



Этические и правовые
проблемы медицинской
генетики и генной
инженерии.

Генетическая патология

Генетика — это наука о наследственности. Она изучает передачу различных признаков от родителей детям с помощью специального материала, называемого генами и хромосомами. Генетика также занимается проблемами изменения индивида с течением времени вследствие крайне сложного взаимодействия генетического материала и условий окружающей среды.





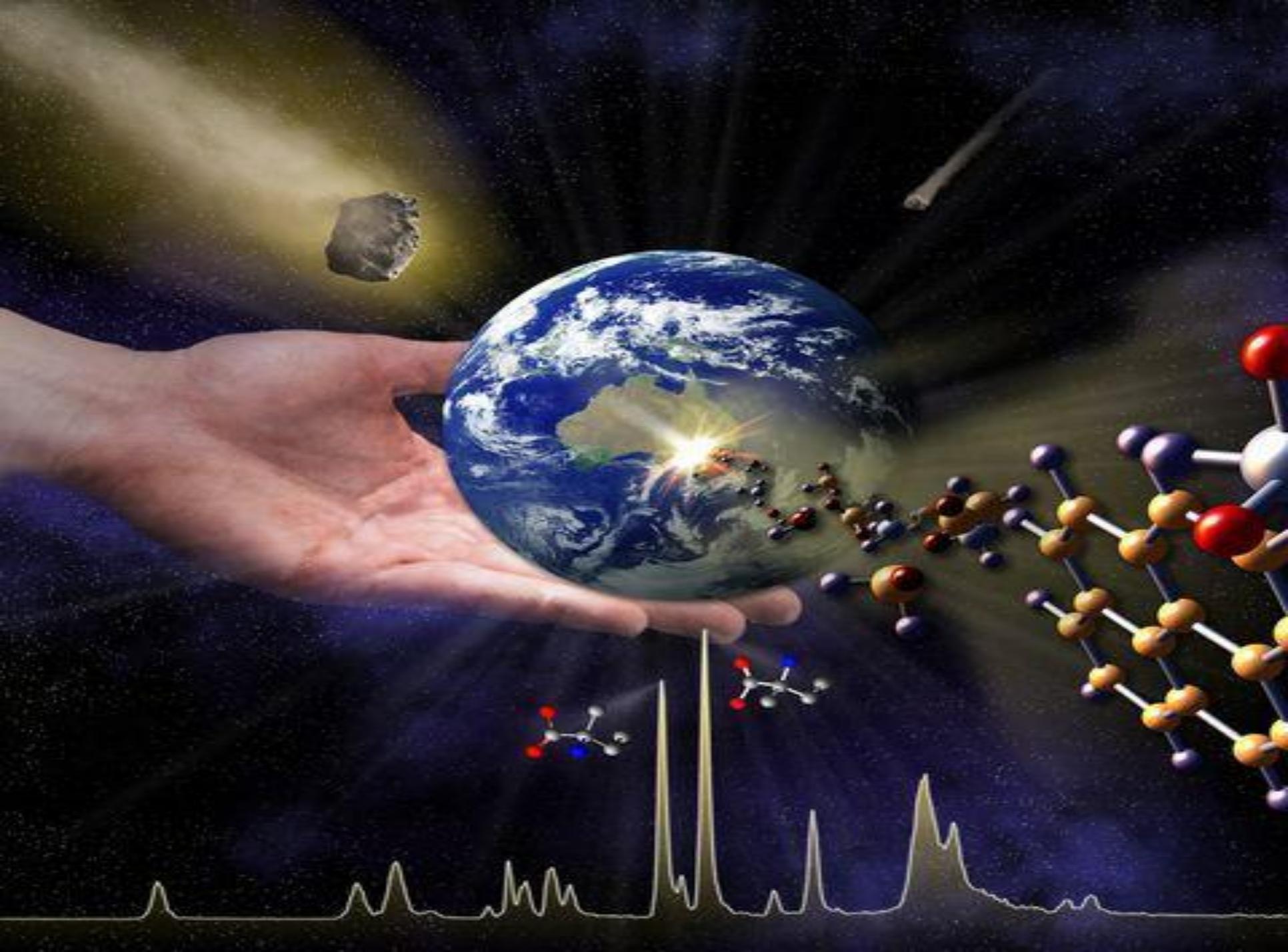
Генетические нарушения — это любая физическая или умственная патология, которая может унаследоваться от родителей. Заболевания, обнаруживаемые при рождении, называются врожденными. Некоторые генетические нарушения не проявляются при рождении, заболевание развивается по мере роста человека, появляются его признаки и симптомы. Патология может оставаться нераспознанной вплоть до достижения человеком половой зрелости или даже до взрослого возраста.



