

Jerzy Chęłstowski

Defekty genetyczne dziecka a prawo do życia

Człowiek w Kulturze 13, 171-177

2000

Artykuł został opracowany do udostępnienia w internecie przez Muzeum Historii Polski w ramach prac podejmowanych na rzecz zapewnienia otwartego, powszechnego i trwałego dostępu do polskiego dorobku naukowego i kulturalnego. Artykuł jest umieszczony w kolekcji cyfrowej bazhum.muzhp.pl, gromadzącej zawartość polskich czasopism humanistycznych i społecznych.

Tekst jest udostępniony do wykorzystania w ramach dozwolonego użytku.

Jerzy Chelstowski

Defekty genetyczne dziecka a prawo do życia

Życie ludzkie rozpoczyna swój obiektywny byt od momentu powstania zygoty, która jest połączeniem rodzicielskich komórek rozrodczych i przechodzi skomplikowany rozwój sterowany funkcjami genomu otrzymanego od obojga rodziców we wszystkich fazach swego istnienia, zarówno w okresie prenatalnym, jak i w fazie rozwoju postnatalnego¹.

W warunkach formalno-prawnych naszego państwa dobór par rodzicielskich odbywa się w większości przypadków z pominięciem szczegółowych badań biomedycznych, a zwłaszcza tych, które dotyczą struktur genetycznych ustroju kobiety i mężczyzny, wpływających

Podstawowa bibliografia: E. Bocian, T. Mazurczak, *Diagnostyka prenatalna aberracji chromosomowych w II trymestrze ciąży - analiza problemów i trudności diagnostycznych*, „Ginekologia Polska” 1989, nr 7-9, s. 371-376; R. Czekanowski, *Wybrane zagadnienia z perinatologii*, Warszawa 1982; E. Dmoch, *Zastosowanie medycyny dopplerowskiej we współczesnym położnictwie*, „Postępy Nauk Medycznych” 4(1991), s. 180-185; H. W. A. Hilhorst, *Eutanazja w szpitalu*, De Tijdstroom-Loczem-Popeeringe 1983; R. Klimek, *Wybrane biofizyczne metody monitorowania płodu*, w: *Medycyna perinatalna*, red. Z. Słomko, t. I, s. 350-365; R. Klimek, J. Stanek, *Metody diagnostyczne w ciąży o wysokim ryzyku*, Warszawa 1978, s. 70-100; S. Kornas, *Współczesne badania prenatalne a encyklika Jana Pawła II „Evangelium vitae”*, w: *Życie dar nienaruszony*, red. A. Młotek, T. Reroń, Wrocław 1995, s. 129-140; K. Lehmann, *Obrona praw do życia nienarodzonych*, tłum. M. Kiedrowski, „Communio” 1993, nr 3, s. 20-35.

bezpośrednio na dziedzictwo autosomalne i genosomalne ich dzieci. Realizowany w ten sposób dobór bywa nierzadko przyczyną defektów genetycznych ujawniających się w potomstwie, a więc takich jak wodogłowie, rozszczep kręgosłupa, hemofilia oraz zespoły chorobowe wynikające z nieprawidłowo ukształtowanego genomu (zespół Downa, Turnera, Klinefeltera, Edwardsa) i różnego rodzaju defekty somatyczne dziecka, będące następstwem aberracji lub mutacji chromosomowych i genowych jednego bądź obojga rodziców.

Prowadzone w poradniach genetycznych badania par rodzicielskich umożliwiają wskazanie przyczyny defektu genetycznego urodzonego dziecka, a także pozwalają prognozować zagrożenie następnych ciąż. Stosowane zaś w podejmowanych badaniach diagnostycznych rozwoju prenatalnego dziecka różnego rodzaju metody ingerencji embrionalnych pozwalają poznać pulę genową nowo powstałego organizmu we wszystkich przypadkach, gdy istnieje obiektywne uzasadnienie defektów organizmów rodzicielskich, a więc wtedy gdy: rodzice, zwłaszcza matka, są w zaawansowanym wieku; matka w przeszłości urodziła dziecko z anomaliami rozwojowymi; istnieją przypadki urodzenia dzieci z defektem ośrodkowego układu nerwowego wśród krewnych I stopnia; jedno z rodziców jest nosicielem genu sprzężonego z genosomem X, odpowiedzialnym za wystąpienie ciężkiej choroby genetycznej; matka urodziła dziecko z ciężką chorobą metaboliczną lub rodzice są nosicielami genu wywołującego ją; jedno z rodziców jest nosicielem translokacji.

