

Ethical dilemmas related to the use of new reproductive genetics technologies

Demeter Timea¹, Csép Katalin²

¹Alma Medical Center, ²George Emil Palade University of Medicine, Pharmacy, Science, and Technology of Targu Mures, Romania

Abstract • New reproductive genetic technologies, such as genetic screening based on the analysis of circulating fetal DNA in the mother's blood, preimplantation genetic diagnosis, and mitochondrial DNA transfer, enable the effective prevention of certain diseases. At the same time, the use of these methods, as well as other modern technologies such as CRISPR/Cas9-based gene editing, opens the way to the deliberate shaping and "design" of human life. As a result, we are confronted with new ethical and social dilemmas. The aim of this paper is to outline the main principles and current applications of these technologies and to formulate the most significant ethical issues associated with their use, in order to identify the most appropriate possible solutions.

Keywords • reproductive genetics, ethics, genetic screening, CRISPR/Cas9, mitochondrial DNA transfer

DOI: 10.2478/orvtudert-2025-0002

Bulletin of Medical Sciences 2025, 98(1): 14–27

Introduction

One of the most significant scientific advances in recent years has occurred in genetic research and in the practical application of newly acquired knowledge. We now have access to biotechnological methods that enable not only the observation but also the modification of human hereditary processes. In reproductive genetics, methods of investigation such as NIPT (non-invasive prenatal testing) for prenatal screening and PGD (preimplantation genetic diagnosis) have been widely implemented. Furthermore, the first interventions in the hereditary material of unborn children have already taken place, for example through modern CRISPR/Cas9 gene-editing technology. These technologies can contribute to the prevention of certain diseases and to family planning aimed at having healthy

children. Beyond representing new technical and medical possibilities, however, these methods raise complex ethical questions. For instance, why is it important to alter a child's genetic makeup before conception? Who has the authority to decide which traits are considered "adequate"? How can we ensure that these technologies do not further deepen existing social inequalities, and what conditions are required for them to promote equal opportunity instead?

Our goal is to develop a comprehensive and nuanced picture of these technologies—their current state and their moral implications—by presenting the dilemmas arising from international bioethical guidelines. The choice of topic is highly relevant, yet it receives insufficient attention in both professional circles and society at large. These interventions and methods are no longer promises of a distant future but realities of the present. The question is no longer whether we should use them, but how. How can these new possibilities be applied responsibly, humanely, and ethically? Our aim is neither to reject nor to uncritically embrace technological progress, but rather to draw attention to the subject in order to initiate professional and social debate, to support understanding of the methods and their ethical implications, and to help formulate the unresolved questions and ethical dilemmas they raise.

Corresponding author

Csép Katalin

George Emil Palade University of Medicine, Pharmacy,
Science, and Technology of Targu Mures, Romania –
Genetics Department
Romania, Targu Mures, Ghe. Marinescu street, Nr. 38
katalin.csep@umfst.ro

Materials and Methods

The data collection methods used in this paper include document analysis, content analysis, and the review of ethical guidelines. The selection of the literature was conducted by using the PubMed online search portal (National Library of Medicine, NIH). Search filters were limited to full-text scientific articles published in English over the past ten years (2015–2025). The keywords focused on modern reproductive genetic technologies, including CRISPR/Cas9, mitochondrial transfer, and genetic screening, as well as their ethical implications.

Reproductive Genetic Technologies

1. Preimplantation and Prenatal Genetic Screening

The purpose of genetic screening is to identify the risk of serious diseases and to prevent their occurrence. In reproductive medicine, genetic screening is of particular importance, as it offers prospective parents the opportunity to make more informed decisions before or during pregnancy. At the same time, the rapid development of technology raises new questions and poses challenges, especially when the boundaries between diagnosis and selection become blurred [1].

Genetic screening in the context of reproductive technologies can take two main forms: preimplantation and prenatal testing. Preimplantation Genetic Testing (PGT) is applied in cases involving in vitro fertilization (IVF). Embryos are examined before implantation into the uterus. A small cell sample is taken to test for serious genetic abnormalities, and the embryo considered the “healthiest” is selected for implantation [2].

