genetycznie i przeniesieniu do enukleowanej komórki innej kobiety (dawczyni), zawierającej zdrowe DNA mitochondrialne, z której usunięto jądro komórkowe, a następnie zapłodnieniu. Jest to jedna z metod, nazywana *maternal spindle transfer* (MST). Obecnie zaawansowane badawczo są także inne metody, m.in. *pronuclear transfer* (PNT)²⁷. PNT jest metodą, w której zapładnia się zarówno komórkę jajową kobiety obciążonej chorobą, jak i dawczyni, tworząc dwa zarodki, następnie usuwa się z zygot przedjądrza i umieszcza się przedjądrze zawierające jądro DNA kobiety chcącej mieć genetyczne potomstwo w enukleowanej zygotie kobiety-dawczyni. W wyniku zastosowania tych technik w prokreacji medycznie wspomaganą, może urodzić się dziecko nieobciążone zaburzeniami mitochondrialnymi, posiadające w swoim genomie oprócz genów dawcy nasienia, także geny dwóch kobiet – dawczyni jądra komórkowego (DNA jądrowego) oraz dawczyni genów mitochondrialnych (DNA mitochondrialnego).

Kolejną rewolucję w podejściu do modyfikacji genetycznej ludzkich embrionów przyniosło odkrycie nowej, znacznie bardziej efektywnej techniki ingerencji genetycznych – CRISPR/Cas9 (ang. *Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats*, stosowanej w połączeniu z enzymem Cas9). Jedną z podstawowych

²⁶ The Human Fertilisation and Embryology (Mitochondrial Donation) Regulations 2015, z dnia 4 marca 2015 r., nr 572; zob. także HFEA, *Mitochondria replacement consultation: Advice to government*, London 2013; HFEA, *Scientific review of the safety and efficacy of methods to avoid mitochondrial disease through assisted conception*, London 2011; HFEA, *Statement on mitochondrial donation*, London 2015; P. Sykora, *Germline gene therapy...*, s. 189; I. de Melo-Martin, *Rethinking Reprogenetics: Enhancing Ethical Analyses of Reproductive Technologies*, Oxford University Press, Oxford 2016, wersja e-book, s. 86–90, 379–432.

²⁷ Committee on the Ethical and Social Policy Considerations of Novel Techniques for Prevention of Maternal Transmission of Mitochondrial DNA Diseases; Board on Health Sciences Policy; Institute of Medicine; National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine, *Introduction* [w:] A. Claiborne, R. English, J. Kahn (red.), *Mitochondrial Replacement Techniques: Ethical, Social, and Policy Considerations*, National Academies Press, Washington 2016, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK355458/> (dostęp: lipiec 2018 r.).

trudności towarzyszących rozwojowi tradycyjnej terapii genowej była stosunkowo duża niedokładność ingerencji genetycznych i związane z tym ryzyko dla uczestników badań. W przypadku terapii germinalnej dodatkowym poważnym problemem była trudność w kontrolowaniu wprowadzanych zmian genetycznych, w tym uniknięciu niezamierzonych efektów ubocznych. Z tych względów przyrównywano terapię genową do próby pisania na klawiaturze w rękawicach bokserskich. Ponadto terapia genowa była niezwykle kosztowną i czasochłonną metodą leczenia. Prace nad udoskonaleniem metod ingerencji genetycznych, pozwalających na bardziej precyzyjny transfer genów i zwiększenie kontroli nad ich ekspresją, doprowadziły do odkrycia nowych technologii²⁸. Wśród nich najbardziej obiecująca technologia edytowania genów CRISPR/Cas9 została opracowana w 2012 r. przez Emmanuelle Charpentier i Jennifer A. Doudna²⁹. Metoda ta wykorzystuje jeden z mechanizmów systemu immunologicznego bakterii, odkryty przez Philippe Horvatha i Radolphe Barrangou. Mechanizm ten występuje u niektórych bakterii i polega na wycięciu fragmentu DNA wirusa i umieszczeniu go w genomie bakterii, dzięki czemu zyskuje ona na niego odporność. Bakteria wysyła RNA („poszukiwacza”) do rozpoznania wirusowego DNA, a następnie wykorzystuje enzym Cas9 („zabójcę”) do porozcinania obcych genów wirusa³⁰. Metoda CRISPR/Cas9 jest znacznie bardziej precyzyjna od poprzednio stosowanej terapii genowej, gdyż może wprowadzić zmiany DNA na poziomie pojedynczych par genów dzięki zastosowaniu dających się zaprogramować endonukleaz. Doudna i Charpentier jako pierwsze dokonały takiego zaprogramowania – podmieniły „poszukiwacza”, sprawiając, by system wypatrywał i rozcinał określone geny i genomy. Chirurgia genetyczna przy użyciu metody CRISPR/Cas9 umożliwia niezwykle prostą, szybką i stosunkowo niedrogą edycję genomu, dzięki której można wyciąć zmutowany fragment DNA i zastąpić go nowym, np. syntetycznym fragmentem DNA (jest bowiem możliwe tworzenie od podstaw sztucznego DNA w laboratorium, a nie tylko kopiowanie czy przeszczepianie)³¹, lub dodać dodatkowe geny do genomu. Nowa technologia umożliwia też wprowadzanie zmian w wielu genach na raz, co stwarzałoby w przyszłości szansę także na skuteczną interwencję w przypadku chorób genetycznych powiązanych z wieloma genami. W edycji genomu pokładane są ogromne nadzieje, a nowe techniki dynamicznie się

²⁸ P. Sykora, *Germline gene therapy...*, s. 191–195.

²⁹ M. Jinek i in., *A Programmable Dual-RNA-Guided DNA Endonuclease in Adaptive Bacterial Immunity*, „*Science*” 2012, t. 337, nr 6096, s. 816–821.

³⁰ S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1149.

³¹ Zespół Craiga Ventera dokonał sztucznego i samodzielnego stworzenia od podstaw całego genomu bakterii, który został inkorporowany do komórki, tworząc w ten sposób w laboratorium pierwszą syntetyczną formę życia na świecie (zob. D.G. Gibson i in., *Creation of a Bacterial Cell Controlled by a Chemically Synthesized Genome*, „*Science*” 2010, t. 329, nr 5987, s. 52–26). Podobne próby podjęło z sukcesem wielu innych naukowców, a niektórym udało się nawet rozszerzyć sztucznie alfabet genetyczny.

rozwijają³². CRISPR/Cas9 można stosować zarówno w komórkach somatycznych, jak i rozrodczych. Może likwidować mutację genów z komórek rozrodczych jeszcze przed zapłodnieniem. Z racji tego, że ta nowa technologia może potencjalnie wprowadzać zmiany w całym genomie organizmu, określa się ją mianem inżynierii genomowej³³. Obecnie jest w fazie testowania na roślinach i zwierzętach. Naukowcom udało się już dokonać za jej pomocą genetycznych modyfikacji kilkudziesięciu organizmów, w tym m.in. komarów i małp³⁴. Na Uniwersytecie Emory w Atlancie, gdzie prowadzone są badania nad chorobą Huntingtona, dokonano edycji genów chorych myszy. Dotychczasowe wyniki badań są obiecujące, ponieważ odnotowano znaczną poprawę funkcji organizmu badanych zwierząt.

Rozpoczęto również testowanie tej metody na ludzkich embrionach, mimo towarzyszących temu kontrowersji. Kontrowersje budzi zarówno cel owych badań, polegający na wprowadzeniu dziedzicznych zmian do ludzkiego genomu, jak i sama metoda, wiążąca się z niszczeniem ludzkich zarodków w trakcie przeprowadzanych badań, czyli z poświęceniem ludzkiego życia dla celów naukowych³⁵. Modyfikacji zarodków ludzkich metodą CRISPR/Cas9 dokonano najpierw w Chinach. W 2015 r. zespół Junjiu Huang wykorzystał tę metodę w badaniach

³² L. Cong i in., *Multiplex Genome Engineering Using CRISPR/Cas Systems*, „Science” 2013, t. 339, nr 6121, s. 819–823; zob. I. de Miguel Beriain, A.M. Marcos del Cano, *Gene Editing in Human Embryos. A Comment on the Ethical Issues Involved* [w:] M. Soniewicka (red.), *The Ethics of Reproductive Genetics – Between Utility, Principles, and Virtues*, Springer, New York 2018, s. 173–187.

³³ S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1149.

³⁴ I. de Melo-Martin, *Rethinking Reprogenetics...*, s. 84–86.

³⁵ Już w 1970 r. Paul Ramsey, analizując powszechny entuzjazm wobec rozwoju nowych technologii i związaną z tym zmianę w podejściu do ludzkiej godności i znaczenia rodzicielstwa, przewidywał, że nadchodzi czas badań na ludzkich zarodkach, co możliwe jest wówczas, gdy stworzy się je poza organizmem matki oraz podporządkuje ludzkie życie postępowi naukowemu i technicznemu (zob. P. Ramsey, *Fabricated Man. The Ethics of Genetic Control*, Yale University Press, New Haven–London 1970, s. 134, 147). Embriony wykorzystywane w badaniach mogą być albo nadliczbowymi zarodkami, niewykorzystanymi w procedurze zapłodnienia *in vitro*, albo embriionami celowo stworzonymi dla celów badawczych. Zdaniem Kassa, ten drugi przypadek jest bardziej odrażający moralnie, gdyż tworzy się ludzkie życie w celu jego zniszczenia, co stanowi nieodłączny element owych badań. W przypadku nadliczbowych, niewykorzystanych zarodków, ludzkie życie zostało stworzone w celu urodzenia dziecka, ale nie zostało wykorzystane. Różnica dotyczy zatem intencji tworzenia życia ludzkiego. Jak podkreśla Kass, powstała w warunkach laboratoryjnych blastocysta (3–6 dniowy embriion zawierający od 100 do 200 komórek) pod względem biologicznym niczym nie różni się od będącego na tym samym etapie rozwoju zarodka rozwijającego się w macicy (*in utero*). W obu przypadkach mamy do czynienia z organiczną całością różną od gamet, genetycznie unikalną i zdolną do samodzielnego rozwoju w sprzyjających warunkach. Nikt by nie aprobował badań zakładających zachodzenie w ciążę, aby dokonać aborcji dla celów naukowych, więc tak samo powinno się oceniać pobieranie ludzkich gamet i zapładnianie ich *in vitro* w celach naukowych (L. Kass, *Life, Liberty and the Defence of Dignity*, Encounter Books, San Francisco 2002, s. 81–95; L. Kass, *O „Tworzeniu dzieci” raz jeszcze* [w:] W. Galewicz (red.), *Początki ludzkiego życia*, t. 2, *Antologia bioetyki*, Universitas, Kraków 2010, s. 245–249; o genetycznej unikalności i ciągłości rozwoju człowieka od momentu poczęcia także zob. P. Ramsey, *Fabricated Man...*, s. 11–12).