Diagnostyka prenatalna jest jedną z najnowszych dziedzin współczesnej medycyny zwanej perinatologią i dotyczy metod badania, które stosuje się wobec płodu ludzkiego od momentu poczęcia do jego narodzin. Stanowi ona jedną z tych dziedzin współczesnych nauk biomedycznych, które dzięki postępom techniki i rozwojowi myśli naukowej przeszły ze sfery przewidywań o niewielkim stopniu prawdopodobieństwa w świat rzeczywistości. Dzięki diagnostyce prenatalnej, posługującej się bardzo dokładnymi i specjalistycznymi technikami badawczymi, możliwe stało się rozpoznanie jeszcze w łonie matki niektórych chorób dziedzicznych oraz ocena różnych zniekształceń somatycznych pochodzenia endogennego (L. Wiśniewski, A. Grześ, Z. Słomko).

W Polsce badania prenatalne oparte na metodach biofizycznych prowadzone są od kilkunastu lat przez ośrodki naukowe w Warszawie - Zakład Genetyki Centrum Zdrowia Dziecka, Instytut Matki i Dziecka i Instytut Psychiatrii i Neurologii oraz przez Zakład Genetyki Akademii Medycznej w Łodzi, Instytut Pediatrii w Krakowie i Klinikę Położnictwa Akademii Medycznej w Poznaniu.

Biofizyczne metody monitorowania płodu odznaczają się szczególną czułością, umożliwiającą prawidłowe rozpoznanie choroby, oraz swoistością, czyli zdolnością wykluczenia choroby przy jej braku, i poprawnością, to znaczy odsetkiem prawidłowych rozpoznań choroby bądź odsetkiem prawidłowych wykluczeń. Wśród technik badawczych płodu stosuje się rentgenodiagnostykę, ultrasonografię, amnioskopię (amniocentezę), biopsję trofoblastu, fetoskopię oraz techniki medycyny nuklearnej. Wspomniane metody diagnozowania dzielą się na łagodne, czyli nieinwazyjne, oraz inwazyjne, drastycznie niebezpieczne tak dla życia matki, jak i dla życia płodu.

Najbardziej uznaną metodą nieinwazyjną służącą zarówno monitorowaniu rozwoju dziecka zdrowego, a także dziecka obciążonego chorobą genetyczną jest badanie ultrasonograficzne. Najnowszym osiągnięciem techniki ultrasonograficznej jest jej sprzężenie ze zjawiskiem Dopplera, dzięki czemu uzyskano przetworzenie zmian częstotliwości ultradźwiękowej fali odbitej od ruchomych struktur tkankowych na częstotliwości akustyczne, słyszalne dla ucha. Zjawisko to wykorzystano w tak zwanych detektorach, rejestrujących w sposób bezkrwawy wartości mierzalne przepływających płynów w naczyniach głębokich płodu (aorta, żyła, tętnica pępinowa). Uzyskane oznaczenia są wykorzystywane w minimalizowaniu ryzyka ewentualnych powikłań i reakcji patologicznych kończących się śmiercią płodu w okresie okołoporodowym, w ciążach wysokiego ryzyka (E. Dmoch). Technika Dopplerowska pozwala na wczesne wykrycie chorób zagrażających rozwojowi płodu już od 6 tygodnia ciąży, a szczególnie metoda ta pomocna jest w rozpoznaniu zespołu IUGR (opóźnionego wzrostu wewnątrzmacicznego płodu), zagrożonego zamartwicą wewnątrzmaciczną.

Badania prenatalne inwazyjne, aczkolwiek prowadzone z wielką starannością i przy użyciu nowoczesnych technik, umożliwiających

precyzyjne ustalenie defektów rozwojowych, niejednokrotnie stanowią zagrożenie dla życia płodu i w wielu przypadkach są przyczyną funkcji poronnych. Najczęstszym powikłaniem czynności diagnostycznych ze skutkiem poronnym jest uszkodzenie dużych naczyń krwionośnych macicy bądź uszkodzenie tkanek płodu albo wypływ płynu owodniowego, zwłaszcza po zabiegu amniopunkcji. Amniopunkcja niesie z sobą duże ryzyko powikłań, ujawniających się u matki w postaci krwotoku po przekłuciu naczyń macicznych lub uszkodzeniu łożyska, i nierzadko też jest powodem wykrwawienia się płodu. Badanie to, polegające na pobraniu igłą płynu z jamy owodniowej, ma na celu uzyskanie informacji o stanie ogólnego rozwoju płodu, jego płci, ewentualnych chorobach metabolicznych i cechach kariotypu, a także zaburzeniach rozwojowych uwarunkowanych defektem genetycznym (L. Wiśniewski).

Najbardziej jednak dramatyczne skutki dla życia płodu wywołuje fetoskopia, która polega na bezpośrednim oglądaniu płodu w jego naturalnym środowisku wewnątrzmacicznym za pomocą urządzeń optycznych, pozwalających potwierdzić nieprawidłowości rozwojowe o podłożu dziedzicznym wykryte metodami ultrasonograficznymi. W wielu jednak wypadkach po 5 tygodniach od momentu przeprowadzenia zabiegu obserwowano niestety rezultaty poronne, stanowiące następstwo inwazyjności badania (R. Klimek).

Inwazyjność fetoskopii związana jest z koniecznością manewrowania przyrządem w jamie macicy oraz koniecznością zmiany położenia płodu w celu stwierdzenia zespołów z uszkodzeniem twarzy lub kończyn, potwierdzenia hemofilii typu A i B, upośledzenia rozwoju umysłowego, niedokrwistości sierpowatej i innych ciężkich wad rozwojowych, a także ze względu na pobranie krwi i tkanek płodu dla rozpoznania specyficznych właściwości genetycznych nie dających się identyfikować innymi metodami (L. Wiśniewski).

Przedstawione tutaj niektóre metody diagnostyki przedporodowej stosowane wobec płodu ludzkiego, od momentu poczęcia do jego narodzin, przez swoją inwazyjność same w sobie są już zagrożeniem życia nie narodzonego dziecka, a zagrożenie to szczególnie wzrasta, gdy lekarz stwierdza ciężkie wady rozwojowe spowodowane czynnikami endogennymi i rozpatrując środki zaradcze, a właściwie ich brak

we współczesnej wiedzy biomedycznej, proponuje aborcję, która mimo zastrzeżeń moralnych nie należy do czynności sporadycznych.

Pediatrzy i specjaliści chirurgii dziecięcej, działając na ogół w porozumieniu z rodzicami, powodują śmierć kalekich płodów obciążonych zespołem chorobowym Downa, rozszczepem kręgosłupa z meningocele prowadzącym do wodogłowa i innymi ciężkimi wadami rozwojowymi pochodzenia endogennego. W wielu jednak przypadkach odstępuje się od natychmiastowego wykonania czynności aborcyjnych, licząc się z możliwością błędów diagnostycznych i nieprecyzyjnym ustaleniem rozległości kalectwa. W takim wypadku kwestia życia dziecka zostaje przesunięta do jego narodzin.

Wedle opracowania H. W. A. Hilhorst *Eutanazja w szpitalu* (podaję za R. Fenigsenem) podjęcie decyzji o eutanazji dziecka kalekiego odbywa się za zgodą rodziców lub na ich wyłączną prośbę. Argumentem do wykonania eutanazji jest bezradność współczesnej medycyny w terapii uszkodzeń somatycznych uwarunkowanych genetycznie, a także niechęć lekarzy do podjęcia interwencji chirurgicznej również wtedy, gdy dziecko obciążone jest zespołem chorobowym Downa z równoczesnym wrodzonym zarośnięciem dwunastnicy. Pozostawienie dziecka bez operacji, określane mianem „leczenia zachowawczego”, jest zaprzeczeniem zachowania czegokolwiek, bo w tej sytuacji musi ono nieuchronnie zginąć.