Prenatal genetic screening takes place during pregnancy. One of its most modern forms is Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT), which analyzes fetal DNA obtained from the mother’s blood [1].

In both cases, the goal is the timely identification of genetic diseases, enabling parents to prepare, make informed decisions, or, if necessary, consider further interventions.

Genetic screening has become highly accurate, though it is not infallible. Non-invasive tests, for example, provide statistical probabilities rather than definitive diagnoses. This means that a “positive” result does not necessarily indicate disease, and a “negative” result does not completely exclude the risk. Invasive tests are

considerably more accurate but carry higher risks and therefore require more serious decision-making [1,3]. Furthermore, genetic tests cover only known and testable diseases; some conditions cannot yet be detected in advance. The interpretation of genetic information is also often ambiguous, as “variants of unknown significance” (VUS) may be present, for which it is unclear whether they cause disease. Thus, while the new screening and diagnostic methods are highly valuable, they remain imperfect [2,3].

In discussions of genetic screening, the concept of eugenics frequently arises. While classical eugenics in the 20th century sought to “improve” the human gene pool through state-led programs, so-called “new eugenics” relates primarily to individual choices. PGD and prenatal screening give parents the possibility to “select” an embryo or fetus not only to avoid disease but potentially to favor certain traits. This raises the question of where the boundary lies between reasonable prevention and directed selection. Excluding a severe intellectual disability may be medically justified, but what about milder conditions or selection based on sex [3]?

Society also shapes these decisions. In some countries, prenatal screening has become so widespread that it is no longer merely an option but rather “standard practice.” As a result, social pressure increases, and those who choose not to undergo testing may be perceived as irresponsible. This form of “silent coercion,” in which screening is theoretically voluntary but practically expected, reflects emerging eugenic tendencies. It is not based on formal regulation but on medical and social recommendations that gradually become norms [3,4]. Access to screening also raises serious concerns, as the most advanced tests are not universally available and are often costly. Not all countries or healthcare systems provide reimbursement, which can exacerbate social inequalities: what is self-evident for some remains inaccessible to others in terms of testing and prevention options.

Genetic screening is based on informed decision-making. However, not all individuals are truly able to interpret the results correctly. Many parents experience uncertainty and anxiety and often receive insufficient support to make calm and responsible decisions. “Informed consent” is frequently formalized and, unfortunately, does not always imply genuine understanding of the situation.

From a societal perspective, these developments may lead to genetic screening becoming a tacit obligation rather than an opportunity. Those who deviate from this

norm may be required to justify their decision or may even face blame. This is a particularly sensitive issue that could affect family life and the social acceptance of children in the long term. For example, if it becomes possible to genetically estimate intelligence, how will society respond to such forms of selection? Some experts already report cases in which PGD is applied beyond disease prevention to achieve a “preferred genetic combination.” From the parental perspective, this is often driven not by a desire for a “perfect child,” but by fear that their child will be disadvantaged if they do not conform to expected health standards. This concern operates not only at the individual level but also socially, gradually transforming screening into a normative practice [2,3,4].

At the same time, the voices of disability advocacy groups are becoming increasingly prominent. Many organizations and affected parents argue that the widespread use of genetic screening conveys the implicit message that “difference” or “deviation” is unacceptable. From this perspective, genetic screening is not merely a medical procedure but also a value judgment concerning what society considers desirable. Genetic technology may unintentionally contribute to a reduction in diversity if social preferences increasingly favor “optimal” genetic profiles.

2. Embryonic Gene Editing (CRISPR/Cas9)

CRISPR/Cas9 technology has fundamentally transformed genetic intervention and is playing an increasingly important role in medical research and potential clinical applications. It represents the most advanced gene-editing method currently available, enabling targeted and precise modification of DNA. Its mechanism is based on a bacterial defense system against viruses. Using a guide RNA, the Cas9 enzyme is directed to a specific DNA sequence, where it creates a double-strand break. The cell’s natural repair mechanisms are then activated, either repairing the damaged segment or incorporating new genetic material. Researchers can exploit this process to insert new genetic information or deactivate existing genes for research and, potentially, therapeutic purposes [5,6].