nad zmianą genu odpowiedzialnego za rozwój choroby beta-talazemii (rodzaj niedokrwistości)³⁶. Z 86 embrionów, zmiany pożądanę zaobserwowano tylko w 4, a w jednej trzeciej embrionów powstały przypadkowe niepożądane mutacje genetyczne. Rok później chińscy badacze prowadzili badania na ludzkich zarodkach w celu uodpornienia ich na wirus HIV metodą CRISPR/Cas9, ale również w tym przypadku efektywność badań była niska³⁷. Z uwagi na naruszenie zasady, by nie wprowadzać modyfikacji genetycznych do ludzkich komórek germinalnych, badania chińskie nad modyfikacją ludzkich zarodków spotkały się początkowo z chłodnym przyjęciem w środowisku naukowym, a czołowe magazyny naukowe „Science” i „Nature” odmówiły publikacji ich wyników. W zamian, na łamach „Nature” opublikowano apel naukowców domagających się przyjęcia przez wspólnotę naukową dobrowolnego moratorium na modyfikację ludzkich komórek rozrodczych³⁸. Kilka dni po tej publikacji, najwięksi naukowcy amerykańscy, w tym dwóch noblistów oraz odkrywczyni metody CRISPR/Cas9 Jennifer A. Doudna, zwrócili się do świata naukowego z apelem o rozsądek i o odpowiedzialność w dalszym prowadzeniu badań naukowych nad edycją ludzkiego genomu, zalecając, by zaniechać prób modyfikacji germinalnej genomu ludzkiego z zamiarem klinicznego zastosowania u ludzi, z uwagi na kontrowersje dotyczące ich społecznych, środowiskowych i etycznych implikacji³⁹. Naukowcy postulowali wzmożoną pracę nad zmniejszeniem ryzyka powiązanego z modyfikacją genetyczną ludzkich komórek rozrodczych, ale przede wszystkim uznali za konieczne stworzenie odpowiednich ram dla globalnej debaty publicznej nad aspektami etycznymi i prawnymi zastosowania nowych technologii edycji genomu.

W 2017 r. badacze amerykańscy wraz z badaczami z Chin i Korei Południowej dokonali modyfikacji zarodków ludzkich pod kierownictwem Shoukhrata Mitalipova, dyrektora Centrum Badań nad Komórkami Embrionalnymi i Terapią Genową na Uniwersytecie w Oregonie. Badania były sponsorowane przez prywatnych inwestorów, a ich wyniki opublikowano w sierpniu 2017 r. w magazynie „Nature”, bez uprzednich kontrowersji towarzyszących badaniom chińskich naukowców⁴⁰. Badania dotyczyły naprawy mutacji genetycznej odpowiedzialnej za dziedziczną wadę serca, prowadzącą do nagłej śmierci. Osiągnięto większą efektywność niż we

³⁶ P. Liang i in., *CRISPR/Cas9-mediated gene editing in human trippronuclear zygotes*, „Protein & Cell” 2015, nr 6(5), s. 363–372.

³⁷ X. Kang i in., *Introducing precise genetic modifications into human 3PN embryos by CRISPR/Cas-mediated genome editing*, „Journal of Assisted Reproduction and Genetics” 2016, nr 33, s. 581.

³⁸ E. Lanphier i in., *Don't edit the human germ line*, „Nature” 2015, nr 519, s. 410–411; P. Sykora, *Germline gene therapy...*, s. 190.

³⁹ D. Baltimore i in., *A prudent path forward for genomic engineering and germline gene modification*, „Science” 2015, nr 348(6230), s. 36–38.

⁴⁰ H. Ma i in., *Correction of pathogenetic gene mutation in human embryos*, „Nature” 2017, nr 548, s. 413–419. Prawo amerykańskie nie zabrania prowadzenia badań na ludzkich zarodkach, ale ogranicza możliwość ich finansowania ze środków publicznych, dlatego badania te były finansowane ze środków prywatnych.

wcześniej przeprowadzonych badaniach Chińczyków – na 54 embriony, 36 okazało się wolnych od mutacji (w warunkach naturalnych byłaby to połowa). Dzięki temu, że zastosowano tę metodę u gamet równocześnie z zapłodnieniem, a nie przed, osiągnięto zaskakująco dobry wynik aż 72% embrionów wolnych od mutacji i brak występowania nowych niepożądanych mutacji. Podkreśla się, że owe badania służą temu, by poprzez modyfikację genetyczną zwiększyć ilość embrionów pozbawionych wad genetycznych przy zapłodnieniu *in vitro*, co mogłoby przyczynić się do zwiększenia efektywności tej procedury. Dotyczy to szczególnie przypadków, gdy jedno z rodziców przekazuje wadliwe geny determinujące chorobę wszystkim potomkom i selekcja genetyczna embrionów z zastosowaniem diagnostyki preimplantacyjnej nie może być zastosowana, by zapewnić urodzenie zdrowego potomstwa. Poza tym edycja genomu umożliwia nie tylko gwarancję posiadania zdrowego potomstwa, ale również gwarancję, by wady genetyczne obecne w niektórych rodzinach nie zostały przekazane kolejnym pokoleniom.

Edycja DNA zarodków ludzkich jest niezwykle trudna, ale problemy natury technicznej można obejść, dokonując celowych, kontrolowanych modyfikacji w komórkach rozrodczych, uzyskanych z zarodkowych komórek macierzystych, zdolnych rozwijać się w gamety (chodzi tu o sztucznie stworzone komórki rozrodcze)⁴¹, z których można będzie wyhodować zarodek w laboratorium i implantować do macicy (tak uzyskany zarodek nie posiadałby rodziców w takim znaczeniu, w jakim posługujemy się tym określeniem w stosunku do prokreacji naturalnej)⁴². Wszystkie elementy takiej procedury leżą w zasięgu istniejących technologii, więc tworzenie „genetycznie modyfikowanych ludzi” (ang. *Genetically Modified Humans* – GMH, w nawiązaniu do genetycznie modyfikowanych organizmów GMO) ma być jedynie kwestią czasu⁴³.

⁴¹ W 2016 r. japońskim naukowcom udało się sztucznie wytworzyć w warunkach laboratoryjnych z macierzystych komórek somatycznych oraz indukowanych pluripotencjalnych komórek macierzystych komórki rozrodcze myszy; w efekcie komórki rozrodcze pochodzące z mysich komórek skóry wykorzystano w zapłodnieniu *in vitro* i doprowadzono do urodzenia z nich 26 myszy, a niektóre z nich doczekały się własnego potomstwa (A.L. Bredenoord, I. Hyun, *Ethics of stem cell-derived gametes made in a dish: fertility for everyone?*, „EMBO Molecular Medicine” 2017, t. 9, nr 4, s. 396–398).

⁴² S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1169; Rada do spraw Bioetyki przy Prezydencie Stanów Zjednoczonych, *Wspomagany rozród. Rozważania etyczne* [w:] W. Galewicz (red.), *Początki ludzkiego życia*, t. 2, *Antologia bioetyki*, Universitas, Kraków 2010, s. 297.

⁴³ P. Knoepfler, *GMO Sapiens*, World Scientific Publishing, Singapore 2015. Organizmy modyfikowane genetycznie (GMO) to organizmy, których genom został zmieniony metodami inżynierii genetycznej w celu uzyskania nowych cech fizjologicznych lub zmiany istniejących. W medycynie wykorzystuje się organizmy modyfikowane genetycznie w celach badawczych, zwłaszcza w celu badania nowych metod leczenia (np. tzw. mysz model białaczki). Wprowadzenie do komórki organizmu obcego materiału genetycznego (DNA), nawet niewielkiej jego porcji obejmującej jeden do kilku genów, określa się mianem transformacji genetycznej (transgenezy). Wynikiem transgenezy jest powstanie organizmu zmodyfikowanego genetycznie, który wraz z potomstwem dziedziczącym

Nowe technologie otwierają drogę nie tylko do naprawiania ludzkiego genomu, ale i do zmieniania go na różne, niekoniecznie medycznie uzasadnione sposoby. Innymi słowy, metody te mogą służyć nie tylko promowaniu zdrowia, ale także ulepszaniu ludzkiego potencjału. W tym wypadku nie chodzi już tylko o zrozumienie instrukcji obsługi człowieka, ale także instrukcji projektowania istot ludzkich według własnych kryteriów i potrzeb⁴⁴. Wprowadza nas to w sferę nieznaną wcześniej możliwości, rzucając jednocześnie wyzwanie naszym społeczeństwom, które na nowo muszą przemyśleć i przedyskutować tak fundamentalne kwestie, jak to, czym jest dla nas człowieczeństwo, prokreacja i rodzicielstwo, oraz na czym polega główna wartość relacji rodzicielskiej. Badania społeczne wykazują powszechną aprobatę dla nowoczesnych technik prokreacyjnych, gdy są one przedstawiane jako procedury *medyczne* motywowane celem *terapeutycznym*, które mają umożliwić parze przewyciężenie nieplodności lub posiadanie zdrowego potomstwa⁴⁵. Jak zauważa Leon Kass, amerykański biochemik i członek Rady do spraw Bioetyki przy Prezydencie Stanów Zjednoczonych, biologiczna rewolucja jest przyjmowana z entuzjazmem, ponieważ opiera się na bliskich nam wartościach kluczowych dla społeczeństw liberalno-demokratycznych: promowania zdrowia, zmniejszania cierpienia, postępu, wolności nauki, opanowywania natury, swobody decyzji, doskonalenia⁴⁶. Z drugiej zaś strony, o czym nie należy zapominać, wartości te są często realizowane kosztem pominięcia innych wartości, takich jak przede wszystkim ludzka godność⁴⁷. To, co uznawane jest za formę terapii, może jednocześnie prowadzić do podważenia tego, co rozumiemy przez ludzkie rodzicielstwo⁴⁸. Genetyka reprodukcyjna (określana też mianem reprogenetyki – ang. *reprogenetics*)⁴⁹ w połączeniu z nowoczesnymi technikami wspomaganej rozrodu⁵⁰ prowadzi

transgeny określa się „organizmami transgenicznymi”. Zob. W. Kofta, *Podstawy inżynierii genetycznej*, Prószyński i S-ka, Warszawa 1999, s. 64–69, 78–79.

