

Výskum a poznávanie ľudského genómu

Morálny aspekt

Józef Wróbel

Súčasný rozvoj biomedicíny sa týka čoraz viacerých oblastí. Súvisí to nielen so získavaním čím ďalej tým presnejších a kvalitnejších prostriedkov a s vypracovaním čoraz lepších technologických postupov, ale zároveň i so stále sa zdokonaľujúcim poznaním štruktúry organizmov, tkanív a buniek, ako aj životných procesov. Tento rozvoj však prináša i problémy. Nové úspechy sú ešte stále ďaleko od cieľa, aký si vytýčili vedci. Skôr naopak, vyjasnenie jednej záhady prináša so sebou veľa nových otázok a s tým i nové výzvy. Plány plné ambícií sa na ceste stretávajú s neočakávanými prekážkami, pri prekonávaní ktorých treba podať priam nadľudský výkon a použiť čoraz viac prostriedkov.

Práve takéto sú vlastnosti charakterizujúce súčasný rozvoj genetiky. To, čo sa pri odhalení štruktúry a pravidiel fungovania kódu života zdalo byť úplne jednoduché a pre človeka celkom dostupné, sa na prelome tisícročí pre celé ľudstvo stalo jednou z najväčších výziev a úloh. Ako sa ukázalo, odhalenie nositeľov genetickej informácie a predstavovanie v masovokomunikačných prostriedkoch niekedy až prehnanej perspektívy ovládania vlastností organizmov je ešte veľmi ďaleko od základnej veci, akou je poznanie genetického kódu živých bytostí a funkcií, ktoré plnia jednotlivé gény. Ja osobne veľmi rád opakujem, že tak, ako často etika zaostáva za vedou, podobne aj v biomedicíne vedci zaostávajú za perspektívami, aké rysujú masovokomunikačné prostriedky, ktoré popularizujú vedecké poznatky.

Nie je potrebné široko sa rozvádzať nad významom rozvoja genetiky. Neide tu iba o zvedavosť alebo teoretické poznanie, ale o naozajstné potreby človeka v rôznych oblastiach, o čom bude reč v ďalšej časti tejto práce. Skrátka, spoznanie ľudského genómu je naliehavou potrebou. Okrem iného podmieňuje aj možnosť ďalšieho rozvoja základných oblastí medicíny. Veľmi významný sa v tomto kontexte stal *Projekt poznania ľudského genómu*, ktorý je realizovaný už niekoľko rokov a jeho sa týka i táto práca.

I. História projektu¹

¹ Táto časť práce bola vypracovaná hlavne na základe nasledujúcich publikácií: J. Czarny. *Projekt Poznania Genomu Człowieka*. In: *Genom człowieka – największe wyzwanie współczesnej genetyki i medycyny molekularnej*. Red. W.

Projekt poznania ľudského genómu (*Human Genome Project*) sa zaoberá problematikou dedičnosti vlastností daného druhu, ktoré boli známe už v dávnom staroveku. Jednako pokusy o vytvorenie vedecky odôvodnenej teórie o dedičnosti sa objavili až v devätnástom storočí. Prvé snahy sú spojené so vtedajšími eugenickými tendenciami, hlavne v Spojených Štátoch a s ich hlavným protagonistom – Františkom Galtonom. V Brne sa problematikou dedičnosti metodickým spôsobom zaoberal mních z augustiánskej rehole – G. Mendel. On ako prvý začal spájať vonkajšie vlastnosti rastlín s vnútornými faktormi, ktoré vtedy ešte nevedeli identifikovať a vysvetliť, ako tieto fenotypové vlastnosti prechádzajú na ďalšie pokolenia. Na základe návrhov W. Johannsena je materiál prenášajúci dedičné vlastnosti od roku 1919 známy pod názvom gény (názov je odvodený od latinského slova *genesis* – počiatok). Treba pritom zdôrazniť, že vtedy sa ešte nevedelo, kde presne sa tieto gény nachádzajú a akým spôsobom sú prenášané na potomstvo, hoci W. S. Sutton ich už od roku 1902 spájal s chromozómami, ktoré považoval za fyzický základ genetického materiálu. Tento predpoklad potvrdil T. Morgan (1866-1945) ktorý viedol výskum na muche *Drosophila melanogaster*. Je považovaný za tvorca genetických máp².

Výskum týkajúci sa ľudských chromozómov sa začal v prvých desaťročiach XX. storočia, ale až v roku 1956 sa zistilo, že v zdravej ľudskej bunke je ich 46. Trochu skôr – v 40-tych a 50-tych rokoch minulého storočia – sa niektorí snažili opísať podstatu génov, čo možno uznať za začiatok molekulárnej genetiky. Výskum priniesol pozitívny výsledok, keď v roku 1953 J. D. Watson a H. C. Crick oznámili, že fyzickú funkčnú zložku, čiže molekulárnu štruktúru génov tvorí DNA. Ďalej sa v 60-tych a 70-tych rokoch zistilo, akým spôsobom sa v bunke delí a odovzdáva informácia. Túto informáciu tvoria tri miliardy párov zásad, ktoré sú rozložené v 23 chromozómoch ľudského genómu (v ich 24 typoch).