The method is particularly promising for the prevention of hereditary diseases, as it enables the correction of pathogenic gene variants at very early stages of embryonic development, potentially resulting in the birth of a healthy child. This is especially relevant for parents who

carry mutations associated with severe conditions such as Tay–Sachs disease or Duchenne muscular dystrophy. CRISPR/Cas9 may also be considered in cases where PGD offers no solution—for example, when all embryos carry the same mutation and gene editing represents the only possible alternative [6].

Although laboratory studies have repeatedly demonstrated the feasibility of this method, its clinical application remains unresolved. One of the major challenges is limited precision: so-called off-target effects may occur, in which unintended regions of the genome are altered. Such mutations may have serious consequences, particularly if they are heritable. Moreover, DNA repair does not always proceed as intended; the final outcome of the intervention is often unpredictable. Another difficulty is that cellular repair mechanisms are inherently unreliable: although the DNA cut can be accurately targeted, the way in which the cell repairs the break cannot be fully controlled. The desired modification may therefore fail to occur or may be incomplete. Mosaicism represents an additional risk, whereby not all cells in the embryo are edited uniformly, resulting in a genetically heterogeneous organism with uncertain long-term effects. For these reasons, most scientists continue to regard embryonic gene editing as an experimental technology that requires exceptional caution [6,7].

Embryo manipulation under in vitro conditions also presents technical challenges. The introduction of the CRISPR/Cas9 components (guide RNA and enzyme) must occur within a narrow time window, and it must be ensured that all cells respond consistently, without accidental DNA damage or cell death [7].

Although reproductive applications of CRISPR technology remain at the research stage, scientific interest is steadily increasing. The key question for its future development is whether a system can be created that is sufficiently precise, safe, and reproducible to meet medical and societal expectations. Its intended purpose would not be the creation of new traits, but the prevention of the development and transmission of serious hereditary diseases.

3. Mitochondrial Replacement Therapy (MRT)

Mitochondria are the energy-producing structures of cells, thus essential for life, and possess their own DNA (mtDNA). Mutations in mitochondrial DNA can lead to diseases with variable severity and progression, often

involving serious neuromuscular and metabolic disorders. Because mitochondria are inherited exclusively from the mother, women who carry pathogenic mtDNA mutations face an increased risk of having affected children, even if they themselves are asymptomatic. These conditions cannot be cured and can only be treated symptomatically [8,9,10].

Mitochondrial DNA Transfer (MRT) is a novel biotechnological procedure that enables affected women to give birth to genetically related children with healthy mitochondria. The aim is to preserve the mother's nuclear genetic material while replacing the defective mitochondria with those from a healthy donor. Several techniques are available:

- **MST (Maternal Spindle Transfer):** Performed before fertilization. The nucleus is removed from a donor egg containing healthy mitochondria, and the mother's nuclear genetic material is inserted into it. The resulting egg, which contains the mother's DNA and the donor's healthy mitochondria, is then fertilized, eliminating the risk of mitochondrial disease transmission [9,11,12].
- **PNT (Pronuclear Transfer):** Performed after fertilization. Both the mother's egg (carrying the mutation) and a donor egg are fertilized. The pronuclei are removed from both embryos, and the mother's pronucleus is transferred into the donor embryo, which retains its healthy mitochondria. The resulting embryo contains the desired genetic composition [9,12].
- **PBT (Polar Body Transfer):** The first polar body (PBI) appears before ovulation, and the second polar body (PBII) appears after fertilization. Both contain very few mitochondria. PBT involves transferring the PBI into an enucleated donor oocyte (PB1T) or the PBII into a zygote after the removal of the maternal pronucleus (PB2T) [9,12].

These procedures are technically demanding and require highly controlled laboratory conditions; precise timing and preservation of cellular integrity are essential. They are performed within the framework of IVF and are subject to strict regulatory frameworks that vary considerably across countries [14].

One of the most widely discussed and frequently misunderstood aspects of MRT is the notion of the "three-parent child." This expression refers to the fact that the child's genetic material originates from three

individuals: nuclear DNA from the mother and father, and mitochondrial DNA from the donor. However, the donor's genetic contribution is limited to mitochondrial DNA, which accounts for less than 1% of the human genome. Physical appearance, personality, and most biological traits are determined by the nuclear DNA of the two parents. For this reason, the term "three-parent child" is scientifically misleading [14].