⁴⁴ Por. A. Bartosik, *Genowe rewolucje*, „Znak” 2017, nr 749, s. 27; S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1207.

⁴⁵ P. Ramsey, *Fabricated Man...*, s. 110–112.

⁴⁶ L. Kass, *Life, Liberty...*, s. 3–8.

⁴⁷ Tamże, s. 22.

⁴⁸ P. Ramsey, *Fabricated Man...*, s. 112.

⁴⁹ Termin ten można rozumieć szeroko jako połączenie technologii reprodukcyjnych z narzędziami genetycznymi w celach prokreacyjnych (I. de Melo-Martin, *Rethinking Reprogenetics...*, s. 39). Wcześniej rozpowszechnił go biolog Lee M. Silver (L.M. Silver, *Reprogenetics: Third millennium speculation*, „EMBO Reports” 2000, t. 1, s. 375–378); często definiuje się go wężej, jako zastosowanie nowoczesnych technik prokreacji w celu optymalizacji „możliwości dziecka na osiągnięcie sukcesu życiowego w sensie biologicznym i społecznym” (J. Domaradzki, *Janusowe oblicze reprogenetyki*, „Nowiny Lekarskie” 2009, t. 78, nr 1, s. 72–73), co będzie przedmiotem rozważań w rozdziale 4.

⁵⁰ Ang. *assisted (artificial) reproductive techniques* – w skrócie ART; w niniejszej pracy używam zamiennie określeń typu: wspomagany rozród, wspomagana prokreacja, wspomagana reprodukcja, sztuczna reprodukcja, sztuczna prokreacja itp. Niemniej warto zwrócić uwagę, że niektóre z tych terminów nasuwają intuicje językowe, które bardziej idą w kierunku wytwarzania (produkcji, hodowli), na co wskazują filozofowie. Niektórzy wprowadzają rozróżnienie na wspomaganą repro-

do nieustannego rozszerzania kontroli nad ludzką prokreacją, jak również do jej dehumanizacji, technicyzacji i komercjalizacji. Współczesne technologie reprodukcyjne umożliwiają nie tylko oderwanie prokreacji od cielesności i seksualności, ale również rozdzielenie poszczególnych aspektów rodzicielstwa (różne osoby mogą podejmować decyzje o poczęciu dziecka, inne być dawcami materiału genetycznego, inne dziecko nosić i rodzić, inne dziecko wychowywać). Zamierzone naruszenie integralności rodzicielstwa podważa znaczenie odpowiedzialności związanej z powołaniem życia, a także może prowadzić do znacznego skomplikowania więzów pokrewieństwa oraz problemów z ustaleniem pochodzenia i tożsamości. Nowe technologie mogą kształtować nasze postawy, wywierając wpływ na nasz stosunek do ludzkiego życia, choroby, niepełnosprawności, cielesności, seksualności, więzi rodzinnych, pokrewieństwa, relacji międzypokoleniowych, ludzkiej tożsamości, wolności, równości i sprawiedliwości. Tym właśnie problemem poświęcona jest niniejsza książka, a zakres prowadzonych w niej rozważań zostanie zawężony do jednego z kluczowych problemów etycznych prokreacji medycznie wspomaganey – selekcji genetycznej potomstwa.

Przez selekcję genetyczną potomstwa należy rozumieć podejmowanie decyzji prokreacyjnych dotyczących tego, jakie dzieci urodzić, a jakie nie, na podstawie dostępnych informacji genetycznych. Można wyróżnić trzy rodzaje genetycznej kontroli nad skutkiem prokreacji, które odnoszą się do prokreacji selektywnej: 1) selekcję negatywną (*screening out*); 2) selekcję pozytywną (*screening in*); 3) inżynierię genetyczną (*redesigning, fixing up*)⁵¹. Negatywna selekcja genetyczna polega na odrzuceniu na podstawie przeprowadzonych testów genetycznych gamet, embrionów bądź płodów, które nie spełniają określonych warunków genetycznych. Pozytywna selekcja genetyczna polega na wybraniu na podstawie przeprowadzonych testów genetycznych „najlepszych” gamet bądź embrionów, które spełniają określone warunki genetyczne. Inżynieria genetyczna polega na zamierzonej ingerencji w materiał genetyczny organizmów w celu zmiany ich właściwości dziedzicznych⁵². W kontekście prokreacyjnym inżynieria genetyczna polega na ingerencji w genom człowieka w fazie przedurodzeniowej w celu naprawy wadliwych genów bądź modyfikacji ich ekspresji, zastąpienia pewnych fragmentów DNA innymi

dukcję, gdzie zadaniem lekarzy jest umożliwić za pomocą różnych zabiegów naturalne poczęcie, i sztuczną reprodukcję, w przypadku której zapłodnienie odbywa się w laboratorium z udziałem osób trzecich (personelu medycznego). Rozróżnienie to nie jest w pełni klarowne i nie będzie przeze mnie używane, ale zawsze gdy będzie istotne dla prowadzonych rozważań, o jakiego typu technikę zapłodnienia chodzi – będzie ona opisana. Procedura medycznie wspomaganey prokreacji to, zgodnie z art. 2 ust. 1 u.l.n., „czynności prowadzące do uzyskania oraz zastosowania komórek rozrodczych lub zarodków wewnątrz lub pozaustrojowo u biorczyń w celu prokreacji; obejmuje ona bezpośrednio i inne niż bezpośrednie użycie komórek rozrodczych i zarodków”. Krytyka tej definicji J. Haberko, *Ustawa o leczeniu niepłodności...*, s. 49–50.

⁵¹ President's Council on Bioethics, *Beyond therapy: biotechnology and the pursuit of happiness. President's Council on Bioethics*, Washington 2003, s. 33–44.

⁵² Zob. W. Kofta, *Podstawy inżynierii...*, s. 7–8.

lub dodania nowych genów do organizmu. W tym ostatnim przypadku mielibyśmy do czynienia ze wspomnianą wyżej transformacją genetyczną, prowadzącą do powstania organizmów transgenicznych (zmodyfikowanych genetycznie). Inżynierię genetyczną, polegającą na modyfikacji komórek rozrodczych i skutkującą zmianami w całym genomie przyszłego dziecka, określa się też czasem inżynierią genomiczną, o czym była mowa wyżej.

Inżynieria genetyczna może też polegać na tworzeniu ludzkich hybryd i chimer oraz hybryd i chimer międzygatunkowych (ludzko-zwierzęcych)⁵³. Biologiczne chimery to organizmy posiadające komórki o różnym kodzie genetycznym, czego przykładem mogą być organizmy, w których dokonano transplantacji organów od innych osobników. Chimeryzm wewnątrzgatunkowy może występować naturalnie w rzadkich przypadkach, kiedy we wczesnej fazie rozwoju prenatalnego nastąpi połączenie dwóch zarodków różniących się genotypowo lub połączenie komórek matki z komórkami płodu (jest to tzw. mikrochimeryzm, gdyż domieszka komórek o innym genotypie jest znikoma i niezauważalna, wykrycie następuje najczęściej przypadkowo)⁵⁴. Chimera ludzko-zwierzęcą jest organizm posiadający kod genetyczny zarówno ludzki, jak i zwierzęcy, np. na skutek transplantacji organów zwierzęcych do ludzkiego organizmu lub na odwrót. Chimery ludzko-zwierzęce są tworzone najczęściej w celach badawczych i terapeutycznych, np. jako potencjalne źródło organów do transplantacji, źródło komórek macierzystych czy jako modele do badań nad chorobami i lekami (wiąże się to z tzw. medycyną regeneracyjną). Hybrydy zaś to organizmy jednolite pod względem genetycznym, ale posiadające kod genetyczny od osobników odmiennych genetycznie (hybrydą naturalną jest każdy człowiek, posiadający geny od dwojga rodziców). Swoistym przykładem sztucznej hybrydyzacji wewnątrzgatunkowej są ingerencje genetyczne w komórki rozrodcze, polegające na połączeniu genów więcej niż dwóch osobników (np. wspomniany wyżej transfer mitochondrialny). Zwierzęce hybrydy międzygatunkowe są rzadkością w świecie naturalnym, ale występują w ludzkiej hodowli zwierząt jako efekt wymuszonego krzyżowania przedstawicieli różnych, blisko spokrewnionych gatunków (np. muł, będący skrzyżowaniem osła z koniem). Zastosowanie inżynierii genetycznej w celu hybrydyzacji międzygatunkowej może polegać na połączeniu gamet różnych gatunków, na wprowadzeniu do zapłodnionej komórki jajowej jednego gatunku fragmentów DNA pochodzących od innego gatunku

⁵³ Zob. J. Taupitz, M. Weschka (red.), *CHIMBRIDS – Chimeras and Hybrids in Comparative European and International Research*, Springer, Berlin–Heidelberg 2009; T. Pietrzykowski, *Ludzkie, niezbyt ludzkie. Esej o podmiotowości prawnej i wyzwaniach XXI wieku*, Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego, Katowice 2016, s. 115–129.