Krzyżosiak. Warszawa: Vedecké vydavateľstvo PAN 1997 s. 13-36; R. Colombo. *Projekt Poznania Genomu Człowieka.. Moralne granice badań*. In: Papieska Akademia Życia, Instytut Jan Pawła II KUL, Lublin, Instytut Studiów nad Rodziną ATK, Warszawa, Instytut Teologii Rodziny PAT, Kraków. *Medycyna i prawo: za czy przeciw życiu? Materiały z sympozjum zorganizowanego w 50. rocznicę uchwalenia przez Organizację Narodów Zjednoczonych Powszechnej Deklaracji Praw Człowieka (Warszawa – Lublin – Kraków 30.XI.-5.XII. 1998)*. Red. E. Sgreccia, T. Styczeń, J. Gula, C. Ritter. Lublin: RW KUL 1999 s. 69-93.

² Porov. M. Napierała. *Mapa genetyczna genomu człowieka*. In: *Genom człowieka* s. 70.

Výskum až do konca 80-tych rokov smeroval k poznaniu molekulárnych príčin genetických chorôb. Vďaka tomu sa zistilo, ktorý patologicky fungujúci gén zapríčiňuje choroby, ako napríklad hemofília, mucopolysacharidosis alebo dystrofia svalstva. Treba podotknúť, že tento výskum bol veľmi nákladný a vyžadoval si veľa času. Odhalenie génu zodpovedného za Huntingtonovu choreu trvalo 10 rokov a stálo 100 miliónov dolárov. Je dobré pamätať si takéto údaje, pretože vďaka nim si môžeme ľahšie uvedomiť výdavky a možnosti spoznania chorôb vyvolaných mnohými génmi, ako napríklad nádorové ochorenia, schizofrénia, srdcové vady alebo vady krvného obehu³. Vedci si rýchlo uvedomili, že jediným spôsobom prekonávania takýchto problémov je dôkladné spoznanie sekvencie celého genómu, nukleotidu za nukleotidom.

Takto vznikol Projekt poznania ľudského genómu. Jeho cieľ bol od začiatku veľký a javil sa ako sen, ktorému chýba zdravé uvažovanie, pretože podľa neho sa malo dôkladne spoznať 24 typov ľudských chromozómov, ktoré tvoria genóm, a to znamenalo identifikovať 50 až 100 tisíc génov ľudského DNA (dodnes sa presne nevie, koľko ich je), čiže opísať sekvenciu 3 miliárd párov zásad (chemických väzieb medzi dvoma reťazami DNA)⁴. Práve vďaka skladbe a priestorovému rozloženiu týchto párov sa prenáša špecifická genetická informácia. Na začiatku sa realizácia Projektu zdala byť neuskutočniteľná hlavne kvôli potrebnému počtu vedcov, predvídanému času trvania výskumu a jeho nákladom. Predbežný odhad bol 3 miliardy dolárov.

Idea Projektu poznania ľudského genómu vznikla už pri hľadaní odpovede na iné otázky, aké kládla veda. Týkali sa spoznania dôsledkov znečistenia a hlavne vplyvu jadrového žiarenia na genetickú štruktúru človeka. V decembri 1984 Departement energie USA zorganizoval stretnutie v meste Alta (štát Utah). Počas obradov sa diskutovalo o možnosti vyšetrenia DNA u obyvateľov Hirošimy a Nagasaki, aby sa zistili mutácie, ktoré mohli u nich vzniknúť ako následok výbuchu atómovej bomby. Po krátkom čase – v máji 1985 – skupina vedcov pod vedením Róberta Sinscheimera z Kalifornskej univerzity v Santa Cruz zanalyzovala možnosť poznania ľudského genómu. V tom istom čase skupina Karola De Lisi zo spomínaného Departementu energie USA potvrdila, že mutácie v ľudskom DNA je možné opísať až potom, ako sa spozná celý genóm. V marci 1986 svoju podporu pre

³ Porov. Czarny, *Projekt Poznania Genomu Człowieka* s. 14.

⁴ Porov. A. Jasińska. *Policzyć ludzkie geny*. In: *Genom człowieka – największe wyzwanie współczesnej genetyki* s. 37-55.

Projekt vyjadril nositeľ Nobelovej ceny – Renato Dulbecco zo Salk Institute For Biological Studies v La Jolla (Kalifornia), majúci na zreteli potreby onkologických vied. Na príprave programu výskumu pre ľudský genóm sa v rôznom stupni podieľalo osemnásť a podľa iných zdrojov až dvadsaťštyri krajín. Vedenie programov začala koordinovať Organizácia výskumu ľudského genómu (HUGO – Human Genome Organization).

Po úvodných diskusiách bolo navrhnuté, aby sa Projekt realizoval postupne v Spojených Štátoch pod auspíciami Národných inštitútov zdravia (NIH – National Institutes of Health). V marci 1988 vznikol pri týchto inštitútoch Úrad výskumu pre ľudský genóm, ktorý bol neskôr premenovaný na Národné centrum pre výskum ľudského genómu (NCHGR – National Center for Human Genome Research). Túto inštitúciu riadili po sebe: nositeľ Nobelovej ceny – James Watson, Michael Gottesmann a Francis Collins (od 1993 r.). Samotný Projekt sa rozbehol koncom roku 1990.

