

# BIOETIKA

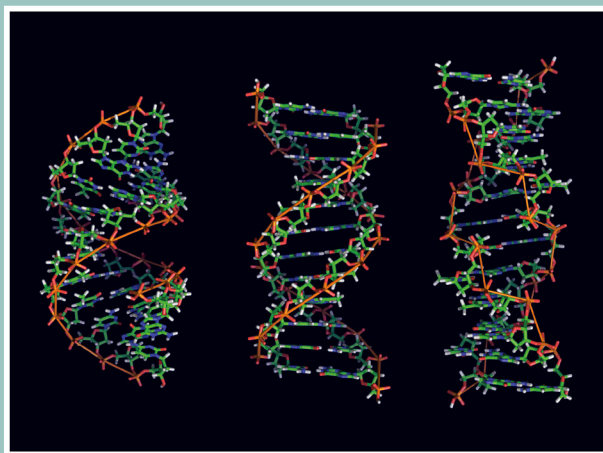
A genetikai kutatások az elmúlt évtizedekben alapvető átalakuláson mentek keresztül. Ez az átalakulás maga után vonja valamennyi vele összefüggő alkalmazási terület alapvető módosítását is. A genetikai kutatás nem pusztán megismerő, kognitív vagy meghatározott szektorokat érintő tudományos-technológiai aktivitás, hanem társadalmat, szemléleti paradigmákat formáló „kulturális” tevékenység is. Kétféle cikkünkben a genetikai és epigenetikai kutatások bioetikai vonatkozásait boncolgatjuk.

## 1. rész

A genetikai kutatások eredményessége, hatékonysága, kockázatai és perspektívái összefüggnek a társadalmi környezet értékeivel, normáival, tolerancia- és kommunikációs képességeivel, műveltségével. Pragmatikus megközelítéssel ez szükségessé teszi azt, hogy tervszerűen foglalkozzunk a genetikai-genomikai-epigenetikai kutatáshoz és az eredmények gyakorlati alkalmazásához szükséges támogató és befogadó társadalmi és politikai környezet kialakításával és fenntartásával. Az átfogó, sokrétű, hosszú távú és előre nem látott hatások miatt azonban a pragmatikus megközelítést lényegesen meghaladó elemzésekre, társadalmi párbeszédre és a tanulságok levonására is szükség van.

Az elmúlt évtizedekben rohamosan bővültek genetikai ismereteink. Ezt elsődlegesen a korszerű orvosi biológia fejlődése hozta magával, amit azonban jelentősen felgyorsított az USA, az EU,

Japán, Kína és Nagy Britannia politikai döntéshozóinak a támogatása, amit a „Human Genome Project” és kapcsolódó posztgenomikai programjai működtetéséhez nyújtott. A program az eredetileg tervezettnél sokkal gyorsabban teljesítette első szakaszának fő célkitűzését, nevezetesen az emberi génállomány – genom – molekuláris szintű leírását. Ez tudományos és tudománypolitikai tényezőknél egyaránt köszönhető volt.



## A gyorsulás okai

Hatalmas mértékben felgyorsult a nanobiotechnológián alapuló nagy átteresztőképességű, úgynevezett „high-throughput” metodikák fejlesztése (nukleotid szekvencia-meghatározás, microarray technológia, teljes genom vizsgálatok), hiszen egyre nagyobb kutatási teljesítményt egyre olcsóbban lehetett elérni. Külön kiemelendők az újgenerációs szekvenálási eljárások bekerülésének hatása.

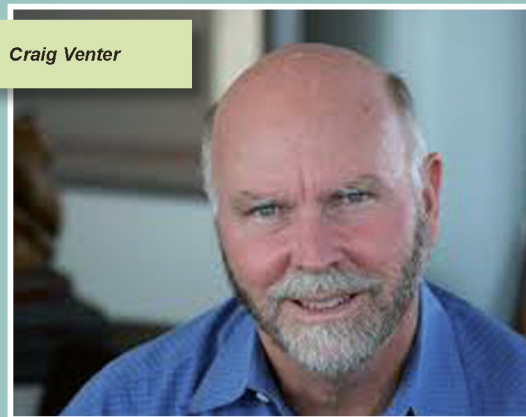
Egyre több és egyre teljesebb, interneten elérhető adatbázis vált hozzáférhetővé a kutatók számára. Létrejött a térbeli és időbeli korlátokat virtuálissá tevő „in silico” (komputer előtti) kutatás lehetősége. Ez egyben a tudomány rendkívül széleskörű demokratizálódásának eredménye és eredményezi ma is.

