

## **"Νέα Γενετική - Νέα Ευγονική;"**

*Κωνσταντίνος Πάγκαλος  
Καθηγητής, MD, DSc  
Ιατρός - Γενετιστής*

"Αρχές και αξίες για την οικοδόμηση της Ευρώπης"

---

*Ξενοδοχείο Divani Caravel  
Αθήνα, 4-6 Μαΐου 2003*

### **I. Νέα Γενετική**

Βιώνουμε στις μέρες μας την επανάσταση της Γενετικής. Η πρόσφατη ανακοίνωση της πλήρους αποκωδικοποίησης του Ανθρώπινου Γονιδιώματος σηματοδοτεί το τέλος της αρχής, που ξεκίνησε μετά τον 20 παγκόσμιο πόλεμο, όταν το 1953 οι James Watson και Francis Crick περιέγραψαν την δομή του μορίου της ζωής, του DNA. Στην διάρκεια των 50 χρόνων που διέρρευσαν, σημαντικά ήταν τα βήματα της βασικής και εφαρμοσμένης Γενετικής του Ανθρώπου. Έγιναν αντιληπτοί οι μηχανισμοί αποκωδικοποίησης της γενετικής πληροφορίας, ενώ καταγράφηκαν πάνω από 4,000 παθολογικές καταστάσεις, που οφείλονται σε λάθη της δομής των χρωμοσωμάτων ή των γονιδίων, συμβάλλοντας στην καλύτερη ταξινόμηση της ανθρώπινης παθολογίας, αλλά και την αποτελεσματικότερη διάγνωση και αντιμετώπιση των κληρονομικών παθήσεων.

Ανέφερα ότι η αποκωδικοποίηση του Ανθρώπινου Γονιδιώματος σηματοδοτεί το τέλος μιας αρχικής περιόδου ερευνών. Θα μου επιτρέψετε να επεκταθώ λίγο σε αυτό το σημείο. Η ανάγνωση από αρχής έως τέλους της εγκυκλοπαίδειας των 23 διπλών τόμων της κωδικοποιημένης πληροφορίας δεν σημαίνει και αυτόματη κατανόηση του τι σημαίνει η κωδικοποιημένη αυτή πληροφορία. Αναγνωρίσαμε 30,000 τόσα γονίδια, ολοκληρωμένες προτάσεις πληροφοριών, δεν γνωρίζουμε όμως ακόμη την λειτουργική εμπλοκή των γονιδίων αυτών στη σύνθεση πολύ περισσότερων πρωτεϊνών που συνθέτουν αυτό που ονομάζουμε φαινότυπο. Αυτή η έρευνα κατανόησης των proteomics, θα διαρκέσει μία 20ετία. Με την εκτύλιξη αυτής της περιόδου, θα ρίχνεται ολοένα και περισσότερο φως προς την πλήρη κατανόηση των γενετικών μηχανισμών που οδηγούν στην ανάπτυξη και τελείωση των ζώντων όντων, και την αναπαραγωγή των, την γήρανση και τον θάνατό των. Θα οδηγήσει όμως και στην πλήρη κατανόηση των γενεσιουργών μηχανισμών των ποικίλων γενετικών νόσων που προαναφέραμε ότι έχουν αναγνωρισθεί στον άνθρωπο.