V USA bol Projekt poznania ľudského genómu už od začiatku zaradený do úzkeho kruhu najdôležitejších vedeckých úloh. Bol podporovaný čoraz väčšími finančnými prostriedkami, ktoré sa postupne približovali k sume 200 miliónov dolárov ročne. Podľa výpočtov by realizácia Projektu mala trvať okolo 15 rokov. Ako už bolo spomenuté, náklad celého projektu by sa mal pohybovať okolo 3 miliárd dolárov. Určitým spôsobom išlo o priame výdavky zo strany Spojených Štátov. Ale Projekt začal postupne angažovať i iné krajiny a čoraz viac agend, čím vzrástla aj suma vydávaných peňazí. Napríklad vo februári roku 2000 tlač informovala o projektoch firmy IBM, ktorá sa pripojila k realizácii Projektu nejako na druhom pláne. Bola podaná informácia, že táto počítačová firma vydá až 10 miliónov dolárov na skonštruovanie v priebehu najbližších 5 rokov najrýchlejšieho počítača na svete, ktorý sa vzhľadom na jeho plánované využitie v Projekte poznania ľudského genómu má nazývať Modrý gén (Blue Gene). Tento prístroj má mať 500-krát väčšiu schopnosť rátania od doteraz najmohutnejších počítačov a okolo 2 miliónov väčšiu od populárnych „pécečiek“ (PC). Modrý gén má obsahovať milión procesorov, čo mu umožní vykonať jeden kvadrilión (čiže 10^{15}) operácií za sekundu⁵.

Projekt poznania ľudského genómu je realizovaný veľmi vytrvalo. Pre výskum sú vypracovávané ďalšie základné i pomocné päťročné plány. Okrem iného majú za cieľ vypracovať mapy ľudských chromozómov, vytvoriť mapu genómu a jeho

⁵ Porov. *Obliczeniowy gigant*. „Wiedza i Życie“ 2000 č. 2 s. 6.

sekvencionovanie, poskytnúť vzdelanie potrebným vedcom, rozvíjať techniky a technológie a ich transfer. Ale to je len prvá fáza Projektu. V ďalších sa predvída úplná identifikácia génov, čiže spoznanie funkcií, aké plnia.

Ukončenie sekvencionovania ľudského genómu sa plánovalo na rok 2005. Neskôr sa hovorilo o konci roku 2003. Avšak niektoré výrazné znamenia už teraz predpovedajú rýchlejšie dosiahnutie tohto cieľa. V apríli tohoto roku (2000r.) tlač podala prehlásenie Craiga Ventera – predsedu, šéfa vedcov a spolumajiteľa súkromnej firmy Celera Genomics Corporation z Rockvillu (štát Maryland) – ktorý vyhlásil, že vedci tejto firmy práve končia sekvencionovanie genómu jednej osoby (v januári preskúmali už 90 % jej genómu). Ukončenie Projektu, čiže vyhlásenie kompletnej mapy ľudského genómu, sa plánuje na rok 2001. Náklady na práce sa majú pohybovať iba vo výške okolo 200 miliónov dolárov, čo je málo v porovnaní s 3 miliónmi predvídanými vládou USA.

Svet vedy prijal tieto informácie skepticky a ich autor bol obžalovaný z priťahovania a podvádzania sponzorov. Ale faktom je, že v roku 1990 C. Venter vymyslel novú metódu pre spoznávanie a označovanie génov, ktorá je známa pod názvom „shotgun“ (metóda streľby brokami) a potom začal spolupracovať s Michaelom Hunkapillarom, geniálnym tvorcom prístrojov pre sekvencionovanie génov. Vďaka tejto spolupráci je firma Celera Genomics Corporation vybavená 257 veľmi rýchlymi počítačovými zariadeniami, ktoré pracujú automaticky. Každý z týchto prístrojov dokáže naraz analyzovať 1000 vzoriek DNA a v priebehu jedného dňa je schopný spoznať 100 miliónov nukleotidov (štátne laboratória potrebujú na rozpoznanie takéhoto množstva sekvencií štvrtrok)⁶.

Z druhej strany je potrebné si uvedomiť, že jeho technika nie je celkom presná a je s ňou spojené väčšie riziko, čo sa nedá povedať o metóde, ktorú prijali štátne programy⁷. Fakt, že firma C. Ventera sa zaoberá analýzou genómu iba jedného človeka a štátne laboratória genómov veľkého množstva darcov, nie je bezvýznamný. Môžu takýmto spôsobom posúdiť, ktoré časti DNA sú spoločné pre všetkých ľudí, a ktoré majú individuálny charakter, rozhodujúci o vlastnostiach každého človeka. Venterovej metóde sa vyčíta aj väčšie riziko omylu, než v prípade

⁶ Porov. P. Kossobudzki. *Genom w zasięgu ręki*. „Wiedza i Życie“ 2000 č. 6 s. 66-67; *Wszystkie geny latem*. „Gazeta Wyborcza“ 2000 č. 9(3310) (z 12.01.2000) s. 11.

⁷ Porov. B. Kastory. *Wojna genów*. „Wprost“ 2000 č. 16 (zo 16.04.) s. 78-79.

tradičných techník, pretože pri nich sa získané výsledky kontrolujú až šesťkrát a vo Venterovej firme iba trikrát⁸.

II. Etické aspekty Projektu

Realizácia Projektu poznania ľudského genómu prináša i nejednu morálnu dilemu. Vážnosť týchto morálnych problémov si uvedomili i autori samotného Projektu, a preto vznikla špeciálna komisia ELSI (Ethical, Legal and Social Issues Joint Working Group), ktorá sa má venovať štúdiu etických, právnych, politických a spoločenských aspektov, súvisiacich s realizáciou Projektu⁹.