⁵⁴ Fakt występowania w naturze chimer ludzkich jest podstawą do formułowania argumentów za odrzuceniem kryterium genetycznego jako niewystarczającego dla ustalenia moralnego statusu ludzkiego zarodka od momentu zapłodnienia (wskazuje się wówczas na brak ciągłości tożsamości osobowej między zarodkami powstałymi w chwili zapłodnienia a embriosem powstałym później na skutek ich połączenia); zob. O. Nawrot, *Nienarodzony...*, s. 145–146.

(powstają wówczas zwierzęta transgeniczne) bądź na wprowadzeniu do komórki jajowej jednego gatunku jądra komórkowego pobranego z komórki somatycznej innego gatunku (*interspecies Somatic Cell Nuclear Transfer* – iSCNT). W tym ostatnim przypadku mamy do czynienia z hybridami cytoplazmatycznymi. Organizmy posiadające w swym genomie geny pochodzące od ludzi i od innych gatunków zwierząt określa się mianem hybrid ludzko-zwierzęcych. Tworzy się je najczęściej w celach badawczych oraz w celach pozyskiwania komórek macierzystych. Tworzenie hybrid i chimer ludzko-zwierzęcych budzi silne kontrowersje etyczne, ale nie we wszystkich krajach podlega restrykcyjnym regulacjom prawnym⁵⁵. Zjawisko to, jak słusznie zauważa Tomasz Pietrzykowski, podważa ideę jednoznaczności biologicznych kryteriów człowieczeństwa i opartych na niej założeń prawnych⁵⁶.

Do inżynierii genetycznej zalicza się także klonowanie. Klonowanie może polegać na tworzeniu kopii sekwencji DNA (klonowanie molekularne), tworzeniu kopii komórek o identycznym DNA (klonowanie komórkowe) albo tworzeniu genetycznych kopii całych organizmów⁵⁷. W tym ostatnim przypadku powstaje organizm o identycznym lub prawie identycznym (z możliwymi małymi różnicami genetycznymi pochodzącymi z DNA mitochondrialnego) genotypie z macierzystym organizmem istniejącym. Klonowanie naturalne zachodzi na skutek spontanicznego podziału zarodka we wczesnej fazie rozwoju, co prowadzi do powstania bliźniaków jednojajowych. Bliźniaczy podział zarodka może też być sztucznie indukowany w prokreacji medycznie wspomaganej i niektórzy argumentują, że metoda ta stanie się w przyszłości zabiegiem stosowanym w celu zwiększenia efektywności zapłodnienia pozaustrojowego, zwłaszcza przy niewielkiej ilości wyprodukowanych za jednym razem embrionów⁵⁸. Inne metody klonowania mogą polegać na: izolacji

⁵⁵ T. Pietrzykowski, *Ludzkie, niezbyt...*, s. 126. Do permissywnych regulacji prawnych można w Europie z pewnością zaliczyć regulacje brytyjskie, które zezwalały na tworzenie ludzko-zwierzęcych twórców w celach naukowych; zob. art. 4A HFE Act 1990. Najczęściej wykorzystuje się zwierzęce komórki jajowe, z uwagi na deficyt ludzkich, w celu zapłodnienia ich ludzkimi gametami, aby uzyskać rozrodcze komórki macierzyste wyłącznie do celów badawczych. Na gruncie polskiego prawa zakazane jest tworzenie chimer i hybrid (art. 25 ust. 2, art. 86 u.l.n.), przy czym, zgodnie z art. 2 ust. 1 u.l.n., przez chimerę rozumie się „grupę komórek zbudowaną z komórek różniących się genotypowo pochodzących od więcej niż dwóch osobników tego samego gatunku lub innych gatunków, gdzie jednym z gatunków jest człowiek” (pkt 4), a przez hybridę rozumie się „komórkę albo grupę komórek, powstałą z komórki rozrodczej [ludzkiej] i zwierzęcej komórki rozrodczej” (pkt 11). Zob. J. Haberko, *Ustawa o leczeniu niepłodności...*, s. 34–35, 40–41, 160–161, 395–397.

⁵⁶ T. Pietrzykowski, *Ludzkie, niezbyt...*, s. 116.

⁵⁷ A. Brezcko, *Podmiotowość prawna człowieka w warunkach postępu biotechnomedycznego*, Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego, Białystok 2011, s. 240; O. Nawrot, *Ludzka biogeneza...*, s. 366–367.

⁵⁸ Metoda ta jest technicznie możliwa, ale jeszcze niedostępna (dokonano takich podziałów komórek ludzkich w laboratorium, ale nie doprowadzono w ten sposób do urodzenia bliźniaków). Trzeba tu dodać, że tego typu klonowanie także dostarcza wielu kontrowersji etycznych, podobnych do klonowania dorosłych. Z wykorzystaniem tej metody możliwe byłoby również urodzenie „bliźniaka przesuniętego w czasie”, gdyby utworzone w wyniku podziału embriony były implantowane do macicy nie naraz, ale w różnych zabiegach i w różnym czasie (niektóre zostałyby zamrożone

blastomerów, klonowaniu chimerowym (łączeniu blastomerów pochodzących z różnych zarodków), transferze do enukleowanej komórki jajowej jądra komórkowego z embrionu lub komórki somatycznej istniejącego dawcy (*Somatic Cell Nuclear Transfer* – SCNT)⁵⁹. Ostatnia z wymienionych tu metod jest najbardziej znana i jest obecnie jedyną metodą umożliwiającą sklonowanie dorosłego osobnika – to dzięki niej sklonowano słynną owcę Dolly w 1996 r., a w ślad za nią inne zwierzęta⁶⁰. Zaczęto też prowadzić eksperymenty z klonowaniem ludzi, choć nigdy nie zostały one potwierdzone dowodami⁶¹. Metoda umożliwiająca urodzenie się „przesuniętego w czasie” genetycznego bliźniaka wzbudza silne kontrowersje, choć nie brakuje również bioetyków argumentujących za jej dopuszczalnością⁶². W kontekście dyskusji nad klonowaniem ludzi rozróżnia się, w zależności od celu przeprowadzania klonowania, klonowanie terapeutyczne i klonowanie reprodukcyjne. To pierwsze polega na klonowaniu ludzkich embrionów w celu pozyskania z nich komórek macierzystych lub tkanek do transplantacji (klonowanie gwarantowałoby zgodność immunologiczną komórek czy tkanek z dawcą komórek somatycznych użytych do klonowania); przeprowadza się je także w celach naukowych. To drugie zaś polega na implantacji powstałego w procedurze klonowania zarodka do macicy kobiety w celu powołaniu do życia genetycznego kłona osoby istniejącej. Klonowanie reprodukcyjne miałyby więc stanowić odmianę techniki sztucznego rozrodu, umożliwiającej posiadanie biologicznego potomstwa osobom bezpłodnym, samotnym, homoseksualnym, jak również tworzenie genetycznych kopii osób zmarłych lub istniejącego chorego dziecka w celu posiadania immunologicznie zgodnego dawcy, ratującego życie (podobnym celem, z pominięciem aspektu kopiowania istniejącego genomu, mogłaby służyć wspomniana wyżej technika sztucznego wytwarzania komórek rozrodczych z komórek macierzystych)⁶³. Metoda reprodukcyjnego klo-

i odłożone na później). Zob. D.S. Davis, *Genetic Dilemmas. Reproductive Technology, Parental Choices, And Children's Futures*, Oxford University Press, Oxford 2010, s. 153–154.

⁵⁹ O. Nawrot, *Ludzka biogeneza...*, s. 368–369.

⁶⁰ Najnowsze wiadomości o Chin dotyczą sklonowania tą samą metodą co owcę Dolly makaków; ze 100 sklonowanych embrionów udało się chińskim naukowcom doprowadzić do urodzenia dwóch małych, które nazwano Zhong Zhong oraz Hua Hua (zob. Z. Liu i in., *Cloning of macaque monkeys by somatic cell nuclear transfer*, „Cell” 2018, t. 172, s. 1).

⁶¹ J. Piasecki, *Etyka i klonowanie człowieka* [w:] J. Różyńska, W. Chańska (red.), *Bioetyka...*, s. 409.

⁶² Argumentacja za dopuszczalnością ludzkiego klonowania opiera się najczęściej na argumentach z wolności naukowej lub wolności reprodukcyjnej; zob. J. Piasecki, *Etyka...*, s. 407–419; M. Tooley, *The Moral Status of the Cloning of Humans* [w:] H. Kuhse, P. Singer (red.), *Bioethics. An Anthology*, Blackwell Publishing, Oxford 2007, s. 162–177; R.M. Green, *Much Ado about Mutton: An Ethical Review of the Cloning Controversy* [w:] P. Lauritzen (red.), *Cloning and the Future of Human Embryo Research*, Oxford University Press, New York 2000, s. 114–131; M.C. Nussbaum, C.R. Sunstein (red.), *Clones and Clones. Facts and Fantasies About Human Cloning*, Norton, New York–London 1998; krytycznie L. Kass, *Life, Liberty...*, s. 136; P. Ramsey, *Fabricated Man...*, s. 60–103.

⁶³ Taki sposób rozmnażania, który jak dotąd testowano jedynie na zwierzętach, umożliwiałby podobnie jak klonowanie prokreację bezpłciową, w której niepotrzebni są przedstawiciele obu płci, aby stworzyć potomstwo (A.L. Bredenoord, I. Hyun, *Ethics of stem cell-derived...*, s. 396–398). Na temat

nowania dorosłych osobników skutkuje tym, że powstałe w ten sposób dziecko ma kod genetyczny zgodny z kodem dawcy materiału genetycznego, a jego genetycznymi rodzicami są rodzice dawcy (czyli jego społeczni dziadkowie, jeśli dawca ma być rodzicem społecznym). Z uwagi na silne obiekcje natury etycznej, jak również z uwagi na niebezpieczeństwo owej procedury zarówno dla zarodków ludzkich, jak i dla potencjalnych ludzkich klonów, klonowanie istot ludzkich (klonowanie reprodukcyjne) jest zakazane w wielu regulacjach zarówno międzynarodowych, jak i krajowych⁶⁴. Regulacja dotycząca klonowania terapeutycznego zależy zaś od przyjętego stanowiska w sprawie badań z wykorzystaniem ludzkich zarodków⁶⁵.