Αν τώρα αναλύσει κανείς το φάσμα των ανθρώπινων νόσων κάτω από το πρίσμα της συμβολής των γενετικών μεταλλάξεων σε αυτές, θα διαπιστώσει ότι στο ένα άκρο βρίσκονται νοσήματα που πρέπει να δεχθούμε ότι είναι /υποχρεωτικά γενετικά/, όπως π.χ. η τρισωμία 21, το λεγόμενο σύνδρομο Down, ή η μεσογειακή αναιμία, καθώς και η πλειονότης -αριθμητικά- των σπανίων στην συχνότητά των γενετικών νοσημάτων, αλλά όσο βαίνουμε προς το άλλο άκρο της ταξινόμησης αυτής, διαπιστώνουμε παθολογικές καταστάσεις, οι οποίες για να εκδηλωθούν απαιτείται η συμβολή περιβαλλοντικών παραγόντων, με την ευρεία σημασία του όρου περιβάλλοντος. Έτσι νοσήματα όπως ο σακχαρώδης διαβήτης, η αρτηριοσκλήρυνση, οι καρκίνοι, νευροεκφυλιστικά νοσήματα, όπως η νόσος Alzheimer, οι ψυχοπάθειες όπως η μανιοκατάθλιψη ή η σχιζοφρένεια, ανήκουν στην κατηγορία αυτή. Εδώ όμως θα επιθυμούσα να σταθώ σε μία σημαντική έννοια. Τι είναι παθολογική κατάσταση, τί είναι νόσος; Η ιατρική αναγνωρίζει το σύνολο των παθολογικών εκείνων σημείων που συνιστούν μία ειδική διατάραξη της υγείας του ατόμου που χαρακτηρίζουν μία συγκεκριμένη ασθένεια. Αλλά ενώ αναγνωρίζουμε και αποδεχόμεθα τον καρκίνο σαν ασθένεια, το ίδιο κάνουμε και για άλλες παθολογικές καταστάσεις με λιγότερες συνέπειες για την ζωή και την επιβίωση ενός ασθενούς, όπως π.χ. η βαρνηκοΐα, ή η συνδακτυλία, ή το λαγώχειλον. Είναι προφανές ότι η καταγραφή των συνεπειών μιας ασθένειας, ζυγίζεται ως προς τις συνέπειες που η ασθένεια αυτή έχει για την ποιότητα ζωής του ατόμου, της οικογένειας και της κοινωνίας εντός της οποίας ζει και αναπτύσσεται το πάσχον άτομο.

Προτού τελειώσω αυτό το πρώτο μέρος της ομιλίας μου, που συνιστά μία αναγκαία, αλλά επιγραμματική αναδρομή στις έννοιες της Γενετικής του Ανθρώπου, θα ήθελα να συμπληρώσω ότι αναγκαστικά, η συνεχιζόμενη έρευνα της κατανόησης της δομής και λειτουργίας του Ανθρώπινου Γονιδιώματος, οδηγεί στην αποκάλυψη των γενετικών μηχανισμών που συμβάλλουν όχι μόνον στην κατανόηση των παθολογικών γενετικών καταστάσεων, αλλά και των 'φυσιολογικών' γενετικών χαρακτηρισμών που καθορίζουν γενικά χαρακτηριστικά της δομής και λειτουργίας του ανθρώπινου σώματος, αλλά και χαρακτήρων της πνευματικής και ψυχικής ακόμη έκφρασης του ανθρώπου, όπως είναι το ανάστημα, το χρώμα του δέρματος και των ματιών, του βάρους του σώματος, του γήρατος και της ειδικής ψυχικής αντίδρασης που λέγεται συμπεριφορά. Έτσι θα μάθουμε στην προσεχή 20ετία πολλά για τις παραλλαγές αυτών των χαρακτήρων, που αναφέρονται ως 'φυσιολογικοί' εφ' όσον δεν εξέρχονται ορισμένων αποδεκτών ορίων, τα οποία καθορίζονται από την ποιότητα της ζωής, που αυτά ορίζουν στο φέροντα άτομο. Οι χαρακτήρες αυτοί για να εκφραστούν, εξαρτώνται πλειστάκις από περιβαλλοντικούς παράγοντες, όπως προαναφέρθηκε και για τις ασθένειες. Επίσης πλειστάκις εμπλέκονται με κοινωνικές αντιλήψεις, συχνά μεταβαλλόμενες, ως προς την 'αισθητική αξία' των χαρακτηριστικών αυτών για τον συγκεκριμένο κοινωνικό τόπο και τον χρόνο που ζει ένα άτομο.