Na etické a právne dôsledky spoznávania ľudského genómu upozornili aj členovia Medzinárodného bioetického výboru, ktorý v roku 1993 založil generálny riaditeľ UNESCO (Španiel F. Mayor). V dňoch 03. a 04.10.1996 na IV. zasadaní tohto výboru bola predstavená «*Všeobecná deklarácia o ľudskom genóme a právach ľudskej osoby*». Tento dokument, ktorého cieľom je chrániť ľudský genóm, získal medzinárodnú platnosť¹⁰.

O Projekt sa začali zaujímať aj katolícki etici a právnici spojení so Svätou stolicou. Novým problémom sa venovali najmenej na dvoch sympóziách. Prvé sympóziu zorganizovala Pápežská akadémia vied v novembri 1993 a druhé sa uskutočnilo 23.-25. februára 1998 ako IV. plenárne zhromaždenie Pápežskej akadémie „Pro Vita“. Účastníci posledného stretnutia vydali zvláštnu správu¹¹.

⁸ Porov. Kossobudzki s. 68.

⁹ Úlohy komisie ELSI boli počas rozvoja Projektu rozdelené do štyroch priorit: „1. dodržanie súkromia a objektívnosti pri použití a interpretácii genetických informácií; 2. klinická integrácia nových genetických technológií; 3. genetický výskum; 4. spoločenské a profesionálne zamerané vzdelávanie“ (Colombo. *Projekt Poznania Genomu Człowieka* s. 77.

¹⁰ Porov. P. Laurent. *L' UNESCO e la Dichiarazione sul Genoma Umano*. „La Civiltà Cattolica“ 148:1997 T. 1. č. 1(3517) s. 30-40.

¹¹ Papiéska Akademia „Pro Vita“. *Komunikat IV Zgromadzenia Plenarnego Papiéskej Akademii „Pro Vita“ na temat badań nad genomem ludzkim*. In: *W trosce o życie. Wybrane dokumenty Stolicy Apostolskiej*. Tarnów: Biblos 1998 s. 641-643.

V rámci tejto práce nie je možné predstaviť všetky problémy súvisiace s Projektom poznania ľudského genómu¹². Preto sa ohraničím iba do predstavenia najzákladnejších etických podmienok jeho realizácie.

Kongregácia pre náuku viery vydala Inštrukciu o úcte k vznikajúcemu ľudskému životu a dôstojnosti jeho odovzdávania – *Donum vitae* (Rím 1987), ktorá hovorí o etických požiadavkách týkajúcich sa biomedicínskeho výskumu a je dobrým prameňom, do ktorého je dobré siahnuť pri morálnom hodnotení Projektu. Učenie, ktoré tento dokument obsahuje, sa síce týka výskumu prevádzaného na ľudskom embryu, ale samotná zásada má všeobecný charakter, pretože darcom genómu použitého pri výskume môže byť aj ľudský zárodok alebo plod. Kongregácia učí: „Medicínsky výskum sa musí zdržať zákrokov na živých embryách. Nemusí tak postúpiť v prípade morálnej istoty, že nedôjde k poškodeniu ani života, ani integrity plodu, ani jeho matky a to s tou podmienkou, že dobre poinformovaní rodičia súhlasia s takýmto zásahom. Z toho vyplýva, že každé vyšetrenie, i keď by išlo len o obyčajné sledovanie embrya, by v prípade ohrozenia života alebo integrity embrya bolo nečestné, vzhľadom na použité metódy alebo zapríčinené následky“¹³.

Z predchádzajúceho textu vyplýva, že samotný medicínsky výskum – jeho predmet – nie je morálne dobrý ani zlý, čiže je morálne „neutrálny“. O jeho morálnej hodnote rozhodujú okolnosti, ktoré s ním úzko súvisia. Citovaný text medzi dôležitými podmienkami priamo alebo nepriamo vymenúva nasledujúce:

1. osoba, ktorá je darcom genómu, musí byť dobre poinformovaná o druhu konania a musí naň vyjadriť svoj súhlas. V prípade plodu alebo dieťaťa takýto súhlas musia vyjadriť rodičia;
2. výskum nemôže ohrozovať zdravie alebo život darcu genómu¹⁴;

¹² Celý rad etických problémov spojených s realizáciou Projektu R. Colombo zahŕňa do nasledovných: „1. ochrana osôb, ktoré sa programu genetického výskumu zúčastňujú ako jeho predmet; 2. redukovanie ľudských osôb do ich genómu pri súčasnom ignorovaní telesných a duchovných vlastností celého bytia človeka ako osoby, jeho slobody a zodpovednosti za ľudské činy; 3. diskriminácia a odsudzovanie jednotlivcov, populácie alebo celých rás, ako forma nesprávneho využitia výsledkov spoznávaní genómu; 4. ohraničený prídok prostriedkov pre biomedicínsky výskum z dôvodu realizácie jedného, širokého a špeciálneho projektu; 5. spatentovanie a komercializácia objavov z oblasti genomiky“ (*Projekt Poznania Genomu Człowieka* s. 78).

¹³ *Donum vitae* I, 4.