Kiteljesednek a bioinformatikai elemzések a nagy elemszámú biológiai rendszerek adattengeré-



nek elemzésére is, útvonal- és génhálózat-analízisek és az ennek megfelelő szoftverek sokasága jelent és jelenik meg napjainkban. A hagyományosabb, úgynevezett „frekventista” analízisek mellé beléptek a nagy halmazokat kezelő matematikai-statisztikai eljárások (például a Bayes-háló eljárás).

A program vezetőinek sikerült folyamatosan fenntartani a program közpolitikai és közigazgatási támogatását, és a média segítségével a társadalmi támogatását is. A fel-fellángoló viták ellenére a többség nem vonta kétségbe, hogy helyes elsőbbséget adni ennek a programnak, mert hosszú távon ebből származhat a legtöbb előny a legtöbb ember számára, s mindez elfogadható, kezelhető kockázatokkal jár.



Craig Venter

A támogatással a program vezetőinek sikerült az érintett valamennyi szakterület kiváló, és motivált művelőit, kutatócsoportokat és fejlesztő teameket, megfelelő intézményi háttérrel, jól szervezeten, fokozatosan kibővülő nemzetközi együttműködés kialakításával hatékonyan működtetni.

A program előre nem látott hasadása és az üzleti nyereséget eredményező hasznosítást előtérbe helyező „kihívó” fellépése végső soron nemhogy veszélyeztette volna az eredetileg kitűzött célok elérését, hanem a kiváltott versengéssel egyértelműen felgyorsította a programot. Ez a közérdekű mellé beillesztette a magánérdekű meg-

közelítéssel járó sajátosságokat, ami jelentős magánforrások bevonásával és további szereplők, célok, távlatok megjelenésével járt. Lejebb példa erre a Craig Venter nevével fémjelzett magánvállalkozás, a Celera, mint konkurens megjelenése az államilag finanszírozott HUGO (HUMAN Genome Organisation) mellé, melyet James Watson után Francis Collins irányított.

Az emberi civilizáció jelen állapota, a nagy népbetegségek terjedése, mint kihívás, különösen kedvez az orvosbiológiai és a technológiai megközelítések összekapcsolódásának. A biotechnológia, az információs technológia és más új technológiák (pl. nanotechnológia) szinergikus működése az orvosbiológiai kutatási módszertan és eszköztár óriási fejlődését indította el és tartja fenn. A genetikai kutatásokra épülő alkalmazások elterjesztése mára minden olyan ország számára kiemelt jelentőségű, amely lakosságának elfogadható életminőséget törekszik biztosítani és saját gazdaságát, kulturális szférát fenntarthatóan kíván működtetni. Nagy feladat azonban a gyakorlati alkalmazások nemkívánatos velejároinak kiküszöbölése, amit mindenképp előtérbe az etikai elfogadhatóság biztosítását jelenti.

Ennek eszközei lehetnek például az általános és a szakmai oktatás, képzés, a szakmai, etikai és jogi szabályozás és betartásuk ösztönzése, az etikai bizottságok, a hatósági tevékenység (engedélyezés, ellenőrzés), a szakmai szervezetek autonóm szerepvállalása, és a társadalmi párbeszéd.

A jelenleg jellemző helyzet várhatóan még jó ideig érvényes marad. Ezt a tudományfejlődés mellett a társadalmi szükségletek és elvárások, a meghatározó geopolitikai folyamatok, gazdasági, politikai és kulturális trendek is előre vetítik. Mindezt különféle – politikai, gazdasági, társadalmi – változások átmenetileg megzavarhatják, de meg nem hiúsítják.