Mitochondrial DNA contains only 37 genes involved in cellular energy production and does not encode traits such as eye color, hair color, or behavior. Consequently, the donors cannot be considered parents in the traditional sense, as they do not contribute to the majority of the child's genetic material. Nevertheless, the presence of genetic material from a third individual raises questions concerning biological relatedness, personal identity, and legal status. Some countries, including the United Kingdom, have adopted specific regulatory terminology and avoid the phrase "three-parent child," instead referring to MRT as a "procedure involving donor mitochondria" [14,15].

Ethical Principles and Dilemmas

1. Autonomy and Parental Decision-making

The advancement of genetic technologies has opened new avenues in parental decision-making. It is now possible for parents to actively intervene in their future child's genetic "heritage." This development represents not only an expanded range of choices but also a significant increase in responsibility. In medical ethics, the concept of autonomy refers to the right of the patient (in this case, the parents) to make independent, informed decisions. In theory, every parent has the right to decide whether to undergo genetic screening, whether to carry a fetus to term, or which embryo to implant during in vitro fertilization. In practice, however, the situation is far more complex. An autonomous decision is often not entirely free, but rather strongly shaped by external influences. Social expectations, medical recommendations, and parental fears and uncertainties all affect the decision-making process [15,16].

This subtle pressure can create the illusion of autonomous choice. In principle, parents are free to choose; in reality, their choices emerge within a framework of norms, anxieties, and expectations. This becomes partic-

ularly burdensome when a child is born with some form of impairment. The question is increasingly asked: “Why was this not screened for in advance?” Those who do not make use of available screening options may easily be perceived—by others or by themselves—as “irresponsible” parents. As a result, parents often experience guilt, even when their decisions were made in good faith on the basis of the information available at the time. Genetic decisions therefore carry not only medical but also moral significance, yet this burden is borne primarily by the parents [16].

2. *Representing the Future of the Child Involved*

One of the most difficult questions concerning genetic interventions is what rights the unborn child possesses. The child has no opportunity to participate in decisions about the modification of their own genetic makeup, yet will bear all of its consequences.

This issue is particularly serious in the case of germline editing, where the intervention affects not only the individual but also future generations. According to the current scientific consensus, such interventions are not yet sufficiently safe and should be restricted to research settings without reproductive intent.

During prenatal and preimplantation screening, decisions are also made that shape the child’s future. For example, if an embryo carrying a mild genetic variant is not selected for implantation, its fate is effectively determined, even though there may be no certainty of disease or significant suffering.

Beyond these considerations lies the broader question of the value of human life: who decides, and on what basis, whether a genetic deviation is “acceptable” or a “disqualifying factor”? Where should the boundary be drawn between medical necessity and social preference [16,17]?

3. *Consequences of Decisions: Identity and Relationships*

Genetic interventions may have psychological and social consequences in addition to biological ones. A child who later learns that their genes were modified, or that they were a “selected embryo,” may interpret their own identity differently. Will they feel accepted for who they are, or rather that they were “programmed” into a predetermined role?

The relationship between parents and child may also be altered if the child’s conception is closely tied to technological intervention. In the case of a “designed” child,

expectations of perfection may more easily arise, since the child was deliberately “chosen.”

4. *Justice and Accessibility*

Genetic interventions and screening options are not merely medical or technical matters but also deeply social issues. Questions of justice and equal access are central to their responsible application. Accessibility concerns not only physical availability but also social and economic affordability for those who may need these technologies [17,18].

Genetic screening, preimplantation genetic diagnosis (PGD), and more complex procedures such as mitochondrial DNA transfer (MRT) are typically costly and are most often provided by private institutions. They are frequently not covered by public health insurance, meaning that financial resources largely determine who can benefit from them. For example, preimplantation diagnosis is rarely available in low-income countries or in healthcare systems with limited infrastructure. Even within developed countries, access varies considerably. Some countries, such as the United Kingdom, partially subsidize certain genetic tests and procedures, whereas in others, including the United States, these services are generally affordable only to wealthier families [18,19].