¹⁴ Tieto požiadavky vyjadril aj Ján Pavol II. vo svojom príhovore k účastníkom sympózia, ktoré sa týkalo právnych a etických aspektov výskumu ľudského genómu. „Treba [...] uvažovať o morálnych problémoch týkajúcich sa nielen samotnej vedy, ale skôr spôsobov získavania vedeckých poznatkov a ich možného alebo pravdepodobného využitia. Vieme, že dnes je už možné spoznávať ľudský genóm bez narušenia jeho integrity. Prvoradým morálnym kritériom, podľa ktorého sa vo

3. výskumník sa musí riadiť morálne dobrými motívmi, či sa to už týka darcu genómu alebo celého ľudstva¹⁵;
4. musia existovať primerané, morálne pozitívne dôvody, ktoré navádzajú k realizácii spomínaného výskumu, a ktoré berú do úvahy i jeho negatívne následky, aké je možné predvídať.

Hoci prvé dve z podmienok sa dá ľahko splniť a naozaj realizovať aspoň v prípade Projektu poznania ľudského genómu, tretia podmienka sa v individuálnych prípadoch dá ťažko overiť. Jednako je možné predpokladať, že zámery jednotlivých realizátorov Projektu budú v ďalšej perspektíve súvisieť s dôsledkami, na ktoré upozorňuje štvrtá podmienka. Preto sa treba hlbšie zamyslieť práve nad touto podmienkou. Ide hlavne o odpoveď na otázku, či dobro, ktoré sa dosiahne, je až tak veľké, že bude mať prevahu nad negatívnymi následkami poznávania ľudského genómu.

1.) Nádej spojená s realizáciou Projektu

Už zbežná orientácia o charaktere výskumu ľudského genómu, ako aj možnosť predvídania dôsledkov, nám dovoľuje povedať, že zrealizovanie Projektu sa javí ako prelom v dejinách biomedicíny. Kód, ktorý určuje rozvoj a vykonávanie funkcií človeka, sa stane pre vedcov dostupný a budú môcť do neho zasahovať. Dôsledky tohoto faktu pre rozvoj biomedicínskych vied nie sú ešte ohodnotené. Najdôležitejšie z nich sú:

- získavanie čoraz väčších vedomostí o živote, jeho štruktúrach a mechanizmoch, čo je – ako zdôrazňuje Ján Pavol II. – „dobrým príznakom, pretože hľadanie pravdy je prvkom prvotného povolania človeka a základnou formou vzdávania chvály Tomu, «ktorý spôsobuje vznik človeka a vytvára bytie všetkých vecí» (2 Mach 7, 23)“ a zároveň robí možným „smerovanie k dobru človeka a k dobru celého ľudstva“¹⁶;

vedeckom výskume treba riadiť, je úcta k ľudskej bytosti, ktorá je skúmaná“ (*Etyczne problemy genetyki*. Przemówienie do uczestników Sympozjum nt. „Aspekty prawne i etyczne badań nad genomem ludzkim“ zorganizowanego przez Papieską Akademię Nauk. 20.11.1993. In: *W trosce o życie* s. 250 č. 4).

¹⁵ Ján Pavol II. zdôrazňuje, že „snaha získania poznatkov nemôže [...] byť jediným motívom a ospravedlnením vedy – ako by to niektorí chceli – pretože by to mohlo škodiť cieľu medicínskych postupov, ktorým je okrem iného i smerovanie k dobru človeka a k dobru celého ľudstva“ (*Etyczne problemy genetyki* č. 2).

- možnosť vytvorenia genetického opisu osoby každého človeka, ktorý poskytuje základné vedomosti o individuálnych vlastnostiach jednotlivcov a zároveň je prameňom poznania biologických faktorov tvoriacich základ príslušnosti k ľudskému druhu a jeho trvácnosti;
- možnosť značného prehĺbenia si vedomostí z oblasti molekulárnej biológie, čo poskytne súčasnej medicíne priam neoceniteľné informácie. Pre vedcov bude veľkým prínosom získanie kľúča k spoznaniu príčin mnohých patológií a chorôb, aké trápia človeka a budú môcť byť vytvorené nové možnosti pre liečebné techniky. Súčasná medicína nepochybuje, že jedinou šancou, ako zvíťaziť nad nevyliciteľnými chorobami, sú liečebné postupy s použitím genetických metód;
- spoznanie toho, čo ohrozuje zdravie človeka a robí ho náchylným na určité choroby a zároveň vytvorenie možnosti dostatočne včasnej profylaktiky, čo dnes veľmi pomôže pri účinnom boji s mnohými chorobami;

2.) Ohrozenia spojené s realizáciou Projektu

Okrem predstavených pozitívov, ktoré dávajú človekovi nádej, nemožno zabúdať, že spoznávanie ľudského genómu neraz prináša i dôsledky, ktoré sa nedajú vždy predvídať. Už dnes možno hovoriť o rôznych nebezpečenstvách a ohrozeniach, na ktoré upozorňujú teoretické analýzy, a ktoré v mnohých prípadoch potvrdzujú i prevádzané pokusy. Pozorované sú už i spoločensko-obyčajové procesy. Najzávažnejší charakter má:

- formovanie určitej kultúrnej klímy, v ktorej je čoraz menej miesta pre fascináciu a úctu k prevzatému dedičstvu, a ktorá čím ďalej tým viac prebúdza v človekovi mentalitu panovania; poznajúc najhlbšie práva, podľa ktorých sa riadi ľudský život, sa táto klíma nevie uspokojiť s ich systematizáciou, opisom alebo eventuálne novým zosúladením, ale chce ich vziať do svojich rúk a disponovať nimi podľa vlastného uznania¹⁷;
- riziko degradácie autentického významu a hodnoty človečenstva na ceste výskumu bez patričného poriadku¹⁸;

¹⁶ Tamtiež; porov. tiež Jan Paweł II. *Badania nad genomem ludzkim*. Przemówienie do uczestników IV Zgromadzenia Plenarnego Papieskiej Rady «Pro Vita». 24.02.1998. In: *W trosce o życie* s. 296-297 č. 2, 3.