Η στενότητα του χρόνου δεν μου επιτρέπει να επεκταθώ, θα φέρω όμως ένα παράδειγμα, το ύψος. Το υψηλό ανάστημα είναι για τις 'δυτικές' κοινωνίες ωραίο χαρακτηριστικό του ανθρώπου. Το κοντό ανάστημα δεν είναι. Το πολύ κοντό ανάστημα, όπως ορισμένες μορφές νανισμού, π.χ. η αχονδροπλασία, παρ' ότι δεν συνοδεύεται από αξιολογικά άλλα παθολογικά χαρακτηριστικά και είναι συμβατή με μία φυσιολογική υπόλοιπη ζωή, θεωρείται νόσος. Το ανάστημα λοιπόν είναι κατ' αρχήν φυσιολογικός χαρακτήρας, επηρεαζόμενος τόσο από γονίδια, όσο όμως και από το περιβάλλον π.χ. την διατροφή ή την άθληση του ατόμου. Ελπίζω να σας έχω ήδη δώσει αρκετά στοιχεία Γενετικής που καταδεικνύουν γιατί οι γενετιστές έχουν αμβλυμένη την αίσθηση και επομένως την συνολική εκτίμηση του ορισμού και της σημασίας μίας γενετικής καταστάσεως, η οποία συχνά έχει τέτοια συχνότητα στον πληθυσμό, που θεωρείται φυσιολογική -πολυμορφική όπως λέγεται στην γενετική ορολογία- κατάσταση.

Κλείνοντας αυτό το πρώτο μέρος της ομιλίας μου που αναφέρεται στην Νέα Γενετική είμαι υποχρεωμένος να αναφερθώ, πάλι επιγραμματικά, στις αναμενόμενες γενετικές παρεμβάσεις και τροποποιήσεις. Εκτός λοιπόν από τις αυξημένες διαγνωστικές δυνατότητες, η γνώση του Γονιδιώματος μας θα συμβάλλει άμεσα μεν στην ανάπτυξη της Φαρμακογενετικής, με τον σχεδιασμό ειδικών φαρμακευτικών ουσιών που θα τροποποιούν συγκεκριμένους γενετικούς φαινότυπους, αλλά και το σχεδιασμό 'έξυπνων' φαρμάκων με τα οποία θα αντιμετωπίζονται πολύ αποτελεσματικότερα κοινές παθολογικές καταστάσεις, συμπεριλαμβανομένων και των λοιμώξεων. Παράλληλα, με πολύ ομολογουμένως δυσκολία, καταβάλλεται προσπάθεια απ' ευθείας γονιδιακών επεμβάσεων με την ανάπτυξη της γενετικής μηχανικής, που οδηγεί σε μέθοδο γονιδιακής θεραπείας, αντικατάστασης ή τροποποίησης γονιδίων. Οι μέθοδοι αυτοί εμπλέκονται με σαφή βιοηθικά διλήμματα, όπως η συνολική ασφάλεια των επεμβάσεων αυτών, που οδηγούν, τουλάχιστον προς το παρόν, σε εφαρμογή των τυχόν μεθόδων γενετικής παρέμβασης μόνο σε σωματικά και όχι σε γεννητικά κύτταρα. Ο χρόνος όμως με υποχρεώνει να περάσω γρήγορα στο δεύτερο μέρος της εισήγησής μου, που τιτλοφορείται με μία ερώτηση, που υποδηλώνει βέβαια κάποια αμφιβολία και που επιγραμματικά είναι 'νέα ευγονική;':

## **II. Νέα Ευγονική;**

Η λέξη Ευγονική είναι ασφαλώς συνώνυμη μίας γενετικά και βεβαίως και κοινωνικά, λανθασμένης αντίληψης και τακτικής του παρελθόντος, που καλλιέργησε μία πνευματική elite κυρίως του μεσοπολέμου, κατ' αρχάς κυρίως στις ΗΠΑ, στην Αγγλία και στην Σουηδία και αργότερα στην χιτλερική Γερμανία. Η λανθασμένη αντίληψη ότι η προτροπή των γάμων των φαινοτυπικά προικισμένων, η λεγόμενη θετική ευγονική και αμέσως μετά η αποτροπή των γάμων των φαινοτυπικά γενετικά βεβαρημένων, με στείρωση και θανάτωση ατόμων, η λεγόμενη αρνητική ευγονική, που θα οδηγούσε σε 'βελτίωση της φυλής', όχι μόνο απέτυχε παταγωδώς, διότι δεν

