

ASPECTE ETICE ÎN GENETICĂ ȘI GENOMICĂ

Proiectul Genomului Uman (Human Genome Project:1990-2003)

- ▶ **Proiectul Genomului Uman** (Human Genome Project) a fost lansat în SUA în anul 1990 de către Departamentul pentru Energie și Institutul Național de Sănătate, având ca principale obiective:
- ▶ identificarea celor aproximativ 20.000-25.000 de gene din ADN-ul uman;
- ▶ determinarea secvenței celor 3 miliarde de perechi de baze azotate ce alcătuiesc ADN-ul uman;
- ▶ stocarea acestor informații într-o bază de date;
- ▶ îmbunătățirea metodelor de analiză a datelor;
- ▶ încercarea de rezolvare a problemelor etice, legale și sociale(ELSI), care pot apărea în urma studiilor.

Discriminarea genetică

- ▶ 2 situații predispun la discriminare genetică:
 - Subiectul bolnav este confirmat în urma testelor genetice cu o afecțiune genetică;
 - Subiectul sănătos, fără semne clinice dar care a fost identificat ca purtător a unor mutații genetice, având un risc crescut de a dezvolta boala respectivă la un moment dat în viață

Discriminarea genetică

- Discriminarea genetică duce la:
- Comportament inadecvat față de persoanele în suferință;
- Atitudine negativă în privința unei persoane, a unui grup de persoane (stigmatizare), acestea din urmă fiind considerate anormale, diferite;
- Atitudine inadecvată în privința unei persoane/grup de persoane catalogate a avea o “problemă genetică”=**DISCRIMINARE**

Pericolele discriminării pe criterii genetice

Recentele descoperi din cercetarea genetică au făcut posibilă identificarea bazelor genetice ce determină unele boli umane, deschizând calea pentru individualizarea unor strategii de prevenire, detectare precoce și tratament.

Aceste descoperiri promet mult în ceea ce privește îmbunătățirea stării de sănătate, dar în același timp, informația genetică poate fi folosită incorect ducând la discriminare genetică.

- În ultimii ani, aria de aplicabilitate a DGP (diagnosticul genetic preimplantator - metoda prin care se verifică cromozomii unui embrion de 3 zile produs prin tehnici de reproducere umană asistată) s-a extins de la indicațiile medicale către indicații non-medicale (posibilitatea selecției sexului copilului).
- Distrugerea embrionilor pentru motive non-medicale, sau alegerea opțiunii de a avorta datorită faptului că sexul viitorului copil nu este cel dorit de părinți, este considerată a fi total neetică.
- Este acceptabilă selecția sexului embrionilor în cazul bolilor genetice cu transmitere x-linkată? Pornind de la premisa că medicina și progresele medicale sunt în folosul individului, putem considera că alegerea unui embrion de sex feminin care cu siguranță nu va fi afectat de distrofie musculară Duchenne, poate fi acceptată.

A se permite unui copil să se nască, poate fi considerat sau nu o greșeală?

Iată o nouă provocare, care se plasează la granița dintre etic și juridic, între forța științei și valorile antropologice fundamentale. Pentru a înțelege specificitatea acestui aspect, este necesar să derulăm faptele așa cum s-au petrecut ele într-un caz devenit celebru, cunoscut ca „Judecata lui Perruche”, caz derulat în Franța.

În noiembrie 2000, Curtea de Casație din Franța a decis acordarea de despăgubiri lui Nicolas Perruche, un copil care s-a născut cu grave probleme medicale mentale și fizice.

Mama sa a contactat rubeola în timpul sarcinii și a susținut că dacă medicii diagnosticau boala, ea ar fi luat decizia să avorteze.

Medicul de familie a indicat dozarea anticorpilor anti-rubeolici, iar laboratorul unde s-au efectuat testele a ajuns la concluzia că mama este imunizată împotriva rubeolei. În această situație, medicul de familie a considerat că sarcina poate fi dusă la bun sfârșit.

La 14 ianuarie 1983, când micuțul Nicolas a venit pe lume, el era purtătorul unor grave tulburări neurologice, datorate rubeolei congenitale.

După 6 ani de la nașterea copilului bolnav, soții Perruche introduc acțiune judiciară împotriva medicului de familie și a laboratorului de analize medicale.

La 13 ianuarie 1992, tribunalul din Evry decide vinovăția laboratorului de analize, care nu a contestat eroarea comisă, dar și a medicului de familie.