¹⁷ Porov. Jan Paweł II. *Badania nad genomem ludzkim* č. 3.

¹⁸ Porov. Jan Paweł II. *Etyczne problemy genetyki* č. 7.

- špecifický antropologický redukcionizmus, ktorý vedie k nazeraniu na človeka iba na úrovni biologických a fyziologických funkcií, ktoré sú riadené génmi. Na tejto úrovni sa uvažuje o celkovom obraze jeho osobnosti a človečenstva. Jednoducho povedané – celá individualita, špecifickosť človeka spočíva len v génoch;
- otvorenie nových možností pre rôzne formy selektívnej eugeniky a diskriminácie, hlavne v prípade plodov, ktoré majú nejaké nežiadúce fenotypové alebo osobné vlastnosti, alebo nižšiu kvalitu života, než minimum, aké uznáva spoločnosť¹⁹;
- umožnenie selekcie ľudských embryí, spočívajúcej v eliminácii tých, ktoré nemajú očakávané pohlavie, sú dotknuté vrodenými chorobami alebo majú patologické genetické vlastnosti²⁰;
- riziko manipulácií robených na gametách alebo embryách, ktorých cieľom je modifikácia génov prenášajúcich individuálne vlastnosti alebo vlastnosti daného druhu;
- riziko vyvolania mutácií, ktoré spôsobujú narušenie fyzickej a psychickej integrity u bytostí, ktorými sa manipuluje, ako aj u ich potomstva a v ďalšej perspektíve u celého radu pokolení;
- preceňovanie doteraz získaných vedeckých poznatkov. Treba začať od úprimného a pokorného priznania sa k pravde, ktorú jeden z vedcov zúčastňujúcich sa Projektu poznania ľudského genómu nedávno vyjadril slovami: „Nadalej [...] vieme len veľmi málo o procesoch prežívania bunky a organizmu, o mechanizmoch, ktoré spôsobujú, že po splynutí dvoch pohlavných buniek sa začína rozvíjať vysoko špecializovaný organizmus. Ďalej nepoznáme molekulárne príčiny regulácie procesov dospievania, klimaktéria a smrti, pričom odpoveď na zarážajúce otázky, čo je základom pamäte, emócií, prežívania príjemnosti, bôľu, snu a myslenia, je nadalej zahalená tajomstvom“²¹.

Vyššie spomenutý úkon pokory sa musí vzťahovať aj na medicínske metódy využívajúce genetické postupy, ktoré kladú veľkú nádej v ukončení Projektu poznania ľudského genómu. Asi tak od septembra 1990, keď bola po prvýkrát vyskúšaná génová terapia²², sa začalo veľa písať o možnosti liečenia

¹⁹ Porov. tamtiež č. 6.

²⁰ Porov. tamtiež č. 2; porov. ešte tenže. *Badania nad genomem ludzkim* č. 5.

²¹ Czarny. *Projekt Poznania Genomu Człowieka* s. 13-14.

²² Takúto liečbu vyskúšal Kenneth Culver, Michael Blease a French Anderson z Amerických inštitútov zdravia (NIH). Pacientkou bola malá Ashanthi DeSilva s poškodeným génom ADA, v dôsledku čoho mala v krvi veľmi nízku hladinu leukocytov, a tým i nízku obranyschopnosť proti vírusom a baktériám. Výsledok liečenia bol pozitívny, ale ťažko povedať, či

nevyliciteľných chorôb touto metódou. Predpovede a očakávania, ktorých svedectvom sú napríklad povolenia na skúšanie génovej terapie, aké vydávajú zodpovedné vládne inštalácie Spojených Štátov, v praxi jednako nenachádzajú väčšie potvrdenie. Skôr naopak, doterajšie úspechy prinášajú viac znepokojenia, než spokojnosti. V Spojených Štátoch sa zo 125 skúšok žiadna nepodarila. Používané génové terapie sa príliš často končia rôznymi komplikáciami v podobe nádorov alebo samozničenia organizmu. Vedci priznávajú, že ich vedomosti ešte stále nie sú dostatočné a metódy, akými disponujú, sú nedokonalé. Potrebujú ešte veľa času a musia viesť ďalší výskum.

Klamlivé a dokonca nebezpečné sú aj doteraz používané vektory, čiže prenášače nových génov. Vštepované gény sa nedostávajú na určené miesto a takisto aj samotné bunky menia nové gény tak, že potom celkom nespĺňajú svoju funkciu. Hoci tlač prináša správy o prvých úspechoch génovej terapie, nechýbajú tiež informácie o tragických následkoch skúšobných krokov, ktoré sa končia smrťou pacientov liečených novou metódou. Tragédia týchto prípadov však nesúvisí s nejakou náhodou, ako to býva pri tradičných liečebných metódach, ale so samotnými nespoľahlivými metódami, ako aj s nedostatočnými poznatkami a skúsenosťami, čiže podstupovaním rizika vysokého stupňa. Pacient Jessy Gelsinger – chorý na pečeň – zomrel na následky reakcie imunologického systému, ktorú vyvolal použitý vektor. Tento prípad je známy ako prvý z nedávno zverejnených, okolo ktorých vznikol rozruch. V inom prípade génová liečba pľúcneho nádoru nespôsobila smrť rakovinových buniek, ale pričinila sa práve k ich rýchlemu rozmnožovaniu. Tragicky sa skončila i génová liečba v prípade pacienta, ktorý trpel na ochorenie koronárnych ciev²³.