στηρίζετο σε συγκεκριμένες γνώσεις αναλυτικής Γενετικής, αλλά και οδήγησε την Ανθρωπότητα στην πιο φρικαλέα, μέχρι σήμερα, απαξίωση κάθε έννοιας αξιοπρέπειας, εξευτελίζοντας μεταξύ άλλων και το Υπέρτατο Μήνυμα Αγάπης του Θεανθρώπου. Έτσι δίκαια το τέλος του πολέμου, βρίσκει τις πρακτικές και την έννοια ακόμη της Ευγονικής ως απολύτως απαξιωμένες. Οι κλινικοί γενετιστές, οι οποίοι διαχειρίστηκαν μετά τον Πόλεμο την αντιμετώπιση της αναπαραγωγικής Γενετικής, μέσω της γενετικής συμβουλευτικής και της ραγδαίας αναπτυχθείσης γενετικής διαγνωστικής, τήρησαν αυστηρά ουδέτερη θέση σε προτάσεις αναπαραγωγής. Ήταν όμως πράγματι τα 50 αυτά χρόνια που πέρασαν ουδέτερη η γενετική συμβουλευτική; Η απάντηση στο ερώτημα πιστεύω ότι είναι αρνητική. Στις αρχές της δεκαετίας του 1970, η ταυτόχρονη ανάπτυξη της Μαιευτικής, επέτρεψε την ασφαλή προσπέλαση του αναπτυσσόμενου εμβρύου, στο δεύτερο και λίγο μετά στο πρώτο τρίμηνο της κύησης. Συνδυαζόμενη η αμνιοπαρακέντηση, η βιοψία χοριακών λαχνών και άλλες επεμβατικές μέθοδοι, με την υπερηχογραφική απεικόνιση του εμβρύου, με την δυνατότητα καρυοτύπησης (χρωμοσωματική ανάλυση) και λίγο αργότερα με τη γονιαδιακή ανάλυση από DNA του εμβρύου, επέτρεψαν τη ραγδαία και ακριβή προγεννητική διάγνωση αρκετών νόσων, με απόλυτο γενετικό καθορισμό, όπως είναι τα χρωμοσωματικά σύνδρομα, όπως το σύνδρομο Down, και μερικές εκατοντάδες γονιδιακών νόσων, όπως η μεσογειακή αναιμία, η ινοκυστική νόσος κ.α. Η δυνατότητα αυτή της γενετικής επιστήμης έγινε δεκτή διεθνώς και καθιερώθηκε επίσημα σαν μέρος της υγειονομικής πολιτικής πολλών αναπτυγμένων τεχνολογικά και οικονομικά χωρών του δυτικού κόσμου. Η άρνηση θρησκευτικών δογμάτων, όπως της Καθολικής Εκκλησίας, να αποδεχθούν την διακοπή της κύησης μετά τη διάγνωση κάποιας γενετικής νόσου στο έμβρυο, δε στάθηκε ικανή να ανακόψει την τάση αυτή. Οι ακλόνητες δικαιολογίες του ενδιαφερόμενου κοινού και των γενετιστών, στηρίχθηκαν ακριβώς στην ποιότητα ζωής που συνεπάγοντο οι καταστάσεις αυτές, τόσο στον φέροντα όσο και στην οικογένεια του καθώς και στο κοινωνικό σύνολο. Μάλιστα το τελευταίο, οργανωμένο πολιτικά πίσω από το λεγόμενο κόστος περίθαλψης των σωματικά ή διανοητικά μειονεκτούντων ατόμων, υπολόγισαν καθαρά ωφελιμιστικά την συμβολή της προγεννητικής διαγνωστικής.

Η αναμενόμενη κατακλυσμιαία κατάκτηση γενετικής γνώσεως και τεχνολογίας τα αμέσως επόμενα χρόνια, είναι βέβαιο ότι περιπλέκει άμεσα τα βιοηθικά διλήμματα που ήδη έχουν τεθεί. Η δυνατότητα προσδιορισμού των λεγομένων γενετικών προδιαθέσεων, που σημαίνει δυνητικούς κινδύνους εμφάνισης νοσημάτων με μερική μόνο συμβολή του γενετικού παράγοντα και εξ ίσου ή και μεγαλύτερης συμβολής περιβαλλοντικών παραγόντων, όπως επίσης και το κυριότερο ίσως, μορφολογικών ή λειτουργικών χαρακτήρων φυσιολογικής χροιάς, θα καταστήσει επιτακτική την ανάγκη καθορισμού ορίων γενετικής επέμβασης. Πώς μπορούμε λοιπόν να εξασφαλίσουμε λογικές αντιμετώπισης της επερχόμενης θύελλας; Ίσως ο πρώτος προβληματισμός μας είναι χρήσιμος. Ας δούμε ορισμένα ερωτήματα, που