Photograph by Lennart Nilsson

Для понимания генетических нарушений необходимо знать некоторые основные термины науки генетики и принципы наследования.

- Врожденные дефекты — популярный термин для заболеваний и патологий, связанных с физическими отклонениями, большинство из которых имеют генетическую природу. Тем не менее, термин "врожденный дефект" иногда относится к патологии, которая не вызвана генетическими нарушениями, или его использование неоправданно ограничено только физическими дефектами.
- Термин "генетический" связан с генами — основными единицами наследственности. При обсуждении врожденного физического или умственного отклонения термин "генетический" относится к патологии, возникшей как следствие одного или нескольких нарушений структуры генов или хромосом.
- Термин "наследственный" относится к любой характеристике индивида, которая может быть передана его или ее потомкам. Некоторые генетические нарушения, например гемофилия (дефект свертывания крови), являются наследственными; другие, например синдром Тернера (нарушение полового развития у женщин), таковыми не являются. Сказать, что данное заболевание генетическое, необязательно означает, что оно наследственное и будет представлено у одного или всех потомков данной пары. Кроме того, некоторые наследственные изменения, например родимые пятна, считаются наследуемыми, хотя реально это не всегда так.



Генетическая консультация.

Генетическая консультация является незаменимой медицинской службой для отдельных лиц и семейных пар, у которых возникают вопросы о возможности передачи генетического заболевания ребенку, или для тех, у кого возникают проблемы с беременностью. Генетическая консультация индивидуально занимается проблемами бесплодия и всем спектром проблем, связанных с вероятным риском возникновения генетического заболевания в семье.

Специалисты помогают отдельным лицам и семейным парам понять медицинские сведения, в том числе:

- • диагноз, способы поражения детей при генетическом заболевании, способы возможного лечения;
- • понять, как наследственность влияет на заболевание и оценить риск возникновения заболевания;
- • понять, какие существуют альтернативы;
- • выбрать способ действий, подходящий им в соответствии с вероятным риском, целями семьи, этическими и религиозными принципами;
- • помочь семье справиться с уже имеющимся генетическим заболеванием или с риском его возникновения.

- 
- Клиническая генетика — смежная медицинская специальность, объединяющая знания и достижения генетиков, клиницистов, молекулярных биологов, физиологов и социологов (среди прочих) по вопросам природы и качества человеческой жизни. Врачи, освоившие генетику, работают в этой относительно новой области медицины.



Генетическое консультирование — смежная специальность. В ней могут работать врачи или генетики. Однако область работы не ограничивается только медицинскими работниками. Для проведения высокоинформативной, разумной генетической консультации готовится большое количество специалистов по медицинской этике, психологов, социальных работников. (Все большее число квалифицированных генетических консультантов получают сертификат Американской генетической медицинской ассоциации, который свидетельствует о крайне строгом процессе отбора.)

Кому следует обращаться в генетическую консультацию?

Любому человеку, паре или семье, у которых имеется высокий риск передачи генетического заболевания и которые беспокоятся по поводу этого риска. Вот некоторые примеры:

- • беременная женщина 36 лет, которая беспокоится, что у ее ребенка будет синдром Дауна;
- • семейная пара, у которых первый ребенок страдает заболеванием центральной нервной системы (головного и спинного мозга и оболочек) и которая озабочена вероятностью возникновения этого или сходного заболевания у следующего ребенка;
- • еврейская семейная пара Восточно-Европейского происхождения, которую волнует риск заболевания ребенка болезнью Тея-Сакса.

Что делают генетические консультанты?