Inżynieria genetyczna polegająca na klonowaniu reprodukcyjnym czy tworzeniu chimer i hybryd ludzko-zwierzęcych nie będzie przedmiotem analizy w tej książce, zagadnienia te mogą się pojawiać jedynie na marginesie prowadzonych przeze mnie rozważań. O ile omawiane przeze mnie sposoby prokreacji medycznie wspomaganej służą, jak nazwa wskazuje, *wsparcium* ludzkiej prokreacji, o tyle zarówno klonowanie reprodukcyjne, jak i tworzenie chimer i hybryd ludzko-zwierzęcych, podobnie jak wspomniane wyżej sztuczne wytwarzanie komórek rozrodczych z komórek macierzystych, wykracza *poza* ludzką prokreację⁶⁶. Klonowanie repro-

klonowania jako odmiany techniki sztucznego rozrodu zob. M. Tooley, *The Moral Status...*, s. 171–173; R.M. Green, *Much Ado...*, s. 114–131; D.S. Davis, *Genetic Dilemmas...*, s. 151–175.

⁶⁴ Jedynie 1–4% zabiegów klonowania kończy się sukcesem, w wielu przypadkach doprowadzają one także do niepożądanych wad genetycznych (D.S. Davis, *Genetic Dilemmas...*, s. 152). Regulacje zakazujące klonowania reprodukcyjnego to m.in.: art. 1 pkt 1 Protokołu dodatkowego do Konwencji o prawach człowieka i biomedycynie w sprawie zakazu klonowania człowieka z dnia 12 stycznia 1998 r. (CETS nr 168); art. 11 Powszechnej deklaracji o genomie ludzkim UNESCO. Zob. O. Nawrot, *Ludzka biogeneza...*, s. 364–397; A. Breczko, *Podmiotowość prawna...*, s. 239–255; J. Helios, *Prawa człowieka wobec zastosowań współczesnej biologii i medycyny – uwagi w kontekście problematyki klonowania* [w:] B. Banaszak, A. Bator, M. Jabłoński, M. Maciejewki (red.), *Współczesne koncepcje ochrony wolności i praw podstawowych*, Prawnicza i Ekonomiczna Biblioteka Cyfrowa, Wrocław 2013, s. 233–244; H. Rosenau, *Reproductive and Therapeutic Cloning* [w:] M. Soniewicka (red.), *The Ethics of Reproductive Genetics – Between Utility, Principles, and Virtues*, Springer, New York 2018, s. 131–155. Klonowanie reprodukcyjne zakazane jest również na gruncie prawa polskiego (art. 25 ust. 3, art. 87 u.l.n.); zob. J. Haberko, *Ustawa o leczeniu niepłodności...*, s. 160–163, 397–398.

⁶⁵ Art. 25 ust. 1 i art. 87 u.l.n. wskazują, że na gruncie polskiego prawa zakazane jest również klonowanie terapeutyczne, co wynika z niedopuszczalności tworzenia zarodków ludzkich w celach innych niż procedura prokreacji medycznie wspomaganej; zdaniem Haberko, należy rozumieć, że zakazem objęte są wszystkie elementy tej procedury (J. Haberko, *Ustawa o leczeniu niepłodności...*, s. 163). Zdaniem Kassa, zakaz klonowania w odniesieniu do życia ludzkiego powinien mieć charakter globalny i całkowity, a nie tylko obejmujący klonowanie reprodukcyjne. Według niego, prawo zezwalające na klonowanie ludzkich zarodków w celach badawczych przy jednoczesnym zakazie implantacji sklonowanych embrionów do macicy jest szczególnie wyrazem braku szacunku dla ludzkiego życia i przykładem postawy nie tyle „pro-choice”, co po prostu „anti-life” (L. Kass, *Life, Liberty...*, s. 168). Kass w swym wywodzie przeciwko klonowaniu ludzi, poza zarzutem dehumanizacji prokreacji czy instrumentalizacji ludzkiego życia, formułuje także argument z odrazy moralnej, którym można posłużyć się także w kontekście kazirodztwa czy kanibalizmu (tamże, s. 141–173; L. Kass, *The wisdom of repugnance*, „The New Republic” 1997, nr 2(6), s. 17–26).

⁶⁶ L. Kass, *Life, Liberty...*, s. 11, 141–173.

dukcyjne jest czasem przyrównywane do rozmnażania wegetatywnego (aseksualnego i bezpłciowego), charakterystycznego dla organizmów pierwotnych, lub do partenogenezy (dzieworódtwa), rozmnażania aseksualnego i niewymagającego udziału osobników płci męskiej⁶⁷. Żadne z tych porównań nie jest w pełni trafne, bo klonowanie ludzi wykorzystuje zapłodnioną komórkę jajową, manipulując jej materiałem genetycznym. Ludzka prokreacja płciowa angażuje dwoje osobników przeciwnej płci w akcie, którego skutkiem jest powstanie całkowicie nowego, genetycznie unikalnego organizmu (z wyjątkiem sytuacji powstawania bliźniaków jednojajowych, które są genetycznie tożsame), różnego od każdego z rodziców i niebędącego ich sumą. Klonowanie zaś polega na odtwarzaniu istniejącego organizmu lub powielaniu organizmów, by stworzyć genetyczne kopie. Nie można więc powiedzieć, że klonowanie to nowa forma prokreacji ludzkiej, ale raczej, że jest to nowa technika sztucznego tworzenia ludzkich istot, z pominięciem procesu ludzkiego rozmnażania. Podobnie należałoby określić technikę tworzenia genetycznie nowych organizmów ze sztucznie wytworzonych komórek zarodkowych pochodzących z komórek macierzystych, co byłoby formą wytwarzania organizmów, a nie wspomaganą prokreacją. Również krzyżowanie między człowiekiem a innymi gatunkami zwierząt nie należy do ludzkiej prokreacji, a status zarówno ontologiczny (z jakiego typu bytami mamy do czynienia?), jak i normatywny (czy możemy takie byty tworzyć?, a jeśli tak, to jak powinniśmy je traktować?) ludzko-zwierzęcych tworów jest niejasny. Z samego faktu, że te sposoby inżynierii genetycznej wykraczają poza naturę, nie można wyciągnąć żadnych konkretnych wniosków normatywnych, ale właśnie z uwagi na ową odmienność, zagadnienia te domagają się, moim zdaniem, oddzielnego omówienia. Większość argumentów przeciwko selekcji genetycznej sformułowanych w tej książce, np. dotyczących problemu zmiany w rozumieniu człowieczeństwa czy zmiany znaczenia ludzkiej prokreacji oraz relacji rodzic – dziecko, może być również zastosowana jako argumenty krytyczne w dyskusji nad wspomnianymi tu formami całkowicie sztucznego tworzenia organizmów ludzkich, ale nie zawsze będzie na odwrót. Aby uniknąć nadmiernego rozproszenia argumentacji i odwrócenia uwagi od kluczowych kwestii związanych z selektywną prokreacją medycznie wspomaganą, skoncentruję swe rozważania na ingerencjach genetycznych służących zwiększeniu kontroli nad typową dla przedstawicieli gatunku ludzkiego prokreacją płciową.

Wszystkie trzy rodzaje kontrolowania skutku prokreacji – selekcja negatywna, pozytywna i inżynieria genetyczna – mogą być zastosowane zarówno z uwzględnieniem kryteriów medycznych (związanych z zagrożeniem posiadania chorego potomstwa), jak i zastosowaniem kryteriów pozamedycznych (związanych z ustaleniem preferowanych cech potomstwa). W tym drugim wypadku pojawia się także problem tzw. ulepszenia człowieka (*human enhancement*), które na gruncie

⁶⁷ P. Ramsey, *Fabricated Man...*, s. 64–66.

wielu regulacji prawnych, także międzynarodowych, jest zakazane⁶⁸. Genetyczne ulepszanie polega na ingerencjach genetycznych mających na celu zwiększenie potencjału człowieka, wykraczających poza typowe cele medyczne, związane z podtrzymywaniem czy przywracaniem zdrowia⁶⁹. Wyróżnia się wiele odmian ulepszania genetycznego, w tym m.in. ulepszanie kognitywne, ulepszanie nastroju, ulepszanie kondycji fizycznej, wydłużanie życia, ulepszanie moralne, ulepszanie wyglądu fizycznego itp. Genetyczne ulepszanie w prokreacji medycznie wspomaganej dotyczy realizowania za pomocą decyzji prokreacyjnych opartych na informacjach genetycznych chęci posiadania *jak najlepszego potomstwa*. Cel ten można realizować za pomocą genetycznej selekcji pozytywnej z wykorzystaniem obecnie dostępnej diagnostyki preimplantacyjnej, a w przyszłości za pomocą rozwijających się technik edycji DNA. W tej książce będę traktować genetyczne ulepszanie potomstwa jako szczególną odmianę szeroko rozumianej prokreacji selektywnej.