A genetikai kutatás eredményeinek egyik elsődleges alkalmazási területe az emberi diagnosztika és gyógyítás. A bekövetkezett fejlődés



Francis Collins

hatására megváltozik a klinikai orvosi szemlélet és gyakorlat. Ennek súlypontja a tünetekkel jelentkező beteg kezeléséről fokozatosan áthelyeződik a tünetmentes állapot idején folytatott diagnosztikai tevékenységre alapozott megelőzésre és a személyre szabottan tervezett és végrehajtott orvosi beavatkozásokra.

A mai orvoslás az úgynevezett 4P medicina egységét jelenti, ahol a **p**revenció, a **p**rediktív kutatás, a **p**erszonalizált (személyre szabott) medicinális gyakorlat kiegészül az orvos-beteg kétoldalú, aktív, nevelésre alapuló kommunikációjával (**p**articipatory).

#### A határok kérdése

A tudományban nagyon fontos a határok ismerete. Sőt egy tudományt az tesz tudománnyá, hogy ismeri a határait. Nem akar olyan következtetéseket levonni, amire nincs feljogosítva. A lét és a nemlét kérdése másként válaszol a filozófia, a teológia és másként a biológia. Az élet keletkezésének csodájára mai ismereteink szerint nincsen kielégítő tudományos válasz. Vannak hipotézisek, feltételezések, de nincsenek mindent eldöntő bizonyítékok. A materiával foglalkozó tudós, legyen az agy, az elme, a DNS szakértője, nem adhat választ az élet „miért”-jé-



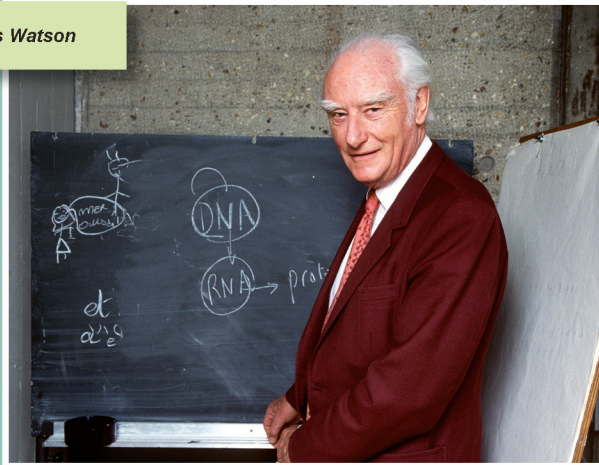
nek a kérdésére. Akármilyen elmélyült a saját szakmájában, senki nem állíthatja, hogy a DNS a világ ura, és mindent a DNS vak véletlene dönt el. Ezt a sorok írója mint vulgármaterialista „határsértést” értelmezi. (A másik „határsértés” a „vulgárteológia”, amely fundamentalista módon értelmezve a hitvallások iratait-például a Bibliánnak szavait kéri számon, az amúgy teljesen más kérdésre válaszoló kinyilatkoztatás állításain és modelljein.)

A genomikai, proteomikai, meta-bolomikai és bioinformatikai megközelítést is integráló rendszerbiológiai szemléletű humángenetikai kutatás kezdve hagyományos terepén, a mendeli öröklésmentű betegségek kutatásán, kiteljesedve a teljes genom-szintű analízisek (GWAS= genom-szintű- asszociációs vizsgálat) magában foglalja a gyakori nem fertőző betegségek kockázati tényezőinek kutatását, a személyre szabott diagnosztikát és terápiát célzó farmakogenomikát, s vállalkozik a nagy populációkban kimutatható normál és kóros genetikai variációk vizsgálatára és feltérképezésére is.

### Az ismeretterjesztés szerepe

A genetikai kutatás, a biotechnológia és a (bio)informatika párhuzamos fejlődése óriási mennyiségű adat gyűjtését, rögzítését, raktározását, feldolgozását, elemzését teszi, tette lehetővé. Nagy értéket jelentenek a különféle forrásokból származó genetikai információk, amelyek elérhetősége, minősége, hozzáférési és felhasználási lehetősége nélkülözhetetlen a továbblépéshez. Nagyon sokféle genetikai adatbank, biobank jött létre az elmúlt évtizedekben. Mind a kutatásnak, mind a társadalomnak az az érdeke, hogy ezt a hatalmas információs potenciált optimálisan ki lehessen használni a kutatásra és az alkalmazások kifejlesztésére, egészségfejlesztési, klinikai és gazdasági hasznosítására.