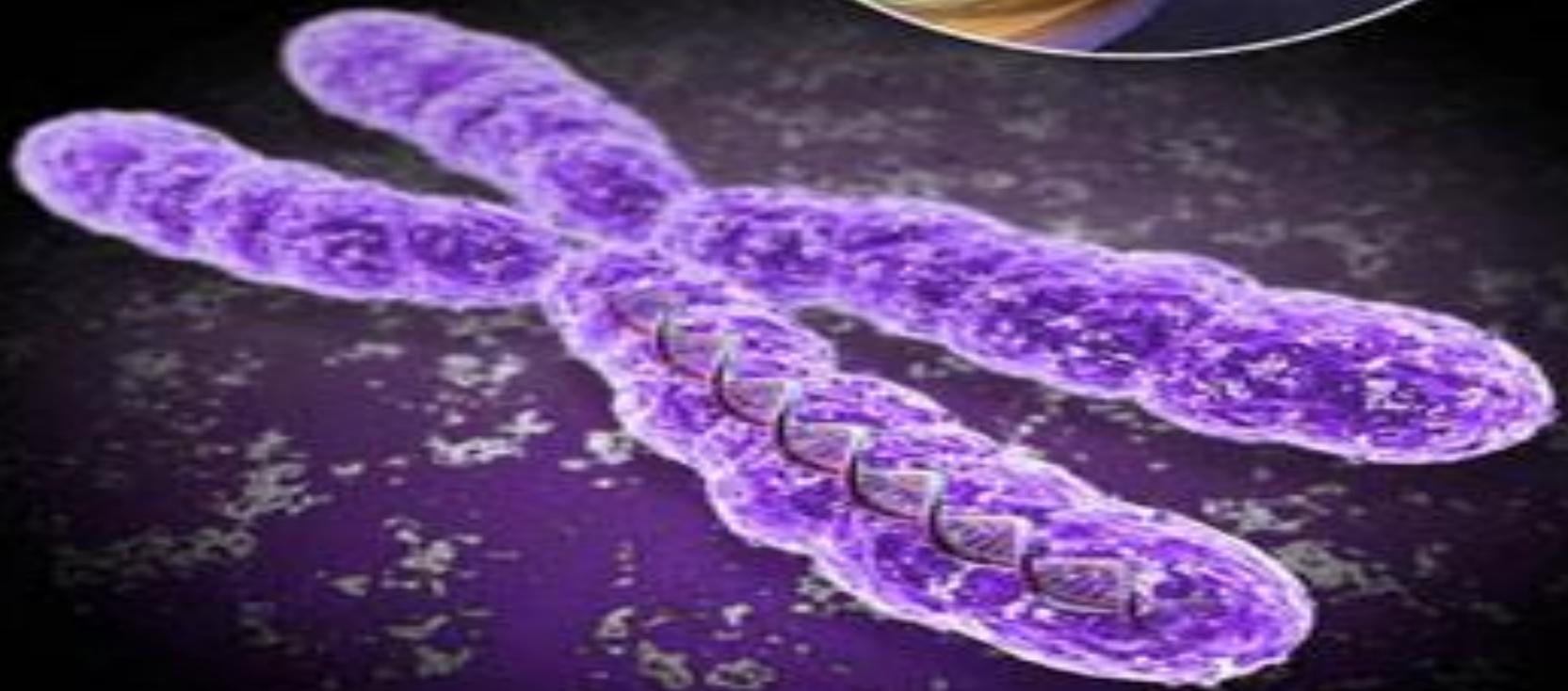
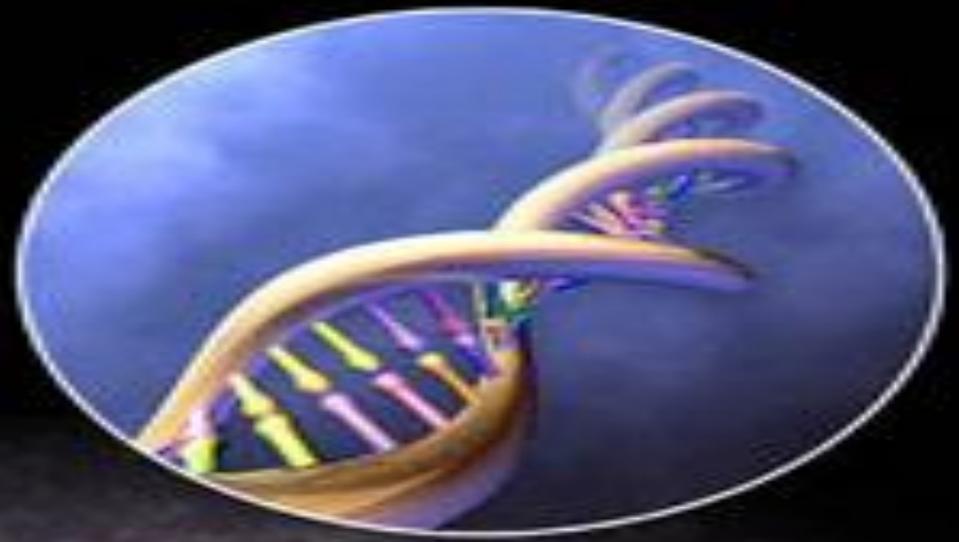
Роль консультанта — информировать и обучать отдельных лиц или семейные пары о каждой конкретной генетической проблеме и возможных для них вариантах планирования семьи. После максимально полного информирования пациентов генетический консультант старается не быть категоричным и позволить пациентам принять свое собственное решение. После принятия решения, например попробовать забеременеть, выносить ребенка, произвести амнио-центез, прервать беременность, консультант должен оказывать максимальную поддержку и ободрение.