Genetyczne ulepszanie potomstwa jest obecnie dyskutowane zarówno w literaturze bioetycznej, jak i w publicznych debatach na temat przyszłości ludzkiej prokreacji. Choć w przeciwieństwie do selektywnej prokreacji według kryteriów medycznych, ulepszanie genetyczne potomstwa nie jest praktykowane, nieustanny rozwój biotechnologii i nowe metody edycji genomu, o których była mowa, mogą tę sytuację szybko zmienić. Zjawiska tego nie należy lekceważyć, mimo że pozostaje ono wciąż głównie teorią:

Gdy przedstawiciel nauk społecznych podkreśla, że o formach, funkcjach i losach przesądzają nie same geny, lecz interakcje geny – środowisko, nie docenia siły genów będących głównymi przełącznikami, a więc potrafiących bezwarunkowo i autonomicznie determinować złożone stany fizyczne i anatomiczne. Gdy genetyk mówi: „Mojej dyscypliny nie da się wykorzystać do manipulowania złożonymi stanami i zachowaniami, są one bowiem zazwyczaj kontrolowane przez dziesiątki genów”, nie docenia zdolności pojedynczego genu do „resetowania” całych złożonych układów. Skoro aktywacja czterech genów potrafi zmienić komórkę skóry w wielofunkcyjną zarodkową komórkę macierzystą, skoro jeden lek może zmienić tożsamość mózgu, skoro mutacja jednego genu starcza, by zmienić tożsamość płciową [płeć biologiczną – M.S.] i genderową [płeć społeczną – M.S.] to nasze genomy i nasze jaźnie ewidentnie są o wiele bardziej plastyczne, niż się nam zdawało⁷⁰.

Paul Ramsey podkreśla, że aktualny stan wiedzy naukowej oraz praktyczne trudności związane z genetyczną kontrolą nie powinny odgrywać istotnej roli

⁶⁸ Zob. art. 11–12 Europejskiej Konwencji Bioetycznej; w prawie polskim niedopuszczalność genetycznego ulepszania potomstwa można wyprowadzić z art. 25, 26 i 82 u.l.n.; zob. J. Haberkowicz, *Ustawa o leczeniu niepłodności...*, s. 160–169, 386–388.

⁶⁹ B. Chyrowicz, *Etyka i terapia...*, s. 398.

⁷⁰ S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1109.

w dyskusji nad *moralnym aspektem* takiej propozycji⁷¹. Jest to oczywiste dla każdego filozofa, choć umyka czasem genetykom niezajmującym się filozofią. Rozważania, które przedstawiam w tej książce, nie są dyskusją nad technologicznymi możliwościami doskonalenia genetycznego, ale nad moralnym znaczeniem takiego przedsięwzięcia, co niewątpliwie powinno poprzedzać stworzenie możliwości zastosowania technologii w tym kierunku. Jak zauważa Kass, współczesny postęp nauki i techniki przyczynia się do zatarcia różnicy pomiędzy tym, co można zrobić technicznie, a tym, co można etycznie, choć to pierwsze wcale nie implikuje drugiego. Jego zdaniem, podejmując jakiegokolwiek decyzje dotyczące zastosowania nowych technologii, *musimy* wziąć pod uwagę ich przyszły prawdopodobny postęp⁷². Za prawdopodobne uważa on te technologie, które są uznawane w opiniach przynajmniej niektórych badaczy za pożądane bądź konieczne; są przypuszczalnie możliwe biologicznie oraz technicznie wykonalne; będzie im trudno zapobiec bądź poddać kontroli. Wśród nich sam przewiduje eksperymenty dotyczące modyfikacji komórki i genetycznej ludzkich embrionów (początkowo w formie badań laboratoryjnych, a docelowo jako opcję reprodukcji)⁷³, odnosząc się do nich krytycznie.

Problem ulepszania genetycznego potomstwa zasługuje na uwagę również ze względu na trudną do ustalenia granicę między kryteriami medycznymi i pozamedycznymi ingerencji genetycznych (zob. rozdział 4) oraz ze względu na ciągłość pomiędzy argumentacją uzasadniającą oba przypadki ingerencji, stosowaną przez wielu krytykowanych w tej książce zwolenników ulepszania. Te same argumenty odwołujące się do swobody prokreacyjnej (ograniczonej jedynie wykazaniem potencjalnej szkody wyrządzonej potomstwu oraz względami sprawiedliwości), które formułowane są jako uzasadnienie możliwej dziś prokreacji selektywnej, mogą również uzasadnić genetyczne ulepszanie w przyszłości. Ponadto powoływanie się na przykłady, które mają obecnie w naszej świadomości charakter skrajności, bo wykraczają poza typowe myślenie o celach prokreacji medycznie wspomaganej, ma tę filozoficzną zaletę, że pozwala wydobyć na potrzeby dyskusji te aspekty owych procedur, które gubi się i nie dostrzega w przykładach pośrednich, do których powszechna świadomość zdążyła już przywyknąć, a które opierają się na tych samych założeniach etycznych.

W przypadku szeroko rozumianej prokreacji selektywnej, kontrowersje budzić mogą zarówno metody selekcji, jak i sama selekcja i jej kryteria. Krytyka wobec większości obecnie dostępnych metod selekcji i inżynierii genetycznej, przeprowadzanej na poziomie prenatalnym i preimplantacyjnym (przy zapłodnieniu *in vitro*), sprowadza się w dużej mierze do zarzutu usuwania płodów bądź niszczenia zarodków – czyli braku szacunku dla ludzkiego życia. Osią sporu wokół tych metod jest problem statusu normatywnego ludzkiego życia w różnych fazach

⁷¹ P. Ramsey, *Fabricated Man...*, s. 2.

⁷² L. Kass, *O „Tworzeniu dzieci”...*, s. 259.

⁷³ Tamże, s. 260.

jego rozwoju. Jest to problem szeroko dyskutowany w literaturze polskiej i zagranicznej⁷⁴ i z pewnością ma on kluczowe znaczenie. W niniejszej książce skoncentruję się na filozoficznoprawnej analizie kryteriów selekcji i założeń, na których opiera się idea reprodukcji selektywnej. Stanowisko w tych kwestiach jest w dużej mierze powiązane ze stanowiskiem w kwestii statusu normatywnego ludzkiego życia, ale można również, jak postaram się wykazać w tej pracy, dyskutować owe kwestie oddzielnie. Przedstawię w niniejszej pracy różne stanowiska w kwestii kryteriów selekcji genetycznej potomstwa, niejednokrotnie zawieszając spór o status normatywny ludzkiego życia w celu wykazania, że istnieją istotne argumenty *krytyczne* względem idei prokreacji selektywnej, zwłaszcza niektórych jej odmian, które należy uwzględnić niezależnie od przyjmowanego stanowiska w kwestii ochrony życia ludzkiego w okresie prenatalnym. Niemniej zagadnienia dotyczące założeń filozoficzno-antropologicznych poszczególnych stanowisk w sporze o selekcję genetyczną i ulepszanie genetyczne pojawiają się w rozdziałach 3 i 4, co jest konieczne dla ich zrozumienia oraz przedstawienia szerszych ram prowadzonej argumentacji. Należy jednak podkreślić, że przedmiotem moich rozważań nie są same środki stosowane w prokreacji selektywnej, ale raczej powody, cele i znaczenie ich zastosowania, zwłaszcza że wraz z rozwojem technologii, większość zarzutów względem samych metod sztucznej prokreacji może okazać się nieadekwatna (już dziś nie wszystkie metody selektywnej prokreacji muszą wiązać się z niszczeniem zarodków, niektóre mogą być stosowane na poziomie gamet – zob. rozdział 3).

Rozpatrując poszczególne zagadnienia związane z tematem, będę odnosić się do istniejących obecnie regulacji prawnych w Polsce i innych krajach, a także do regulacji międzynarodowych. Polskie regulacje prawne są stosunkowo nowe i nie wyczerpują całości problematyki związanej z genetyką reprodukcyjną (znaczenie ma tutaj głównie przywoływana już ustawa o leczeniu niepłodności z 2015 r., a także ustawa z dnia 7 stycznia 1993 r. o planowaniu rodziny, ochronie płodu

⁷⁴ Zob. opracowania zawarte w tomie W. Galewicz (red.), *Początki ludzkiego życia*, t. 2, *Antologia bioetyki*, Universitas, Kraków 2010: R. Wasserstrom, *Status płodu*, s. 75–85; C. Strong, *Moralny status preembrionów...*, s. 87–109; B. Steinbock, *Czy pozbawianie życia ludzkich zarodków jest zgodne z moralnością?*, s. 111–132; J.T. Noonan, Jr., *Niemal absolutna wartość w historii*, s. 135–143; M.A. Warren, *O moralnym i prawnym statusie aborcji*, s. 197–214; M. Lockwood, *Status moralny ludzkiego zarodka: implikacje dla zapłodnienia in vitro*, s. 301–309; L. Kass, *O „Tworzeniu dzieci”...*, s. 241–273; zob. też J. Kapelańska-Pregowska, *Prawne i bioetyczne aspekty testów genetycznych*, Wolters Kluwer, Warszawa 2011, s. 160–189; A. Breczko, *Podmiotowość prawna...*, s. 80–255. Choć spór wydaje się nierozstrzygalny, istnieją przesłanki (zarówno etyczne, jak i prawne) za przyjęciem prawnej ochrony życia ludzkiego (O. Nawrot, *Nienarodzony...*; O. Nawrot, *Ludzka biogeneza...*, s. 96–150; J. Haberko, *Cywilnoprawna ochrona dziecka poczętego a stosowanie procedur medycznych*, Wolters Kluwer, Warszawa 2010, s. 23–110). Na gruncie polskiego prawa przyjmuje się konstytucyjną wartość życia ludzkiego, także w fazie prenatalnej, a wartość życia człowieka, zgodnie z orzecznictwem Trybunału Konstytucyjnego, nie może być różnicowana (orzeczenie TK z dnia 28 maja 1997 r., K 26/96, OTK 1997, nr 2, poz. 19; L. Bosek, *Gwarancje godności ludzkiej i ich wpływu na polskie prawo cywilne*, Wydawnictwo Sejmowe, Warszawa 2012, s. 166; zob. także M. Dereki, *Nieumyślne spowodowanie śmierci płodu ludzkiego w świetle etyki polskiego prawa karnego*, „Zasopismo Prawa Karnego i Nauk Penalnych” 2016, z. 2, s. 129–154).

