



UNIVERSITATEA
DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
VICTOR BABEȘ | TIMIȘOARA

ASPECTE ETICE ÎN GENETICĂ ȘI GENOMICĂ

Asis. Univ. Drd. Emanuela Stan

LP 13

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

Proiectul Genomului Uman 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, care pot apărea în urma studiilor.
- 

Informații care pot fi dezvăluite de genomul uman

A. boli genetice:

- boli genice:

- **monogenice** - sunt rezultatul unor mutații genice în una sau ambele alele.

- **poligenice, multifactoriale** - rezultă prin cumularea acțiunii mai multor gene cu diverși factori de mediu; componenta ereditară este reprezentată de o predispoziție moștenită care crează organismului o vulnerabilitate față de anumiți factori de mediu.

- boli cromosomice:

- **numerice** - anomaliile cromosomiale numerice sunt reprezentate de un număr deviat de cromosomi față de normal (aneuploidie)

- Ex.: Trisomia 21 (sindromul Down), Trisomia 18 (sindromul Edwards), Trisomia 13 (sindromul Patau)

- **structurale** - anomaliile structurale ale cromosomilor rezultă în genere prin ruperea unui fragment cromosomic, urmată de pierderea porțiunii sau realipirea sa într-o configurație anormală

- Ex. Sindromul Wolf (4p-), Sindromul Lejeune (5p-) sau sindromul „cri du chat”, Deleția 18p (18p-), Deleția 21q (21q-), ☐ Deleția 21 p (21p-), ☐ Trisomia parțială a cromosomului 9 (sindrom 9p+), Microdeleție 15q- (sindromul Prader-Willi și sindromul Angelman)

B. boli parțial genetice

- Bolile parțial genice sunt determinate simultan de tulburări ereditare și factori de mediu. În cele mai multe cazuri, zestrea ereditară nu prezintă gene patologice, ci doar anumite combinații genice care prin prezența lor conferă organismului o susceptibilitate pentru boală, în prezența unor factori de mediu favorizanți.



Probleme etice legate de sfatul și consultul genetic



- Consultul genetic este un act medical specializat și complex, constituit dintr-un ansamblu de investigații clinice și biologice ce conduc în final spre o diagnosticare corectă a unei boli ereditare.
 - **Sfatul genetic** presupune **informarea** pacientului sau cuplului care solicită consultul în ceea ce privește ***riscul (probabilitatea) de transmite și manifestare a unei boli ereditare la descendenți.***
 - Medicul este dator să comunice datele medicale, să răspundă la eventualele întrebări ale pacientului, să sfătuiască dar nu are menirea să ia decizii, decizia va fi luată întotdeauna numai de persoanele în cauză. Conținutul informației, ca de altfel și forma de transmitere sunt de importanță covârșitoare în garantarea deciziei voluntare și informate a persoanei implicate. Informația trebuie să fie suficient de clară și comprehensibilă pentru persoana respectivă, luând în considerare nivelul de cunoștințe și educație, ca și condiția psihologică.
- 

+

•

○

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;
- Confidențialitatea informației genetice;
- Discriminarea post-diagnostic;
- 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 -din acest motiv, companiile de asigurări fac tot ce le stă în putință să introducă testarea genetică - va fi folosită la determinarea accesului la asigurare.

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 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 promit mult în ceea ce privește îmbunătățirea stării de sănătate, dar, în același timp, informația genetică poate fi folosită incorect pentru discriminare.
 - În ultimii ani, aria de aplicabilitate a DGP (diagnosticul genetic preimplantator - metoda prin care se verifică cromosomii 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.
- 

Caz 1:

Pacient, 43 ani, în 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?

+

•

○

Caz 2:

Femeie de 35 ani se prezintă la cabinetul medical pentru un control medical pentru angajare. Pe lângă analizele solicitate în mod uzual, aceasta mai prezintă o cerere din partea angajatorului cu privire la testarea genetică pentru depistarea genei pentru polipoză adenomatoasă familială. Cum ar trebui să procedați în acest caz?

+

•

○

Statutul embrionului uman

Ce este embrionul?

Embrionul este o ființă umană?

SAU

*Embrionul este doar o grămadă de
celule?*

Spre deosebire de orice grup de celule vii, embrionul are capacitatea de a se dezvolta într-un organism uman unic, total diferit față de entitatea din care s-a format.



Surse de embrioni :

- embrionii rezultați în urma fertilizării in vitro cu scopul de a fi implantați în uter, ceea ce îi conferă statutul de precursor al unei ființe vii
 - embrionii rezultați în urma fertilizării in vitro, dar care sunt supranumerari, sunt embrioni fără viitor (cealaltă opțiune este distrugerea)
 - embrionii care sunt creați în urma fertilizării dintre ovul și spermatozoid în scopul cercetării sau dezvoltării de linii celulare stem
 - embrionii creați prin transferul nuclear al unui donator într-un ovul denucleat
- 

Trebuie făcută **diferențierea** între *embrionii umani creați în scopuri de cercetare* și *cercetarea pe embrionii creați cu scopul de a fi implantați*:

✓ scopul embrionilor umani creați cu scopul de a fi implantați este să dea naștere la viață

✓ scopul embrionilor umani creați în scopuri de cercetare este știința

Împotriva folosirii embrionilor pentru cercetare și terapie stă conceptul de respect pentru viața umană.