The case of Mexico, where the world’s first “three-parent” child was born using MRT, illustrates this issue clearly. It also demonstrates that access is shaped not only by financial capacity but also by legal regulation, as the procedure was performed by an American physician in Mexico, where regulatory frameworks are less restrictive.

5. *Technological Elite and the Genetic Divide*

Inequality in access to these technologies may, over time, lead to the emergence of a “technological elite.” Families who can afford advanced screening and interventions are able to improve their children’s initial health prospects. By contrast, parents who lack financial resources or live in countries where such technologies are unavailable face greater uncertainty and fewer choices. This disparity risks widening existing social inequalities and creating a new form of injustice in the form of genetic stratification [20].

6. *Ethical Considerations in Public Policy: What to Regulate and How?*

Regulatory approaches vary widely between countries. In the United Kingdom, for instance, MRT is permitted

under strict conditions, whereas in countries such as Mexico or Ukraine regulation is far more permissive or, in some cases, absent. This disparity has contributed to the phenomenon of reproductive tourism, whereby families travel abroad to obtain interventions that are prohibited or unavailable in their home countries [12,20].

This practice further exacerbates global inequality and raises fundamental questions: who has the authority to determine which genetic interventions are acceptable? What consequences does this have for local healthcare systems, ethical standards, and international cooperation?

7. *“Designer Babies” and the Problem of Human Identity*

Reproductive genetic technologies are gradually reshaping our understanding of the origins, development, and value of human life. Alongside this shift, the concept of the “designer baby” has emerged, raising not only medical and technical issues but also profound questions about human identity and the nature of humanity. Central concerns include where the boundary lies between therapy and enhancement and what it means to be human in an era of genetic intervention.

The original purpose of most genetic technologies is the prevention of serious hereditary diseases—an aim that is widely regarded as ethically acceptable and medically justified. For example, when both members of a couple carry the same recessive mutation, as in cystic fibrosis or Tay-Sachs disease, intervention offers the possibility of having a healthy child.

At the same time, certain technologies, particularly PGD, allow choices that extend beyond disease prevention. Parents may already select the sex of an embryo, and ongoing research seeks to identify genetic variants associated with traits such as height, athletic ability, or cognitive potential.

At present, there is no single “intelligence gene” or “successful personality profile.” Nevertheless, it cannot be excluded that future developments will generate demand for the modification of so-called desirable traits. This prospect raises a fundamental ethical question: where does therapy end and enhancement begin, and is it legitimate to cross this boundary?

8. *Social and Historical Parallels – Modern Eugenics?*

Discussions of “designer babies” frequently evoke the concept of modern eugenics. While classical eugenics sought to improve the human population through state-

driven programs and contemporary practices are based on individual choice, both raise similar questions about values and social norms.

The difference lies primarily in the means, not necessarily in the outcomes. If genetic screening becomes routine and only “healthy” or socially preferred children are brought to term, alternative lives, identities, and experiences may gradually be marginalized. This process would reduce not only genetic diversity but also social tolerance.

In Iceland, for example, the introduction of widespread prenatal screening has led to a near disappearance of births of children with Down syndrome. Although this outcome may appear statistically successful, its social implications are more troubling: what message does it send to individuals already living with this condition [4]?

In the age of genetic intervention, the meaning of being human requires renewed reflection. Human identity encompasses far more than genetic information. Yet as technological advances increasingly predetermine the characteristics of future individuals, they alter processes that were once shaped largely by chance, nature, or circumstance.

The essential question, therefore, is not whether these technologies should be used, but how, under what conditions, and according to which ethical principles. The intention may be benevolent—prevention, support, the prospect of a better life—but without careful limits, we risk moving from supporting human beings to actively designing them.

9. *Expert Dominance and the Lack of Public Discourse*

Experts, who primarily communicate in technical and evidence-based language, play a central role in shaping public debate. This is not inherently problematic; however, when expert perspectives become dominant to the exclusion of others, ethical, social, and emotional dimensions may be marginalized.