μπορεί να διατυπωθούν από τώρα σχετικά με την χρήση και την κατάχρηση των νέων τεχνολογιών και των νέων γνώσεων:

### **Ερώτηση 1η: Πού και πώς ορίζουμε τα όρια της γενετικής παρέμβασης;**

Προτού ασχοληθούμε με το ερώτημα αυτό, θα πρέπει να διευκρινίσουμε ότι η ευγονική συνοδεύεται με τα χαρακτηριστικά που εμφανίζει ένα κύτταρο, ένας ζυγώτης, ένα έμβρυο, ένα ανθρώπινο ον και ότι η ευγονική απόφαση στηρίζεται σε δηλωθείσες ή αδήλωτες αξίες που αφορούν στην αξία αυτών των χαρακτηριστικών για την κοινωνία. Έτσι η επιλογή δεν στηρίζεται αυστηρά μόνο σε γενετικά κριτήρια και μάλιστα θα έλεγα ότι η επιστημονική διαλεύκανση αυτών των κριτηρίων δεν επηρεάζει αναλογικά αυτές τις αξίες. Η απάντηση επομένως στο ερώτημα που βάλαμε παραπάνω σχετίζεται ευθέως με το ποιες αξίες βάζει η κοινωνία (κοινωνική ευγονική), ή ένα άτομο (ατομική ευγονική) για κάποιους χαρακτήρες. Έτσι μπαίνει επίσης το ερώτημα αν η κοινωνία μπορεί να ρυθμίζει την ατομική ευγονική του καθενός. Υπάρχει δηλαδή όριο διάκρισης μεταξύ ενός γενετικού νοσήματος ποικίλου ατομικού βάρους, π.χ. της μεσογειακής αναιμίας, της νόσου Alzheimer, της φαινυλκετονουρίας αφ' ενός και του φύλου ή της σεξουαλικής προτίμησης (αν κάποτε θα την προσδιορίσουμε γονιδιακά επακριβώς) αφ'ετέρου; Εδώ και πάλι η ποιότητα της ζωής του ατόμου, της οικογένειας και της κοινωνίας φαίνεται να καθορίζει τα όρια. Υπάρχουν όμως πολλές φωνές, όπως εκείνη του Bob Williamson ή του Phillip Kitcher που υψώνονται υπέρ μίας laissez-faire ευγονικής, σύμφωνα με την οποία οι μέλλοντες γονείς θα πρέπει να παίρνουν ελεύθερα τις όποιες γενετικές αναπαραγωγικές αποφάσεις τους. Έτσι μπορούμε να οδηγηθούμε στο επόμενο ερώτημα:

### **Ερώτηση 2η: Μπορεί και πρέπει να υπάρχει ελεύθερη επιλογή και αυτονομία στις ευγονικές πρακτικές;**

Πολλοί ισχυρίζονται ότι για να υπάρχει ελεύθερη επιλογή και αυτονομία στις ευγονικές πρακτικές θα πρέπει να υπάρχουν τουλάχιστον δύο βασικές προϋποθέσεις: η σε βάθος εμπειριστατωμένη ενημέρωση του καθενός στις έννοιες και τα όρια του γενετικού καθορισμού και η αποτελεσματική κοινωνική, μορφωτική και οικονομική υποστήριξη στις ποικίλες δυνατές αναπαραγωγικές αποφάσεις. Πιστεύω ότι και οι δύο αυτές προϋποθέσεις δεν υπάρχουν στις δυτικές μας κοινωνίες. Η πραγματικότητα π.χ. το μέγλωμα των παιδιών με ειδικές ανάγκες είναι αρνητικές, όχι αναγκαστικά εξαιτίας της ίδιας της κατάστασης του παιδιού, αλλά μάλλον λόγω της κοινωνικής αποδοχής και της οικονομικής υποστήριξης προς αυτό. Έτσι στις δυτικές κοινωνίες μας οι κυριαρχούσες, θα έλεγα, τάσεις και αξίες είναι να έχουμε λιγότερα παιδιά, το κάθε ένα των οποίων θα είναι όμως όσο το δυνατό τέλει από πλευράς μορφολογικών και διανοητικών δυνατοτήτων. Μία έρευνα της