3.) Spôsobu minimalizácie ohrozenia

Vyššie predstavené rizikové faktory nie sú banálne. Vzniká otázka, ktorá má i morálny charakter, či tieto faktory diskvalifikujú najnovšie snahy genetikov? Treba zanechať Projekt poznania ľudského genómu, pretože ešte väčšmi umožňuje

vďaka génovej liečbe alebo súčasne podávanému lieku (porov. S. Zagórski. *Geny na zdrowie*. „Gazeta Wyborcza“ 1995 č. 259(1947) s. 11).

²³ Porov. A. Włodarski. *Genetyczny niewypał*. „Gazeta Wyborcza“ 2000 č. 38(3339) s. 12; *Kolejna ofiara terapii genetycznej*. „Nasz Dziennik“ 2000 č. 113(699) s. 11.

výskumné práce s vyššie uvedeným zameraním? Podľa mňa – nie. V týchto výskumných prácach totiž nejde len o obyčajnú zvedavosť alebo o snahu ovládať človeka. Ako už bolo povedané, výskum v oblasti medicíny záleží práve od týchto prác. Najväčší odborníci dnes všeobecne prehlasujú, že génová terapia je jediným spôsobom, pomocou ktorého možno zvíťaziť nad chorobami, ako napríklad nádory, HIV alebo Ebolov vírus. Takáto nádej však nemôže viesť k podceňovaniu ohrozenia a takisto nikto nemôže žiadať, aby sa pre pokrok obetoval ľudský život alebo ľudská dôstojnosť hoci len jedného človeka.

Preto je pri prekonávaní spomínaných ohrození potrebné robiť určité opatrenia. Podobne, ako pri každom inom výskume, aj pri realizácii Projektu poznania ľudského genómu si vedci už svojím postojom musia vážiť ľudskú bytosť, na ktorej je výskum prevádzaný, ako i chrániť jej ľudskú dôstojnosť²⁴.

Iba integrálna antropológia, ktorá sa naozaj pravdivo stavia ku každej ľudskej bytosti, môže garantovať takýto správny postoj. Preto v *Príhovore k účastníkom IV. plenárneho zhromaždenia pápežskej rady „Pro Vita“* (24.02.1998) Ján Pavol II. pripomína, že „vzhladom na dôležitú jednotu tela a ducha, ľudský genóm má nielen biologický rozmer, ale je vybavený antropologickou dôstojnosťou, a tá stojí na fundamente duchovnej duše, ktorá ho preniká a oživuje“²⁵.

Dôstojnosť ľudskej bytosti zahŕňa aj jej genetickú štruktúru, čo má v praxi veľmi vážne dôsledky. S ľudským genómom, ktorý je konštitutívnym prvkom tela človeka, nemožno zaobchádzať iba ako s nejakou bielkovinovou štruktúrou živej matérie, spoločnou pre rastliny a zvieratá, ale ako s ozajstnou časťou ľudskej osoby. V dôsledku toho, každý zásah prevedený na ľudskom genóme, sa netýka len jeho zloženia, štruktúry a biochemických procesov, ktoré v ňom prebiehajú, ale týka sa

²⁴ Ján Pavol II. túto zásadu pripomína vo svojom príhovore k účastníkom sympózia, ktoré zorganizovala Pápežská akadémia vied, a ktoré sa týkalo „právnych a etických aspektov výskumu ľudského genómu“ (20.11.1993), kde hovorí: „Prvé kritérium, podľa ktorého sa vo vedeckom výskume treba riadiť, je [...] úcta k ľudskej bytosti, na ktorej je prevádzaný výskum“ (*Etyczne problemy genetyki* č. 4).

²⁵ *Badania nad genomem ludzkim* č. 4.

samotnej osoby²⁶, dokonca rozhoduje o jej psychosomatickom stave, čiže tiež o jej najosobnejších, najzraniteľnejších oblastiach a jej ľudskom správaní.

Zväčšovanie horizontov poznania, ktoré vedie k prekračovaniu hraníc, aké vytyčujú biochemické procesy, umožňuje postrehnúť v genetickej štruktúre jemné základy a prejavy ľudského života. Potrebná je pritom kontemplácia, hlboké zamyslenie sa nad človekom a jeho životom, a vtedy sa v nás prebúdzajú nadšenie plynúce z poznania bohatstva stvoriteľskej moci Boha. Kontemplácia – ako hovorí Ján Pavol II. v encyklike *Evangelium vitae* – je „postojom toho, kto vidí život v celej jeho hĺbke, kto rozpoznáva jeho nezištnosť, ako aj krásu a prijíma ich ako výzvu k slobode a zodpovednosti. Je to postoj toho, kto si nenárokujúce vlastní skutočnosť, ale prijíma ju ako dar; pritom v každej veci nachádza odraz Stvoriteľa a v každej osobe jeho živý obraz“²⁷.