При отсутствии радикальных методов лечения подавляющего большинства наследственных болезней практика проведения медико-генетического консультирования позволяет рационально решать вопросы деторождения и планирования семьи при наличии высокого генетического риска. Являясь одним из видов высокоспециализированной помощи населению, медико-генетическое консультирование способствует снижению так называемого "генетического груза" в человеческой популяции, что, в конечном счете, является фактором, стабилизирующим и уменьшающим наследственную патологию. Теория и практика такого консультирования сложна и многопланова, она вбирает в себя достижения не только медицинской генетики, но и других отраслей знаний: экономики, демографии, математики, психологии, социологии, философии, этики и права.



Вопросам морально-этического порядка при проведении медико-генетического консультирования в последние годы придается особое значение. Это связано, в первую очередь, с общемировым прогрессом в области соблюдения прав человека, защиты его интересов. Спектр этических проблем, возникающих при проведении консультирования, весьма широк. Но, бесспорно, в наиболее концентрированном виде он представлен в практике проведения консультирования пациентов, страдающих хореей Гентингтона (ХГ) и лиц из отягощенных семей, принадлежащих к "группе риска".



Этические проблемы генной инженерии

Последние десятилетия XX в. ознаменовались бурным развитием одной из главных ветвей биологической науки — молекулярной генетики, которое привело к появлению нового направления — генной инженерии. На основе ее методологии начали разрабатываться различного рода биотехнологии, создаваться генетически измененные организмы, генетически модифицированные продукты (ГМП). Появились возможности генетической терапии некоторых заболеваний человека, его зародышевых и соматических клеток, получения идентичных генетических копий данного организма и другие, родственные им направления. Эти формы генетического вмешательства в природу организма уже сейчас требуют оценки и обсуждения своих социально-экономических последствий, как в силу того что вырабатываемые в ходе дискуссий решения воздействуют на направления и темпы проводимых исследований, так и с точки зрения формирования адекватной реакции общества на возможность и необходимость их использования.



Сегодня уже очевидно, что геновая и биотехнологии обладают огромным потенциалом и возможностями воздействия на человека и социум. Однако перспективы эти оказываются двойственными. Так, отмечая научные и экономические перспективы геновой инженерии, необходимо иметь в виду и ее потенциальную угрозу для человека и человечества, в частности, те опасности, которые могут возникнуть при дальнейшем проникновении человеческого разума в естественные силы природы.



Поэтому с точки зрения биомедицинской этики следует задать вопрос: всегда ли в области генной технологии можно делать то, что можно сделать? Речь идет не о том, чтобы сказать "да" или "нет" генной технологии, а чтобы осветить положительные и отрицательные стороны проблемы. Генная технология дала человеку преимущество, которым он раньше не обладал: целенаправленно и быстро изменить природную среду (мир растений и животных) и самого себя. То, на что естественной эволюции требуются миллионы лет, человек может совершить теперь за сравнительно небольшой отрезок времени. Геном млекопитающих уже стал объектом экспериментов. В 2003 г. раскрыта, наконец, тайна человеческого генома, что даст человеку возможность влиять себя и на свое потомство.



Генная технология – не универсальное средство, а интересный метод, который может быть применен в биотехнологии, клеточной биологии, генетике человека и с помощью которого человечество может продвинуться дальше в овладении тайнами природы. Понимание жизненных процессов на молекулярном уровне позволит в будущем улучшать основы наследственности человека, победить многие болезни.