Καναδικής Βασιλικής Επιτροπής για τις νέες αναπαραγωγικές τεχνολογίες, κατέδειξε ότι 1 στις 4 έγκυες γυναίκες που υποβλήθηκαν σε αμνιοπαρακέντηση, πείστηκαν προς τούτο από το νοσηλευτικό προσωπικό, ενώ 1 στις 3 από εκείνες που διέκοψαν την κύηση λόγω ενός παθολογικού ευρήματος στο έμβρυο, διατύπωσαν την άποψη ότι πείστηκαν προς τούτο πάλι από το νοσηλευτικό προσωπικό. Έτσι πιστεύω, ότι η απάντηση στο τεθέν ερώτημα είναι ότι δεν υπάρχει σήμερα πραγματική αυτονομία και ελεύθερη επιλογή στις ευγονικές πρακτικές, που επηρεάζονται τα μέγιστα από την περιβάλλουσα το άτομο κοινωνία. Ας βάλουμε όμως και μία τρίτη και τελευταία ερώτηση:

### **Ερώτηση 3η: Ποιες είναι οι δυνατότητες των ευγονικών εφαρμογών;**

Αν το πραγματικό όφελος της γενετικής έρευνας μπορεί να θεωρηθεί η ριζική αντιμετώπιση των γενετικών νόσων, τότε ο πραγματικός κίνδυνος πρέπει να θεωρηθεί η αλόγιστη διάθεση βελτιστοποίησης -ωραιοποίησης του ανθρώπινου είδους. Η ανάπτυξη της γενετικής τεχνολογίας και των συνεπακόλουθων εφαρμογών της, έχει ένα γεωμετρικά αυξανόμενο κόστος δυσβάσταχτο εν πολλοίς και για αναπτυγμένες χώρες. Είναι προφανές ότι ένας άλλος κόσμος πολλών ταχυτήτων θα αναπτυχθεί στηριζόμενος στις οικονομικές δυνατότητες της κάθε κοινωνίας. Έτσι μπορούμε εύκολα να διακρίνουμε προνομιούχους και μη προνομιούχους μέσα στις κοινωνίες, αλλά και μεταξύ των εθνών. Μία κοινωνία που μερικοί θα είναι πιο ίσοι από τους άλλους.

Κλείνοντας θα έλεγα ότι η νέα Γενετική κινδυνεύει να δρομολογήσει μία νέα Ευγονική. Υπάρχει έτσι περίπτωση να βρεθούμε μπροστά σε ένα πραγματικά εφιαλτικό κόσμο ευγονικών επιλογών και να μετατρέψουμε την ευεργεσία σε κατάρρα. Οι απαντήσεις στα ερωτήματα που τίθενται δεν είναι εύκολες, το ίδιο και οι λύσεις που μπορεί να προταθούν. Η πραγματική εικόνα που δίδεται μπορεί να συνοψισθεί ως εξής:

- οι ευγονικές πρακτικές στηρίζονται σήμερα στην ατομική αρνητική ευγονική επιλογή μέσω του προγεννητικού και προεμφυτευτικού ελέγχου.
- νομικές αποφάσεις και πολιτικές επιλογές ευνοούν την εφαρμογή της ατομικής ευγονικής, συμπεριλαμβανόμενης, για ορισμένες χώρες και της επιλογής του φύλου. Έτσι προβάλλεται και προωθείται η αρχή της εφαρμογής μίας διαδεδομένης κοινωνικής ευγονικής.
- η έλλειψη ενημέρωσης και οικονομικής υποστήριξης βιάζει εν πολλοίς τις προσωπικές επιλογές σημαντικής μερίδας ατόμων καταργώντας την προσωπική αυτονομία.

Ένας πόλεμος αξιών έχει ήδη αρχίσει. Πρέπει να ενσκήψουμε στα προβλήματα. Ο διάλογος πρέπει να αρχίσει και να είναι ουσιαστικός. Η ευθύνη όλων μας είναι μεγάλη.