James Watson



Máris óriási fejlődés tapasztalható az öröklődő, némi leegyszerűsítéssel monogénes eredetűnek tekinthető betegségek kimutatására szolgáló, könnyen alkalmazható, viszonylag olcsó tesztek kifejlesztésében a kapcsolódó morbiditás és mortalitás valószínűségének előrejelzésében. Ugyanakkor nem következett be lényeges áttörés e betegségek kezelésében, amit a génterápiás eljárások fejlődésétől vártunk. Ez a helyzet nagyon komoly etikai problémákat vet fel, amit tovább bonyolít az, hogy az internetes kereskedelmi forgalomban bárki számára, személyes döntése függvényében, könnyen elérhetőek a géndiagnosztikai tesztek. Sajnálatos módon azonban a vizsgált személy megfelelő orvosi-, genetikai tanácsadás nélkül maga marad saját kockázati tényezőivel szembesülve. Ennek kapcsán fontos feladat a társadalom legszélesebb rétegei – egészségügyi és ezen belül a genetikai ismereteinek a növelése és a genetikai tanácsadás elérhetőségének a biztosítása a legfiatalabb korosztálytól kezdve a nevelést. Hatalmas jelentősége van a tudományos ismeretterjesztésnek, amelyet átgondolt rendszerben (és nem kampányszerűen) kellene működtetni.

Egyes genetikai adottságok öröklődése nem csak a családi, hanem etnikai, raciólis összefüggéssel is rendelkezik, amit a halmozódásuk jelez a meghatározott társadalmi csoportokban. Ez együtt járhat a társadalmi stigmatizáció, a diszkrimináció, a ki-rekesztés jelenségeivel.

Fontos genetikai kutatási irány a gyakori, nem fertőző krónikus betegségek – magas vérnyomás, rák, diabétesz, krónikus gyulladáso, neuropszichiátriai megbetegedések stb. – vizsgálata. Ez nagyon komplex feladat, mivel többségükben a genetikai tényező mellett környezeti, társadalmi, gazdasági, kulturális és egyéb más tényezők (azaz epigenetikai faktorok) kölcsönhatása eredményezi a kórképet. Kutatásuk komoly kutatás-etikai problémát jelent, hiszen az előrelépéshez interdiszciplináris együttműködésre van szükség, amiben meg kell haladni a hagyományos orvosi biológiai kutatási paradigma kereteit, tiszteletben tartva az emberen végzett kutatás etikai elveit és normáit.

A farmakogenomikai kutatások célja a genetikai változatok (polimorfizmusok) szerepének tisztázása a gyógyszeres kezelésre adott válaszok (pl. toxicitás, hatásosság, adagolás) egyéni eltéréseiben és a genetikai változatosság feltárásával különböző nagyságú populációk jellemzése epidemiológiai vizsgálatok segítségével.

A sokat ígérő populációgenetikai kutatások is számos etikai kihívást hordoznak. Számos populáción belüli genetikai variációkat feltérképező vizsgálat van, ami nem irányul meghatározott orvosi biológiai adat, információ megszerzésére, hanem fő célja kódolt, kétszeresen kódolt vagy anonimizált DNS-minták és a hozzá kapcsolható adatok felhasználása.

A korszerű molekuláris biológia, a genetikai illetve genomikai (az egész genomra, genetikai állományra) tudomány három alapvetően kapcsolt, de megkülönböztetendő területen jelentett áttörést a biológiában (így az orvosi biológiában is): ezek a biotechnológia, a géndiagnosztika illetve a génterápia. Mindhárom aspektusa a molekuláris biológiának jelentős etikai kérdéseket vet fel.

FALUS ANDRÁS  
OBERFRANK FERENC