ludzkiego i warunkach dopuszczalności przerywania ciąży⁷⁵). Przepisy te zalicza się do unormowań restrykcyjnych, podobnie jak regulacje włoskie czy niemieckie, choć występują pomiędzy nimi znaczne różnice (w niektórych aspektach regulacje niemieckie są bardziej restrykcyjne niż polskie, w innych mniej)⁷⁶. Do najbardziej permissywnych aktów prawnych w kontekście prokreacji medycznie wspomaganej i genetyki reprodukcyjnej zalicza się regulacje w krajach anglosaskich⁷⁷. W Stanach Zjednoczonych, w wielu kwestiach związanych z genetyką reprodukcyjną dominuje model wolnorynkowy (komercjalizacja usług i minimalne ingerencje państwa)⁷⁸. W Wielkiej Brytanii kwestie genetyki reprodukcyjnej podlegają znacznie większej ingerencji państwowej niż w USA, ale pozostają w dużym stopniu permissywne (warto tu dodać, że istotny wpływ na kształt pierwszej brytyjskiej ustawy dotyczącej prokreacji medycznie wspomaganej miała liberalna filozofka Mary Anne Warnock)⁷⁹. Omawiane w tej książce problemy moralne w znacznie szerszym zakresie mogą pojawiać się w krajach o permissywnej polityce reprodukcji medycznie wspomaganej, co oczywiście nie wyklucza pojawienia się ich w mniejszym zakresie także w krajach o polityce restrykcyjnej. W dobie obecnej globalizacji żaden kraj nie pozostaje samotną wyspą, a regulacje prawne ulegają nieustannym zmianom i podlegają wzajemnym wpływom. Poza tym w czasach dzisiejszej powszechnej komunikacji i mobilności różnorodność modeli regulacyjnych prowadzi często do tzw. turystyki reprodukcyjnej, w której osoby chcące skorzystać z określonych technik wspomaganej prokreacji wybierają sobie kraj, w którym te techniki są w określonym zakresie dostępne bądź też najtańsze. Z tych względów rozważania w tej książce nie ograniczają się do wąskiej perspektywy prawnej określonego kraju, ale mają charakter rozważań filozoficznych, dotyczących problemów mogących pojawić się w związku z rozwojem biotechnologii. Nie mają więc one charakteru prawnoporównawczego ani rozważań *de lege lata*, czy w ścisłym znaczeniu *de lege ferenda*, gdyż praca ta nie służy sformułowaniu wytycznych dla prawodawcy co do regulacji prawnej omawianej problematyki. Są to rozważania filozoficzno-prawne i przede wszystkim etyczne, a ich głównym celem jest umożliwienie głębszego

⁷⁵ Dz.U. Nr 17, poz. 78 ze zm.

⁷⁶ Na temat restrykcyjnych, permissywnych i pośrednich rozwiązań prawnych dotyczących diagnostyki prenatalnej i preimplantacyjnej w różnych krajach zob. J. Kapelańska-Pręgowska, *Prawne i bioetyczne aspekty...*, s. 218–231.

⁷⁷ Porównanie różnych modeli regulacji wspomaganej prokreacji, z rozróżnieniem na model niemiecki i model angielski w Europie, zob. L. Bosek, *Refleksje wokół prawnych uwarunkowań wspomaganej prokreacji*, „Diametros” 2009, nr 20, s. 37–61.

⁷⁸ Zob. także; D.S. Davis, *Genetic Dilemmas...*, s. 85–88.

⁷⁹ M.K. Smith, *Saviour Siblings and the Regulation of Assisted Reproductive Technology. Harm, Ethics and Law*, Ashgate, Dorchester 2015, s. 37; zob. raport brytyjskiego Ministerstwa Zdrowia i Bezpieczeństwa Społecznego napisany pod kierownictwem Warnock, który wpłynął na legislację w dziedzinie technologii prokreacyjnych: M. Warnock, *Report of the Committee of Inquiry into Human Fertilization and Embryology*, Department of Health & Social Security, London 1988 (dostępny na stronie HFEA).

zrozumienia debaty w tych fundamentalnych dla społeczeństwa kwestiach dotyczących granic dopuszczalności ingerencji w ludzką prokreację.

W odpowiedzi na wspomniany wyżej apel naukowców, należy przyznać, że zadaniem filozofii jest stworzenie ram konceptualnych dla debaty publicznej nad etycznymi aspektami i kierunkami zastosowania nowych technologii i od tego zadania współczesna filozofia nie może się uchylać⁸⁰. Cel ten będzie realizowany w tej książce poprzez zidentyfikowanie najistotniejszych problemów związanych z prokreacją selektywną, analizę istniejących w tych kwestiach stanowisk, ich założeń i argumentacji, a także przez próbę spojrzenia na omawiane problemy z różnych perspektyw, odnosząc się przy tym do znaczenia istotnych w tym kontekście pojęć moralnych i praktyk społecznych. W pracy kwestionowane będzie przede wszystkim stanowisko utilitarystyczne, w dużej mierze dominujące dyskurs bioetyczny w krajach zachodnich. Prezentowane tu stanowisko będzie stanowiskiem pluralistycznym, uwzględniającym pewne elementy etyki deontologicznej, uzupełnionej przez elementy współczesnej etyki cnót, opartej na zdroworozsądkowym i bogatym dziedzictwie Arystotelesa, jak i nawiązującym do etyki personalizmu. Uwzględniona zostanie perspektywa intencji rodziców w kwestiach związanych z prokreacją, jak również argumentacja odwołująca się do ochrony osobowej relacji rodzic – dziecko, kładąca nacisk na kontekst, szczególnie charakter i wartość omawianych zjawisk.

W pierwszym rozdziale przedstawione zostaną podstawowe kwestie dotyczące reprodukcyjnych testów genetycznych oraz poradnictwa genetycznego. W rozdziale tym przedstawię główne założenia filozoficzne, które wyznaczają ramy debaty bioetycznej i wyznaczają zakres i znaczenie etycznych standardów korzystania z procedur prokreacji medycznie wspomaganej. Założenia te są formułowane na gruncie najważniejszych doktryn etycznych – etyki deontologicznej, etyki konsekwencjalnej (zwłaszcza utilitaryzmu) oraz etyki cnót (neoarystotelizmu) – do których odwołują się różne, prezentowane w tej książce argumentacje. Opowiadam się za przyjęciem szerszej perspektywy moralnej, w której odwołanie do zasad jest uzupełnione odniesieniem do znaczenia i celów praktyk społecznych. Omówione zostaną zasady etyki biomedycznej oraz zasady poradnictwa genetycznego w kontekście prokreacji medycznie wspomaganej, w tym w szczególności zasada autonomii prokreacyjnej, która stanowi punkt wyjścia większości prezentowanych tu dyskusji. Postaram się wykazać, że argumentacja oparta na zasadzie autonomii prokreacyjnej rozumianej indywidualistycznie jako swoboda wyboru jest nieadekwatna do kontekstu prokreacyjnego i nie stanowi wystarczającego uzasadnienia etycznego dla swobody korzystania z technik prokreacji medycznie wspomaganej.

Rozdział drugi dotyczy argumentacji najczęściej przywoływanej na poparcie reprodukcji selektywnej – argumentu dotyczącego szkody, jaką można wyrządzić potomstwu, obciążając je dającymi się przewidzieć, dziedzicznymi wadami gene-

⁸⁰ Zob. D. Baltimore i in., *A prudent path...*, s. 36–38.

tycznymi. Argumentacja oparta na zasadzie szkody (krzywdy) jest często przywoływana jako jedyny wzgląd moralny, dla którego można ograniczyć swobodę prokreacyjną, a wykazanie braku szkody ma być równoznaczne z niezasadnością wszelkich ograniczeń w decyzjach prokreacyjnych, również tych wymagających dostępu do technik sztucznego rozrodu. W rozdziale tym przyjrze się pojęciu szkody prokreacyjnej od strony prawnej i filozoficznej, kwestionując zasadność odwoływania się do tej kategorii pojęciowej, która w omawianym tu kontekście jest niewłaściwa.

W trzecim rozdziale przejdę do omówienia problemu genetycznej selekcji negatywnej i pozytywnej w kontekście wad wrodzonych, niepełnosprawności, zgodności tkankowej (rodzeństwa powoływanego do życia w celach dawstwa – tzw. rodzeństwo ratujące życie, ang. *saviour siblings*) oraz płci. We wszystkich tych przypadkach omawiać będą argumenty zwolenników i przeciwników prokreacji selektywnej, odwołujące się do wskazanych w rozdziale pierwszym doktryn etycznych. Zakwestionowana zostanie w tym rozdziale zasadność obowiązku moralnego do niepowoływania do życia osób z niepełnosprawnością. Rozważę także różnicę moralną pomiędzy decyzjami dotyczącymi celowego powołania do życia osoby z niepełnosprawnością a decyzjami dotyczącymi urodzenia się dziecka, licząc się z tym, że może być ono obciążone niepełnosprawnością. Postaram się także wykazać, że kluczowym argumentem moralnym przeciwko prokreacji selektywnej jest argument z ludzkiej godności i podmiotowej relacji rodzice – dziecko, związany ze znaczeniem, jakie przypisujemy ludzkiej prokreacji.

W rozdziale czwartym przejdę do omówienia kwestii związanych z genetycznymi ingerencjami w ludzką prokreację, omawiając istniejące techniki, takie jak transfer mitochondrialny oraz edycja genomu. Przedmiotem rozważań w tym rozdziale będzie potencjalne zastosowanie technik selekcji genetycznej oraz inżynierii genetycznej w celu ulepszania genetycznego potomstwa. Analizie poddane zostaną argumenty zwolenników i przeciwników ingerencji genetycznych w ludzką prokreację. Zarówno stanowiska w sporze o ulepszanie, jak i argumentacje zależą od przyjmowanych przez obie strony założeń filozoficzno-antropologicznych dotyczących człowieka. Zwolennicy ulepszania genetycznego, będącego najradykałniejszą formą prokreacji selektywnej, opierają swoje argumenty na redukcjonistycznej wizji tego, czym jest człowiek, jak rozumie siebie oraz istotne praktyki społeczne. Będę starała się wykazać, że założenia, na których opierają się zwolennicy ingerencji genetycznych w prokreację, są niezgodne z naszym potocznym rozumieniem siebie, przez co sama idea jest nie do utrzymania. Ponadto wskażę, że idea ulepszania narusza godność człowieka, stanowiącą fundament aksjologiczny naszych społeczeństw, przez co jest nie do zaakceptowania.