Bezpochyby osobné prežitie nadšenia, aké vyplýva z poznania tajomstva ľudského života, nevystačí na zabezpečenie náležitých postojov k rozšifrovanému ľudskému genómu. Tak, ako samotná láska nevystačí pri riadení spoločenského života a musia byť dodržiavané i zásady spravodlivosti, garantované príslušnými právnymi normami, podobne aj ochrana ľudského života už v jeho základoch potrebuje legislatívnu garanciu. Preto veľkú zodpovednosť za výskum ľudského genómu a jeho využitie nesú zákonodarcovia. Ide tu hlavne o správnu odpoveď z ich strany v podobe práv chrániacich dôstojnosť každého človeka, čiže tiež ľudského embrya, pred rôznymi tendenciami pristupovania k nemu ako k predmetu²⁸. Ďalej ide o určenie právnych noriem, dohôd a deklarácií, ktoré zabezpečia ochranu ľudského genómu a práva každej ľudskej bytosti na život. Nakoniec je nutné proklamovať

²⁶ Vyššie uvedené slová sú jednoducho dôsledkom učenia, aké obsahuje *Inštrukcia Kongregácie pre náuku viery o úcte k vznikajúcejmu ľudskému životu a dôstojnosti jeho odovzdávania «Donum vitae»* (1987), v ktorej sa hovorí: „Pretože ľudské telo je substanciálne zjednotené s rozumnou dušou, nemožno ho považovať iba za skupinu tkanív, orgánov a funkcií; nemožno ho hodnotiť tak, ako telo zvierat, pretože tvorí dôležitú časť ľudskej osoby, ktorá sa prostredníctvom tela prezentuje a prejavuje [...]. Zásah na ľudskom tele sa netýka len tkanív, orgánov a ich funkcií, ale angažuje v rôznych rovinách samotnú osobu“ (Úvod, č. 3).

²⁷ Ján Pavol II. Encyklika *Evangelium vitae*. Rím 1995 č. 83.

²⁸ Ján Pavol II. zdôrazňuje: „V zákonodarstvách jednotlivých krajín musí byť embryo uznané za právny podmet, pretože v opačnom prípade sa celé ľudstvo ocitne v nebezpečí. Chrániac embryo, spoločenstvo ochraňuje každého človeka, ktorý v tej malej bezbrannej bytosti spoznáva toho, kým bol aj on sám na začiatku svojho života. Krehkosť začiatku ľudskej existencie si vyžaduje viac, než čokoľvek iné starostlivosť spoločenstva, ktorému ochrana práv jeho najslabších členov prináša veľkú česť. Týmto spôsobom splňa základný príkaz spravodlivosti a solidarity, ktorý zjednocuje celú ľudskú rodinu“ (*Etyczne problemy genetyki* č. 8).

práva, ktoré stavajú prekážky na ceste diskriminácie tých ľudských bytostí a predovšetkým embryí, ktoré majú genetické poruchy alebo defekty. Tieto ciele nie je možné dosiahnuť bez právneho zabezpečenia proti „zneužívaniu veľkých diagnostických možností, aké sa otvárajú [práve] vďaka výskumu štruktúry ľudského genómu“²⁹.

Zodpovednosť zákonodarcov je iba začiatok, pretože ňou sa musia charakterizovať aj vedci skúmajúci ľudský genóm, a zároveň i tí, ktorí využívajú ich objavy. História totiž svedčí o tom, že správne zákonodarstvo nevystačí, ak samotní vedci pracujú v zátiší laboratórií, sú uzavretí od vonkajšieho sveta, nemajú určené určité zásady, ktoré by normovali ich výskum, ani hranice, ktoré by pri zásahoch nemali byť prekročené. Preto samotní genetici musia vypracovať a všeobecne uznať etické a deontologické normy. Okrem toho treba, aby si ľudia uvedomili, že genetická veda nedisponuje plnými poznatkami o človeku. Hoci „môže vysvetľovať biologické procesy a vzájomné ovplyvňovanie sa častíc, nemôže sama ohlasovať definitívnu pravdu, ani ukazovať šťastnú víziu, akú človek túži dosiahnuť a koniec koncov nemôže ani určovať morálne kritériá, podľa ktorých sa treba v smerovaní k dobru riadiť. Tieto kritériá totiž nemôžu byť sformulované na základe toho, čo je technicky možné a nemôžu ich určovať ani empirické vedy. Ich odôvodnenie treba hľadať v dôstojnosti ľudskej osoby“³⁰.

Na záver treba zdôrazniť, že do určitej miery zodpovednosť za prevádzaný výskum leží na všetkých, tiež na zástupcoch iných vedeckých disciplín, na morálnych teológoch a etikoch, ktorí majú pomáhať ľudskému svedomiu rozpoznať dobro a pravdu. Pripomína to i Ján Pavol II., keď hovorí: „zodpovednosť za to, aby nové vedecké výskumy neznevažovali ľudskú osobu, nesie celé spoločstvo. Podľa príslušných kompetencií musia rôzne duchovné spoločnosti, moralisti, filozofovia, právnici a politické vlády bdieť nad tým, aby všetky vedecké výskumy rešpektovali nedotknuteľnosť ľudskej bytosti a to je «bezpodmienečne nevyhnutné»“³¹.

(preložila Zuzana Vitková)

²⁹ Ján Pavol II. *Badania nad genomem ludzkim* č. 6.

³⁰ Ján Pavol II. *Etyczne problemy genetyki* č. 2; porov. taktiež tenže. Encyklika *Veritatis splendor*. Rím 1993 č. 50.

³¹ Ján Pavol II. *Etyczne problemy genetyki* č. 3; porov. taktiež tenže. Encyklika *Veritatis splendor* č. 13.