Эффективность новой технологии зависит от скорости появления новых знаний, но виды и объем ее применения должны определяться в ходе научных и общественных дискуссий, которые уже выявили две основные позиции: первая, более слабая – скептическая оценка генной инженерии, другая, более сильная – оптимистическая.



Социально-этические проблемы генной инженерии



Актуальность генной инженерии человека понимается сразу, как только мы обратимся к необходимости лечения больных с наследственными болезнями, обусловленными геномом. При этом особенно актуальна забота о будущих поколениях, которые не должны расплачиваться собственным здоровьем за недостатки и ущербность своего генома и генофонда сегодняшнего поколения.



Проблемы, связанные с генной инженерией сегодня, приобретают глобальный масштаб. Заболевания на генном уровне все чаще и чаще обусловлены развитием цивилизации. В настоящее время человечество пока не желает отказываться от определенных технологий, несущих не только комфорт и материальные блага, но и деградацию естественной среды обитания людей. Поэтому в ближайшей перспективе побочные явления научно-технического прогресса отрицательно скажутся на организме человека. Развитие атомной энергетики, получение синтезированных химических соединений, использование гербицидов в сельском хозяйстве и т.д. создают новую природную среду, которая очень часто является не то, что идеальной, а просто вредной для здоровья человека. Повышенная радиация и увеличение доли химических веществ в пище и атмосфере становятся факторами, вызывающими мутации у человека, многие из которых как раз и проявляются в виде наследственных болезней и аномалий.



Генная инженерия — это раздел молекулярной биологии, прикладная молекулярная генетика, задачей которой является целенаправленное конструирование новых, не существующих в природе сочетаний генов при помощи генетических и биохимических методов. Она основана на извлечении из клеток какого-либо организма гена или группы генов, соединении их с определенными молекулами нуклеиновых кислот и внедрении полученных гибридных молекул в клетки другого организма.



Генная инженерия открывает широкие просторы и множество путей решения проблем медицины, генетики, сельского хозяйства, микробиологической промышленности и т.д. С ее помощью можно целенаправленно манипулировать генетическим материалом для создания новых или реконструкции старых генотипов. Имеющиеся достижения в этой области показывают перспективность генной терапии в лечении наследственных болезней.



Генная инженерия открывает широкие просторы и множество путей решения проблем медицины, генетики, сельского хозяйства, микробиологической промышленности и т.д. С ее помощью можно целенаправленно манипулировать генетическим материалом для создания новых или реконструкции старых генотипов. Имеющиеся достижения в этой области показывают перспективность генной терапии в лечении наследственных болезней.



Однако возникает вопрос о социально-этической оценке и значимости генной инженерии вообще и генной терапии человека в особенности. Кто даст гарантии того, что генная терапия не будет использована во вред человеку, как это произошло со многими открытиями в области физики, химии и других наук. Иными словами, человечество столкнулось с дилеммой: или затормозить прогресс развития науки, или дать миру новые источники тревог.



Возникает проблема, связанная и с тем, что генная терапия основана на введении в организм чужеродного генетического материала, что означает непосредственное вмешательство в генотип человека. Именно это и дает основание некоторым авторам выступать против генной инженерии.



Противникам генной инженерии человека можно ответить, что людей-роботов можно получить и без участия генетики: этого можно добиться путем социально-политического, идеологического, педагогического и других форм манипулирования сознанием людей. Исторический опыт имеет массу таких примеров. Не запрещать же теперь и психологию, и педагогику, и политику. Однако рано или поздно наука обязательно выходит за рамки любых запретов. Вот именно здесь в использовании достижений науки должен действовать этический кодекс ученого, в нашем случае — жесткие рамки биоэтики, понимание того, что главное — не навредить здоровью человека, не нанести вреда личности.



Отметим также, что генная инженерия, открывая большие перспективы в лечении наследственных болезней, становится подлинно научной альтернативой евгенике основной массе населения. Она ставит своей задачей исправить недостаток, потому что она не стремится вывести элитарную "породу" людей в противовес и природы, помочь избавить человечество от наследственных недугов, спасти миллионы жизней. Цели генной инженерии гуманны. Конечно, при этом нельзя забывать, что ее успехи возможны только при улучшении социальных условий жизнедеятельности человека. Лишь в условиях благоприятной природной и социальной среды можно стабилизировать геном и генофонд человека.