Rozdział 1

Filozofia medycyny wobec współczesnych wyzwań biotechnologicznych

W połowie lat 80. XX wieku skatalogowano kilka tysięcy genów powiązanych z ludzkimi chorobami. Lista chorób uwarunkowanych genetycznie, które można wykryć za pomocą testów genetycznych, nieustannie rośnie. Przyczynia się do tego wiedza uzyskana z poznania genomu ludzkiego, dzięki której pogłębia się zrozumienie roli odgrywanej przez poszczególne geny i ich związku z chorobami. Wśród chorób o podłożu genetycznym wyróżnia się m.in.: a) zaburzenia monogenowe (zidentyfikowano ich dotychczas ponad 10 tys.) – choroby genetyczne spowodowane mutacją pojedynczego genu (m.in. mukowiscydoza, hemofilia, anemia sierpowata, choroba Huntingtona, zespół Retta, dystrofia mięśniowa Duchenne’a); b) zaburzenia mitochondrialne – choroby wynikające z zaburzeń w funkcjonowaniu i strukturze mitochondriów (m.in. zespół MELAS – miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa, ryzyko incydentów podobnych do udarów; zespół MIDD – cukrzyca, utrata słuchu; zespół MERRF – padaczka miokloniczna z czerwonymi poszarpanymi włóknami mięśniowymi); c) zaburzenia chromosomowe – choroby, które są spowodowane utratą, podwojeniem lub inną zmianą chromosomów lub ich części (m.in. zespoły Downa, Edwardsa, Turnera, Klinefeltera); d) zaburzenia wieloczynnikowe – choroby genetyczne spowodowane zarówno czynnikami genetycznymi (np. mutacją wielu genów), jak i środowiskowymi (m.in. choroby nowotworowe, wrodzone wady serca, choroba Alzheimera, cukrzyca, alkoholizm, schizofrenia, dwubiegunowe zaburzenie psychiczne)⁸¹. Zaburzenia genetyczne należą do cech zapisanych w genomie, przy czym mutacje jednego genu mogą spowodować różne choroby genetyczne lub ta sama choroba genetyczna może być wywołana przez różne geny. Istotne jest to, że niektóre choroby, zwłaszcza monogenowe, mogą być *determinowane* przez geny, inne zaś są *uwarunkowane*

⁸¹ L. Korniszewski, *Genetyka...*, s. 2–8; E. Tobias, M. Connor, M. Ferguson-Smith, *Genetyka...*, s. 91–268; S.J. Judd (red.), *Genetic Disorders Sourcebook*, Omnigraphics, Detroit 2010, w tym na temat chorób wieloczynnikowych tamże, s. 429–535.

przez wiele czynników, zarówno genetycznych, jak i niegenetycznych. W tym drugim przypadku określone geny czy ich mutacje nie przesądzają o pojawieniu się choroby u danej osoby, mogą jedynie wskazywać na podwyższone ryzyko jej wystąpienia. Uwzględniając to, zdaniem genetyka Paula Berga, wszystkie choroby można uznać za mające podłoże genetyczne⁸². Przykładowo, podwyższone ciśnienie jest uwarunkowane genetycznie, choć nie ma żadnego „genu powodującego nadciśnienie”⁸³. Należy pamiętać, że czym innym jest posiadanie określonych genów, a czym innym ich ekspresja. Zespół cech dziedzicznych zapisanych w genomie tworzy genotyp (całość informacji genetycznej danego organizmu). Od genotypu należy odróżnić fenotyp, czyli zespół dających się zaobserwować cech organizmu, takich jak kolor włosów, kształt czaszki czy kończyn. Na fenotyp ma wpływ genotyp oraz warunki środowiskowe, w których organizm żyje. Kliniczne objawy choroby określa się mianem fenotypu⁸⁴. Część genów wyraża się w fenotypie tylko w zależności od bodźców zewnętrznych lub czynników losowych. Gdy mamy do czynienia z mutacją w genomie o niepełnej penetracji, to u niektórych osobników z tą mutacją może ona nie mieć wpływu na fenotyp.

Wśród chorób uwarunkowanych genetycznie znajdują się zarówno takie, które można leczyć, jak również i te, na które nie ma dotąd skutecznej terapii. W przypadku tych drugich testy genetyczne dają możliwość szybkiej diagnozy i znalezienia sposobów radzania sobie z tymi chorobami oraz wynalezienie w przyszłości metod ich leczenia. Z kolei obserwacje i badania osób zidentyfikowanych za pomocą testów genetycznych jako należących do grup ryzyka wystąpienia danych chorób mogą przyczynić się do pogłębienia naszej wiedzy na temat wzajemnego wpływu czynników natury genetycznej i środowiskowej, a także umożliwiając zastosowanie profilaktyki.

W trakcie prowadzonych badań naukowcy wykryli również, że wiele ludzkich cech, takich jak płeć, kolor oczu, kolor skóry, wzrost, jest uwarunkowanych genetycznie. Genetycznie uwarunkowane mogą być także rozmaite skłonności, jak np. skłonność do otyłości, skłonność do depresji, większa podatność na stres, szybkość procesu starzenia się itp. Powiązane z genami są również nasze predyspozycje i zdolności, w tym zdolności kognitywne⁸⁵, słuch muzyczny, a także rozwój muskulatury czy wytrzymałość fizyczna. O niektórych, nawet tak skomplikowanych cechach, jak płeć organizmu, decydować może jeden gen, ale w większości

⁸² S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 622. Choroby genetyczne wywołane są mutacjami w obrębie genu lub genów, mającymi znaczenie dla prawidłowej budowy i czynności organizmu. Nie wszystkie choroby genetyczne można odziedziczyć, istnieją choroby genetyczne niedziedziczne, które powstają w wyniku mutacji DNA jedynie w komórkach somatycznych.

⁸³ Tamże, s. 634.

⁸⁴ L. Korniszewski, *Genetyka...*, s. 29.

⁸⁵ Zob. R. Plomin, J.C. DeFries, G.E. McClearn, P. McGuffin, *Genetyka zachowania*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2001, w szczególności s. 178–225 (gdzie mowa o genetycznym uwarunkowaniu zdolności poznawczych).

przypadków podłoże genetyczne naszych cech, predyspozycji, skłonności i zdolności jest bardzo skomplikowane i związane z wieloma genami, a także wynika z relacji czynników genetycznych z czynnikami środowiskowymi. Cechy te, podobnie jak choroby wieloczynnikowe, są dziedziczne, ale nie zawsze dziedziczone⁸⁶. Jak więc słusznie zauważył James Sherley, „jesteśmy czymś więcej niż naszymi genami. Jesteśmy wyrazem naszych genów”⁸⁷.

Wiedza dotycząca dziedziczności i genetycznego podłoża zarówno naszych chorób, jak i cech, pomaga nam zrozumieć funkcjonowanie człowieka na poziomie biologicznym i przyczynia się do zwiększenia naszej kontroli nad ludzką kondycją psychofizyczną. Wiedza ta może mieć również ogromny wpływ na podejmowane przez ludzi decyzje prokreacyjne, co jest głównym przedmiotem rozważań w tej książce. W celu wyjaśnienia, w jaki sposób wiedza genetyczna może wpływać na decyzje prokreacyjne, przedstawię najpierw krótko podstawowe informacje dotyczące wykorzystywanych w tych celach testów genetycznych. Omówię, jak wiedza z tych testów powinna być przekazywana pacjentom i jak wiele od tego przekazu zależy. Wreszcie pokażę, jak założenia głównych doktryn etycznych mogą być podstawą filozofii medycyny w omawianym tu kontekście i jakie mogą mieć one implikacje dla rozważanych tu kwestii.

I. Kliniczne testy genetyczne

Testy genetyczne w kontekście klinicznym definiuje się głównie jako „merytoryczne procedury, które wskazują na obecność lub nieobecność choroby genetycznej, jej uwarunkowania lub markera u indywidualnych pacjentów”⁸⁸. Służą one uzyskaniu informacji na temat konkretnego pacjenta – jego obecnego stanu zdrowia lub predyspozycji do zachorowania na określone choroby. Od indywidualnych testów genetycznych odróżnia się genetyczne badania przesiewowe (skriningowe), które przeprowadzane są na określonych grupach lub w całej populacji. Zarówno testy genetyczne, jak i badania przesiewowe można przeprowadzać u osób bądź grup wysokiego ryzyka, jak i na osobach czy populacjach, u których wysokie ryzyko występowania określonej mutacji nie występuje. Typowym przykładem badań przesiewowych, które nie są ograniczone do pacjentów należących do grupy ryzyka, są badania przesiewowe noworodków przeprowadzane rutynowo w szpitalach

⁸⁶ S. Mukherjee, *Gen. Ukryta...*, s. 1184.

⁸⁷ Przytaczam za: M. Angrist, *Here Is a Human Being...*, s. 131. Dobrze to ilustruje przykład bliźniąt jednojajowych, które mimo identycznego profilu genetycznego wykształcają w sobie odrębne osobowości. Nawet gdy wychowywały się w tym samym środowisku i wpojono im jednakowe wzorce zachowania, mogą, i to w znacznym stopniu, różnić się między sobą charakterologicznie i z pewnością pozostają odrębnymi osobami.

⁸⁸ J.G. Hodge, Jr., *Genetic Testing and Screening, Public Health Context* [w:] S.G. Post (red.), *Encyclopedia of Bioethics*, t. 2, MacMillan Reference, New York 2003, s. 1016.

ISBN 978-83-8160-031-6



Cena 129 zł
(w tym 5% VAT)

Zamówienia:

infolinia 801 04 45 45, fax 22 535 80 01

zamowienia@wolterskluwer.pl

www.profinfo.pl