Cei care consideră că cercetarea pe embrioni umani este permisă din punct de vedere etic pot argumenta că crearea și folosirea embrionilor umani în afara contextului de reproducere umană nu neapărat diminuează atitudinea de respect pentru viața și demnitatea umană, spunând că scopul, în acest tip de cercetare, are la bază rezultate benefice pentru ființa umană.

-
- O categorie specială este cea a **embrionilor creați prin transfer nuclear** în scopul derivării celulelor stem („*clonare terapeutică*”).



Preferarea acestei metode de producere a celulelor stem embrionare stă în faptul că aceste celule vor fi compatibile cu celulele donatorului nucleului, cu numeroase posibilități pentru transplantul autolog și rezolvări în cazul respingerii organului trasplantat.

+

•

○

Alături de celelalte problemele etice pe care le ridică acest tip de procedură se impune discutarea și unei alte probleme etice: transferul nuclear poate deveni primul pas spre clonarea reproductivă umană.



Folosirea embrionilor umani pentru cercetare pe celule stem embrionare

Ce sunt celulele stem?

- sunt acele ***celule care au abilitatea de a se transforma în cursul dezvoltării în mai mult de un singur tip de celule*** - această proprietate unică face ca celulele stem să fie ținta a numeroase cercetări, punctul de plecare a numeroase tehnologii, dar și o problemă bioetică majoră prin implicațiile științifice, religioase, filosofice, etice pe care le-ar putea avea utilizarea lor. 
- Celulele stem embrionare provin direct din embrion în stadiu de preimplantare a dezvoltării sale.
- Cercetarea pe celule stem embrionare poate conduce la un progres substanțial prin posibila descoperire a tratamentelor diferitelor afecțiuni: boala Parkinson, Alzheimer, scleroza multiplă, infarctul miocardic, osteoartrita, imunodeficiențele sau bolile autoimune etc.

+

•

- Riscul
cercetărilor
pe material
genetic
uman

În legătură cu cercetarea pe celule stem embrionare, rezultatele dezbaterilor la nivel național și internațional au fost conturate în trei opinii:

- folosirea embrionilor umani pentru derivarea celulelor stem embrionare nu este etică
- această tehnică este acceptabilă din punct de vedere etic pentru anumite scopuri medicale și sub strictă supraveghere
- cercetarea pe celule stem embrionare nu ar trebui să fie permisă (luând în considerare numeroasele riscuri și posibilele implicații etice)

Legislație

La nivel internațional:

- cele mai multe texte proclamă dreptul la viață în general (***Declarația Universală a Drepturilor Omului*** din 1948, art. 3)
- altele, mai specific, proclamă dreptul la viață al copilului conceput (***Convenția Americană a Drepturilor Omului*** din 1969)

La nivel național:

- state în care cercetarea pe embrioni umani este interzisă: Irlanda, Germania, Austria, Elveția, Norvegia, Ungaria, Polonia, Italia
- state în care cercetarea pe embrioni supranumerari donați de către persoane care urmează un tratament pentru sterilitate este permisă: Canada, Suedia, Finlanda, Spania

România, prin Legea nr. 17 din 22 februarie 2001, a ratificat Convenția pentru Protecția Drepturilor Omului și a Demnității Umane în Biologie și Medicină (adoptată la 4 aprilie 1997 la Oviedo) și a impus obligativitatea respectării sale.

În articolul 18 al **Convenției de la Oviedo** privind cercetarea pe embrioni in vitro se specifică:

- atunci când cercetarea pe embrioni in vitro este permisă de lege, aceasta va sigura o protecție adecvată a embrionului.
- este interzisă crearea de embrioni umani în scopuri de cercetare.



Clonarea umană: etică sau nu?

Clonarea reprezintă crearea unui organism identic prin reproducere asexuată.

În momentul actual există două direcții mari ale clonării umane:

- **clonarea reproductivă** - interzisă în toate țările lumii
 - **clonarea terapeutică**
 - ✓ clonarea umană încalcă demnitatea și respectul față de fiecare persoană umană
 - ✓ clonarea umană în scopuri așa-zise terapeutice este total neetică. - asemenea cercetări creează viața cu scopul de a o distruge - embrionul uman, în asemenea circumstanțe, este tratat ca o resursă materială.
 - ✓ clonarea terapeutică este considerată chiar mai inacceptabilă decât cea reproductivă, deoarece clonarea reproductivă cel puțin prevede ca embrionii clonați să trăiască, în timp ce clonarea terapeutică înseamnă crearea de embrioni în scopul de a-i distruge și a le folosi celulele.
- 



Aspecte bioetice în clonare și inginerie genetică



- În articolul 11 al ***Declarației Universale a Drepturilor Omului și Genomului Uman*** adoptată în 11 noiembrie 1997 se menționează: „practicile care sunt contrare demnității umane, ca de exemplu clonarea reproductivă a ființei umane sunt interzise”.
 - **Organizația Mondială a Sănătății** afirmă: „clonarea în vederea reproducerii indivizilor umani este inacceptabilă din punct de vedere etic și contrară cu integritatea și demnitatea umană.”
- 