Medicul de familie a făcut apel, susținând că doar laboratorul este responsabil de eroarea comisă. La 17 decembrie 1993, Curtea de Apel din Paris se pronunță, susținând că reclamantul a comis o greșeală în „executarea obligației sale contractuale de mijloace”. Aceeași instanță a considerat însă că „prejudiciul copilului nu este în relație de cauzalitate cu faptele comise”, adică handicapul nu a fost cauzat de o greșeală medicală, ci s-a datorat virusului rubeolic transmis de mamă.

Această decizie a fost infirmată de prima Cameră Civilă a Curții de Casație, la 26 martie 1996, pe motivul „că greșelile generate de partea medicală, au indus mamei falsa impresie că este imunizată împotriva virusului rubeolic, iar aceste greșeli au fost generatoare de producerea handicapului la copil”.

În continuare cazul a fost trimis în fața Curții de Apel din Orleans, care la 5 februarie 1999, se pronunță refuzând indemnizarea copilului din cauza absenței legăturii de cauzalitate între greșelile medicale comise și handicapul copilului. Curtea notează că: „singura consecință în legătură cu greșeala practicienilor este nașterea copilului”.

Într-un final, soții Perruche s-au adresat din nou Curții de Casație, care la 17 noembrie 2000 a hotărât să fie dată o decizie favorabilă pentru indemnizarea atât a părinților cât și a copilului.

„Din moment ce greșelile comise de doctor și de laborator, în executarea contractelor încheiate cu doamna Perruche au împiedicat-o pe aceasta să-și exercite dreptul de a întrerupe sarcina, pentru a evita nașterea unui copil handicapat, aceasta din urmă poate pretinde repararea prejudiciului rezultat din handicap și cauzat de erorile reținute mai sus”.

Discuția pe care o generează hotărârea Curții de Casație, este că în societatea secularizată și-a făcut loc falsa idee că „handicapul este un prejudiciu intolerabil” adus persoanei umane, iar nașterea unui copil malformat constituie o eroare nejustificată.

Este evident însă că erorile medicale comise au cauzat nașterea copilului handicapat nu și handicapul în sine.

Dar decizia finală a Curții de Casație sugerează că nașterea unui copil handicapat este un prejudiciu dificil de acceptat în plan etic. Simpla sugestie a faptului că nașterea unui copil handicapat se poate constitui într-un prejudiciu reprezintă un mesaj periculos pentru societate, pentru că tradiția pleacă de la principiul că un nou-născut, indiferent dacă este sănătos sau nu, are dreptul să trăiască, să fie îngrijit, să fie acceptat și respectat de toți.

PROBLEME ETICE ALE DIAGNOSTICULUI PRESIMPTOMATIC

- ❑ Determinarea predispozițiilor genetice pot duce la discriminare la locul de muncă, chiar și în cazul muncitorilor sănătoși, improbabili de a dezvolta boala.
- ❑ Utilizarea testărilor genetice în domeniul asigurărilor de sănătate poate fi un alt element de discriminare.
- ❑ Asigurarea de sănătate sau asigurarea pe viață, este o afacere care depinde de predicția riscului de boală.
- ❑ Din acest motiv, companiile de asigurări fac tot ce le stă în putință să introducă testarea genetică. Însă, ea trebuie să fie refuzată deoarece va fi folosită la determinarea accesului la asigurare.

PROBLEME ETICE ALE DIAGNOSTICULUI PRESIMPTOMATIC

Diagnostic presimptomatic: *identificarea unei/unor mutații la nivelul genomului care pot duce la un fenotip patologic, înainte de instalarea primelor manifestări clinice ale bolii respective*

Avantaje:

- Eliminarea incertitudinii riscului pt.sănătate pe tot parcursul vieții;

Dezavantaje:

- Autonomie;
- Discriminarea post-diagnostic;
- Confidențialitatea informației genetice;

Caz 1

- ▶ Pacient, 43 ani,]n urma testelor genetice este diagnosticat cu boala Huntington. Pacientul are doi copii de 8 ani, respectiv 10 ani.
- ▶ Ar fi indicat ca tatăl să își testeze copii pentru această boală?
- ▶ Argumentați răspunsul dvs.

Caz 2

- ▶ În cadrul unei familii, cei doi soți nu au copii. Soția are 46 ani, soțul are 49 ani.
- ▶ Soțul moare subit, datorită unor cauze necunoscute. Soția, dorește să se preleveze sperma de la cadavru, în eventualitatea unei viitoare fertilizări în vitro.
- ▶ Considerați că este etic ca postmortem să se preleveze proba biologică de la defunct, fără ca el să fi consimțit în timpul vieții pentru această procedură?