Professional authority can also lead, often unintentionally, to a form of “guided consent.” Parents, particularly in emotionally stressful situations, may accept recommended interventions without considering genuine alternatives. In such cases, informed consent becomes a procedural formality rather than a deeply understood and autonomous decision.

If public discourse fails to include alternative viewpoints—for example, those emphasizing the value of acceptance and supported upbringing for children with disabilities—genetic screening may gradually become a

cultural expectation. It may not be legally mandatory, yet individuals may feel morally compelled to comply.

Conclusion

The rapid development of reproductive genetic technologies in recent decades has created unprecedented opportunities, while simultaneously generating new and often unresolved ethical dilemmas. Contemporary methods make it possible not only to prevent and treat disease but also to consciously influence—and potentially design—human life, an issue that is likely to gain even greater prominence in the near future.

Although the evolution of social norms cannot be fully controlled, it can be guided by ethical reflection. Before these technologies are widely implemented, it is essential to foster inclusive public dialogue involving not only experts—physicians, geneticists, ethicists, and policymakers—but also those directly affected and society at large, including parents, psychologists, educators, people with disabilities, and their representatives.

Respecting and protecting social diversity does not entail rejecting technological progress, rather, it represents its responsible application. Regulatory frameworks developed in light of these considerations, and enforced with appropriate rigor, can help ensure that new possibilities are used in a way that benefits both individuals and society. An ethical approach is one that allows for a plurality of legitimate choices and avoids stigmatizing any of them.

References

1. Rehmann-Sutter C.: Should prenatal screening be seen as 'selective reproduction'? Four reasons to reframe the ethical debate, *J Perinat Med*. 2021 Jul 1;49(8):953-958.
2. Zaami S., Orrico A., Signore F., Cavaliere A.F., Mazzi M., Marinelli E.: Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing: Reflections on the Evolution of Prenatal Diagnosis and Procreative Choices, *Genes (Basel)*. 2021 Jan 30;12(2):204.
3. Raposo V.L.: From Public Eugenics to Private Eugenics: What Does the Future Hold? *JBRA Assist Reprod*. 2022 Nov 9;26(4):666-674.
4. Gottfredsdóttir H., Björnsdóttir K.: 'Have you had the test?' A discourse analysis of media presentation of prenatal screening in Iceland, *Scand J Caring Sci*. 2010 Jun;24(2):414-21.
5. Ahumada-Ayala M., Aguilar-Lopez R., Gonzalez-Stoylov N., Palacio-Sosa E., Cervantes-Barragan D.E., Fernandez-Hernandez L.: Editing the Human Genome with CRISPR/Cas A Review of its Molecular Basis, Current Clinical Applications, and Bioethical Implications, *Rev Invest Clin*. 2023;75(1):13-28.
6. Fogleman S., Santana C., Bishop C., Miller A., Capco D.G.: CRISPR/Cas9 and mitochondrial gene replacement therapy: promising techniques and ethical considerations, *Am J Stem Cells*. 2016 Aug 20;5(2):39-52.
7. Plaza Reyes A., Lanner F.: Towards a CRISPR view of early human development: applications, limitations and ethical concerns of genome editing in human embryos, *Development*. 2017 Jan 1;144(1):3-7.
8. Moreira Farnezi H.C., Xavier Goulart A.C., Dos Santos A., Gontijo Ramos M., Firpe Penna M. L.: Three-parent babies: Mitochondrial replacement therapies, *JBRA Assist Reprod*. 2020 May 1;24(2):189-196.
9. Palacios-Gonzalez C.: Mitochondrial replacement techniques: egg donation, genealogy and eugenics, *Monash Bioeth Rev*. 2016 Mar;34(1):37-51.
10. Tachibana M., Takashi K., Nobuo Y.: Mitochondrial replacement therapy and assisted reproductive technology: A paradigm shift toward treatment of genetic diseases in gametes or in early embryos, *Reprod Med Biol* 2018 Sep 19;17(4):421-433.
11. A.S., Huyser C., Pepper M.S.: Mitochondrial transfer: Implications for assisted reproductive technologies, *Appl Transl Genom*. 2016 Oct 15;11:40-47.
12. Gómez-Tatay L., Hernandez-Andreu J.M., