

Teresa GARDOCKA

Prof. dr hab., Uniwersytet Humanistycznospołeczny SWPS

Ochrona prawna genomu ludzkiego

Prawna ochrona genomu ludzkiego została wprowadzona do Kodeksu etyki lekarskiej w dniu 20 września 2003 r.¹ Stało się to w związku z brzmieniem Konwencji Bioetycznej², która chroni genom ludzki w rozdziale IV (art. 11–14). Najistotniejszy wydaje się w tej mierze art. 13 Konwencji, sformułowany jak następuje: „Interwencja mająca na celu dokonanie zmian w genomie ludzkim może być przeprowadzona wyłącznie w celach profilaktycznych, terapeutycznych lub diagnostycznych tylko wtedy, gdy jej celem nie jest wywołanie dziedzicznych zmian genetycznych u potomstwa”. Uzupełnienie Kodeksu etyki lekarskiej o zapisy dotyczące ochrony genomu ludzkiego nie wywołało w środowisku lekarskim większej dyskusji, porównywalnej ze zmianą dotyczącą stosunku lekarza do kolegi lekarza w aspekcie krytyki jego postępowania zawodowego (art. 52 Kodeksu etyki lekarskiej), który stał się przedmiotem debaty przed Trybunałem Konstytucyjnym³. Kodeks etyki lekarskiej ujął całe zagadnienie ochrony genomu w jednym przepisie, którego zakres jest bardzo zbliżony do rozdziału IV Konwencji Bioetycznej. Przepisy Kodeksu są skierowane do lekarzy, stąd np. zakaz dyskryminacji adresowany jest do lekarzy, zaś odpowiedni zakaz Konwencji ma zastosowanie powszechne. Większość tych przepisów z natury rzeczy musi odnosić się do lekarzy, którzy są uprawnieni do przeprowadzania określonych procedur medycznych.

Sposób myślenia o problemach nowoczesnej medycyny znajduje odbicie w ratyfikacjach Konwencji Bioetycznej⁴. Nie ratyfikowały jej te państwa, które widzą w jej normach zagrożenie światopoglądowe, lub które nie są gotowe na ograniczenia badań medycznych ze względów etycznych. Polska Konwencji nie ratyfikowała raczej ze względu na pierwszą kwestię. Nie prowadzi się u nas, jak się wydaje, tak zaawansowanych badań medycznych, które byłyby w konflikcie z normami konwencyjnymi. Natomiast kwestie sumienia, w rozumieniu etyki katolickiej, są źródłem istotnych kontrowersji w gremiach stanowiących prawo, a także w społeczeństwie. Zapewne kontrowersje w społeczeństwie są pochodną sporów istniejących w gremiach mających wpływ na stanowienie prawa. Kwestie genomu ludzkiego są zbyt trudne, by społeczność

¹ Kodeks etyki lekarskiej został przyjęty w 1991 roku przez Nadzwyczajny II Krajowy Zjazd Izb Lekarskich, a następnie dwukrotnie nowelizowany – w 1993 roku i w 2013 roku.

² Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej Wobec Zastosowań Biologii i Medycyny, zwana Konwencją Bioetyczną, została przyjęta przez Komitet Ministrów Rady Europy 19 listopada 1996 roku. Polska podpisała tę Konwencję, ale do dziś jej nie ratyfikowała. Council of Europe Treaty Series 1997, No. 164.

³ Wyrok z dnia 23 kwietnia 2008 r., sygn. SK 16/07.

⁴ Do dnia dzisiejszego Konwencji nie ratyfikowały m.in. Niemcy, Wielka Brytania, Austria, Belgia.

stwo prezentowało tu różne poglądy, niesprowokowane przez dyskusje kompetentnych lub uważających się za kompetentne gremiów.

Zasadę sformułowaną w Konwencji Bioetycznej powtarza Kodeks etyki lekarskiej w zmienionej nieco formie w art. 51h, zawierającym kilka zasad etycznych, a mianowicie: po pierwsze, zasadę niedyskryminacji ze względu na dziedzictwo genetyczne¹, po drugie, zasadę związaną z ustalaniem genetycznej podatności na zachorowania lub identyfikacją nosicielstwa genu choroby (badanie tego rodzaju może być przeprowadzone tylko dla celów zdrowotnych lub badań naukowych z nimi związanych po uzyskaniu zgody pacjenta² oraz po umożliwieniu mu konsultacji genetycznej), po trzecie, zakaz interwencji w obrębie genomu ludzkiego poza interwencją w celach profilaktycznych lub terapeutycznych. Wszelkie czynności w odniesieniu do genomu są przy tym zakazane, jeżeli mają na celu wywołanie dziedzicznych zmian genetycznych u człowieka.

W 2015 roku zgłoszony został projekt poselski ustawy o ochronie genomu ludzkiego i embrionu ludzkiego oraz o zmianie niektórych innych ustaw³. Celem projektu, wyraźnie wyrażonym w art. 2, jest ochrona m.in. integralności genetycznej człowieka. Projekt precyzuje cele interwencji. Przewiduje po pierwsze cel leczniczy, dotyczący człowieka, którego genom stanowi przedmiot ingerencji (art. 10 projektu). Następnie dopuszcza badania genetyczne w celach leczniczych w interesie tego, na kim te badania są przeprowadzane (art. 14 projektu). Dopuszcza też po uzyskaniu specjalnej zgody badania mające cel naukowy. Badania genetyczne mogłyby, według projektu, przeprowadzać tylko uprawniony lekarz (art. 14 projektu), przy czym uczestnictwo w badaniach genetycznych nie mogłoby być przymusowe. Z proponowanych przepisów wynika, że dotyczą one przede wszystkim procedury *in vitro*. Interwencja w genom mogłaby mieć na celu uzyskanie zdrowego potomstwa w procedurze wspomaganej prokreacji.

Warto pokusić się na wstępie rozważań o określenie, co oznacza, tajemnicze dla wielu, sformułowanie „genom ludzki”. Oznacza określenie DNA człowieka jako gatunku, różnego od innych gatunków ssaków oraz DNA konkretnego człowieka, pozwalające odróżnić go od innych osobników tego gatunku. Tak zsekwencjonowany genom pozwala na określenie cech indywidualnych (fizycznych i psychicznych) osobnika, chorób genetycznych, podatności na choroby genetyczne.

Badania naukowe nad genomem ludzkim rozpoczęły się stosunkowo niedawno i zakończyły w roku 2003 zsekwencjonowaniem w ponad 99,9% genomu ludzkiego⁴. Ludzie niespokrewnieni ze sobą mają sekwencje materiału genetycznego identyczne w ponad 99 procentach. Różnice indywidualne dotyczą nie więcej niż 1 procenta. Ustalenie sekwencji ludzkiego genomu pozwoliło w sposób pewny badać i ustalać przyczyny chorób uwarunkowanych genetycznie, a następnie umożliwiło podejmowa-

¹ Analogiczny art. 11 Konwencji Bioetycznej brzmi: Każda forma dyskryminacji skierowana przeciwko danej osobie ze względu na dziedzictwo genetyczne jest zakazana.

² Zagadnienie zgody pacjenta reguluje art. 30–34 ustawy o zawodzie lekarza i lekarza dentystry (Dz. U. 2015, poz. 464 tekst jednolity).

³ Projekt wpłynął od łaski marszałkowskiej dnia 17 kwietnia 2015 roku jako projekt grupy posłów Klubu Prawa i Sprawiedliwości.

⁴ Patrz: J. Kapelańska-Pręgowska, *Prawne i bioetyczne aspekty testów genetycznych*, Wolters Kluwer SA 2011, s. 33.

nie terapii w obrębie genomu, usuwającej genetyczne uwarunkowanie określonych schorzeń. Oznacza to, w przełożeniu na język medycyny, możliwość podejmowania profilaktyki lub terapii chorób uwarunkowanych genetycznie na etapie komórki rozrodczej lub zarodka ludzkiego. Co do zarodka ludzkiego, możliwe jest z pewnością ustalenie faktu, że jest on dotknięty chorobą genetycznie uwarunkowaną i możliwa jest eliminacja zarodka z dalszej procedury wspomaganego rozrodu⁵. Konwencja Bioetyczna została w 2008 roku uzupełniona Protokołem Dodatkowym dotyczącym Testów Genetycznych dla Celów Zdrowotnych. Reguluje on dopuszczalność testów genetycznych i precyzuje wymagania dotyczące ochrony ich wyników z punktu widzenia osoby, której dotyczą i jej rodziny. Nie ma na celu ochrony samego genomu.

W świetle obowiązującego w Polsce Kodeksu etyki lekarskiej, interwencja w obrębie ludzkiego genomu ma trzy ograniczenia. Po pierwsze, badania genomu mogą być prowadzone tylko za zgodą pacjenta i tylko w ściśle określonym celu. Po drugie, ewentualna interwencja w genom może być podjęta tylko w celu profilaktycznym lub terapeutycznym. Po trzecie, interwencja nie może wywoływać zmian genetycznych takich, które rozciągają się na następne pokolenia (człowieka jako gatunku). Nie jest to możliwe nawet za zgodą pacjenta.

Analiza tych ograniczeń musi rozpocząć się od zgody pacjenta, czyli właściciela (dawcy) komórki. Zgoda ta podlega zwykłym regulacjom ustawy⁶. Dawca komórki musi być więc poinformowany o możliwych bliskich i dalszych skutkach interwencji, jej celu, przebiegu procedury medycznej i, rozumiejąc tego rodzaju informacje, musi wyrazić świadomą zgodę na procedurę medyczną. Kodeks wymaga również umożliwienie pacjentowi konsultacji genetycznej. Konsultacja genetyczna oznacza poradę, która przekracza zakres kompetencji zwykłego lekarza, mającą na celu uświadomienie pacjentowi zagrożeń i możliwych sposobów ich uniknięcia lub ograniczenia ich negatywnych skutków. Konsultacja genetyczna nie może mieć na celu zmuszenie pacjenta do podjęcia określonej decyzji, a tylko ma umożliwić zrozumienie sytuacji, w jakiej się znalazł.

Dopuszczalny cel podjęcia procedury medycznej jest określony w art. 51h Kodeksu etyki lekarskiej, jako cel identyfikacji nosicielstwa choroby lub genetycznej podatności na zachorowania, a zarazem cel takiego badania musi być zdrowotny lub naukowy, zaś badania naukowe muszą być związane z celem zdrowotnym. Cel jest zatem dwupoziomowy. Można badać tylko nosicielstwo lub podatność na zachorowania uwarunkowane genetycznie i tylko wtedy, gdy celem jest zdrowie konkretnej osoby lub badania naukowe związane z zapewnieniem lepszego zdrowia ludzi jako gatunku (rodziny, kolejnych pokoleń).

W tym drugim sensie, wydaje się, dopuszczalne są badania podstawowe, jeżeli mają na celu zdrowie ludzi w przyszłości. Zgodę w każdym przypadku, również gdy komórka ma służyć do badań podstawowych, musi wyrazić dawca – „właściciel” komórki ludzkiej, poddanej badaniu.

⁵ Ustawa z dnia 25 czerwca 2015 r. o leczeniu niepłodności (Dz. U. 2015, poz. 1087) wyróżnia zarodki niezdolne do prawidłowego rozwoju, których zniszczenie nie jest przestępstwem (art. 83).

⁶ Ustawa z dnia 5 grudnia 1996 roku o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz. U. 1997, Nr 28, poz. 152).

Następnym etapem jest podjęcie interwencji medycznej w obrębie ludzkiego genomu (art. 51h ust. 3 Kodeksu etyki lekarskiej). Interwencja jest dozwolona wyłącznie w celach profilaktycznych lub terapeutycznych. Odwołanie się do art. 46 Kodeksu wskazuje, że procedura może mieć charakter eksperymentu medycznego. Wówczas podlega wszystkim ograniczeniom wymaganim do przeprowadzenia eksperymentu⁷.

Warto zwrócić uwagę, że Konwencja Bioetyczna wskazuje trzy dopuszczalne cele interwencji (art. 13): profilaktyczny, terapeutyczny lub diagnostyczny. Wydaje się, że pominięcie w Kodeksie etyki lekarskiej słowa „diagnostyczny” nie zmienia sensu regulacji. Diagnoza jest konieczna do podjęcia terapii, a skoro cel terapeutyczny interwencji jest dozwolony, musi być dozwolona również poprzedzająca terapię diagnoza.

Wreszcie, najdalej idącym ograniczeniem jest zakaz podejmowania interwencji w obrębie genomu ludzkiego, która wywoływałaby dziedziczne zmiany genetyczne u człowieka (art. 51h ust. 4 Kodeksu etyki lekarskiej). Zakaz taki powtarza ustawa o leczeniu niepłodności⁸ w art. 25 ust. 1: Przy posługiwaniu się techniką medycznie wspomaganą prokreacji niedopuszczalna jest interwencja mająca na celu dokonanie zmian w genomie ludzkim, które mogą być przekazane następnym pokoleniom.

Warto zastanowić się, jaki jest powód wprowadzenia zakazu dokonywania takiej interwencji w genom ludzki, która byłaby dziedziczna. Wprowadzenie zakazu oznacza pośrednio, że z punktu widzenia medycznego taka interwencja jest możliwa. Zakazywanie rzeczy niemożliwych do przeprowadzenia jest bezsensowne. Indywidualnie pożądana interwencja w genom ludzki zmierza do wprowadzenia zmian poprawiających cechy genetyczne i zapewne z punktu widzenia indywidualnej osoby nie byłoby zastrzeżeń do dokonania zmiany, która będzie dziedziczna w następnych pokoleniach. Jest oczywiste, że ludzie chcą mieć potomstwo o cechach genetycznych możliwie najkorzystniejszych. Dotyczy to zarówno cech fizycznych, jak możliwości intelektualnych, specyficznych zdolności czy cech charakteru.

Indywidualnie również, co znalazło już potwierdzenie w rzeczywistości demograficznej, możliwość dokonania wyboru płci dziecka w procedurze wspomaganą prokreacji (*in vitro*) prowadzi do wybierania chłopców. Zwyczajny stosunek nowonarodzonych dziewczynek i chłopców uległ już zaburzeniu w Chinach (od początku XXI wieku w Chinach rodzi się 117 chłopców na 100 dziewczynek, zaś przeciętna światowa wynosi 103 do 105 chłopców na 100 dziewczynek), przede wszystkim poprzez wykorzystanie możliwości, jakie daje wspomaganą prokreacją (zapłodnienie *in vitro*). Konwencja bioetyczna (art. 14), a także polska ustawa o leczeniu niepłodności (art. 25), ustanawiają zakaz wykorzystywania technik medycznych w celu dokonania wyboru płci przyszłego dziecka. Wyjątkiem jest sytuacja, gdy wybór płci pozwala na uniknięcie poważnej choroby dziedzicznej zależnej od płci, czyli takiej, która dotyka wyłącznie chłopców (np. zespół Huntera) lub wyłącznie dziewczynki (np. zespół Turnera).

Zakaz nie ma na celu ochrony praw indywidualnej osoby, a raczej ochronę praw zbiorowości – gatunku ludzkiego. Interwencja w genom może dotyczyć cech indywi-

⁷ O badaniach nad ludzkim genomem patrz: M. Grzymkowska, *Standardy bioetyczne w prawie europejskim*, Warszawa 2009, s. 118 i nast. Patrz też art. 21 ustawy o zawodzie lekarza i lekarza denty (Dz. U. 2011, Nr 277, poz. 1634 tekst jednolity).

⁸ Ustawa z dnia 25 czerwca 2015 o leczeniu niepłodności, Dz. U. 2015, poz. 1087.

dualnych jednostki, ale można wyobrazić sobie również interwencję prowadzącą do zmiany tej części genomu, która dotyczy całej przyszłej ludzkiej populacji. Powszechna Deklaracja UNESCO o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka z dnia 11 listopada 1997 r. w preambule wskazuje, że badania nad genomem ludzkim i wynikające z nich zastosowania stwarzają ogromne perspektywy dla polepszenia stanu zdrowia jednostek i ludzkości jako takiej, ale podkreśla jednocześnie płynące z tego zagrożenia dla godności, wolności i praw człowieka oraz możliwość dyskryminacji opartej na cechach genetycznych.

Art. 1 Deklaracji stanowi, że „Genom ludzki jest podstawą zasadniczej jedności wszystkich członków rodziny ludzkiej i uznania ich wrodzonej godności i różnorodności. W sposób symboliczny stanowi dziedzictwo ludzkości”.

Genom jest tym, co dla ludzkości wspólne, co determinuje charakter rodzaju ludzkiego w całej jego różnorodności. Powodem, dla którego ograniczamy możliwość poprawiania cech genetycznych, pożądaných indywidualnie, jest interes całej ludzkiej wspólnoty⁹.

Zrezygnowanie z prawnego ograniczenia możliwości interwencji w genom mogłoby stworzyć prawdopodobieństwo spełnienia się wizji powstania „innych” czy „nowych” ludzi i zainicjowania podziału ludzkości na odmienne grupy, gorsze i lepsze, zwalczające się lub dyskryminujące¹⁰.

Zakaz ingerencji w genom, której skutki przeniosą się na następne pokolenia, ma więc sens zabezpieczający gatunkową tożsamość ludzką. Skutki jej naruszenia są dziś nieprzewidywalne, choć możliwe do wyobrażenia. Skutki mogą pojawić się po latach swobodnej interwencji w genom. Tak jak skutki wyboru płci w Chinach pojawiły się po ponad 30 latach obowiązywania polityki jednego dziecka, a wcześniej były właściwie trudne do przewidzenia.

Rozwój medycyny jest czymś absolutnie fascynującym, a zarazem stwarzającym zagrożenia. Wiele rzeczy, jeszcze niedawno uważanych za fantazje, jak klonowanie ludzi, „hodowla” dzieci poza organizmem kobiety, dokonywanie wyboru indywidualnych cech potomstwa (koloru włosów, oczu, cech psychicznych) zbliża się coraz bardziej do rzeczywistości. Zapewne jest nawet już możliwe. Zakazy prawne stawiające tamę rozwojowi medycyny w tym kierunku wydają się być raczej obroną przed nieznanym niż zakazywaniem tego, co dziś uważamy za złe. Świat, który może wykreować inżynieria genetyczna, może okazać się światem złym. Może też okazać się światem lepszym niż dzisiejszy z indywidualnego punktu widzenia. Przyzwolenie wymaga świadomości możliwych konsekwencji. Póki nie mamy takiej świadomości, ograniczenia są słuszne, przynajmniej z punktu widzenia wspólnoty ludzkiej.

⁹ Tak też: W. Zagorski, *Deklaracja UNESCO a badania nad genomem ludzkim*, w: Polski Komitet ds. UNESCO, *Powszechna Deklaracja o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka*, Warszawa 1998, s. 18.

¹⁰ Patrz na ten temat: O. Nawrot, *Ludzka biogeneza w standardach bioetycznych Rady Europy*, Wolters Kluwer 2011, s. 97; A. Zoll, *Problemy manipulacji genetycznej a prawa człowieka*, w: *Zastosowanie biologii w medycynie a godność istoty ludzkiej. Aspekty etyczne i prawne*, red. T. Mazurczak, Warszawa 2003, s. 16.

Streszczenie

Niniejszy artykuł dotyczy rozdziału IIb Kodeksu etyki lekarskiej zatytułowanego „Ludzki genom”. Rozdział ten składa się tylko z 1 artykułu 51h. Autorka szczegółowo odnosi się do kwestii ochrony genomu ludzkiego odwołując się do zasad sformułowanych w Konwencji Bioetycznej, które Kodeks etyki lekarskiej powtarza. W artykule wskazano także na projekt poselski ustawy o ochronie genomu ludzkiego i embrionu ludzkiego z 2015 roku oraz Powszechną Deklarację UNESCO o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka z dnia 11 listopada 1997.

Słowa kluczowe: integralność genetyczna człowieka, interwencje w obrębie ludzkiego genomu, zgoda pacjenta, dziedziczne zmiany genetyczne, Kodeks etyki lekarskiej

Legal protection of human genome

Summary

The article refers to Chapter 2b of the Medical Code of Ethics, entitled „The human genome”. The Chapter comprises only one regulation, Art. 51h. The author refers in detail to the issue of the human genome protection, invoking the principles stipulated in the Bioethical Convention, and restated in the Medical Code of Ethics. The article also points to the parliamentary bill on the protection of the human genome and embrione of 2015, as well as to the Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights of 11.11.1997.

Key words: *genetic integrity of human, interventions in the human genome, informed consent, heritable genetic variation, Code of Medical Ethics*