Najważniejszym jednak kierunkiem argumentacji uzasadniającej eutanazję noworodków jest wykazanie, że eutanazja dzieci z ciężkimi wadami rozwojowymi stanowi akt dobroczynny, podyktowany współczuciem i dobrem dziecka. Wielu wpływowych zwolenników eutanazji z Anglii, Niemiec i Stanów Zjednoczonych uśmiercanie noworodków traktuje jako metodę umocnienia i oczyszczenia narodu, natomiast Holendrzy eutanazję noworodków uzasadniają wizją szczęścia rodzinnego i społecznego oraz potrzebą oszczędzenia cierpień i uzależnienia życia człowieka kalekiego od pomocy innych. Logika argumentacji uśmiercania płodów i noworodków polega zatem na unicestwieniu w interesie chorego. Kto zatem jest powołany do osądzenia, czy warto jest żyć? W wielu przypadkach okazało się, że dzieci kalekie z rozległymi wadami rozwojowymi spowodowanymi przez talidomid aktywnie uczestniczą w życiu społecznym, osiągają wyżyny intelektualne,

zakładają rodziny realizując takie samo prawo do życia, jakie mają inni, zdrowi ludzie.

Zwolennicy aborcji płodów i eutanazji noworodków kalekich opisując te dzieci jako „ciężko zniekształcone”, „dzieci niedokończone” i „niezdatne” uważają, że jeżeli pozostawi się je przy życiu, zmuszone będą prowadzić egzystencję szczególnie prymitywną. „Te dzieci nie są nawet pacjentami dla lekarza, a ich życie tak się dewaluje, że eutanazja staje się nakazem” (J. van den Berg). „Wartość życia ludzkiego zależy od tego, jaką wartość temu życiu inni przypisują” (J. C. Moleenaar, K. Gili, H. M. Dupuis). Taka deklaracja jest powtórzeniem zasady proklamowanej w 1934 roku przez dyrektora zdrowia publicznego w rządzie Trzeciej Rzeszy dra Arthura Gutta i w 1935 roku przez dra Otmara von Verschuera jako podstawowe założenie higieny rasowej.

W ocenie filozofii katolickiej człowiekowi rozumianemu jako byt rzeczywisty przysługuje godność w każdej fazie jego życia, a więc zarówno wtedy gdy pozostaje w stadium życia płodowego, jak i też w fazie rozwoju postnatalnego. „Trzeba do końca i integralnie widzieć człowieka jako szczególną, samoistną wartość, jako podmiot związany z osobową transcendencją. Trzeba tego człowieka afirmować dla niego samego, nie dla jakiegokolwiek innej racji czy względów” (Jan Paweł II). Godność osoby ludzkiej przysługuje każdemu człowiekowi i posiada ją nawet chory psychicznie, a także przestępca wyrzucony poza nawias społeczeństwa. „Godność jest immanentną własnością każdego człowieka i nie może być ona utracona, ani odebrana przez jakąkolwiek ziemską władzę. Tak samo jej podmiot nie może się od niej uwolnić, jak nie potrafi się nigdy uwolnić od swego człowieczeństwa” (S. Kornas). Każdy „[...] byt ludzki posiada godność, która niezależnie od tego, że osoba istnieje zawsze w konkretnym kontekście społecznym i historycznym, nigdy nie może być umniejszona, okaleczona lub zniszczona, lecz przeciwnie - powinna być uszanowana i chroniona” (Jan Paweł II). Z godności właściwej każdemu człowiekowi wypływają określone konsekwencje w postaci przysługujących mu szczególnych uprawnień. Podstawowymi i powszechnie uznanymi są: prawo do życia i nienaruszalności cielesnej oraz prawo do rozwoju osobowego.

W Dekalogu przykazanie „nie zabijaj” zabezpiecza elementarne dobro każdego człowieka - jego życie i powszechnie jest ono uważane za prawo naturalne, chroniące życie i nienaruszalność ciała ludzkiego. Obrona życia i obrona nienaruszalności cielesnej pozostają nierozłączne, życie ziemskie bowiem rozwija się w związku z ciałem, implikuje jego aktywność, jest uwarunkowane jego właściwościami (S. Kornas).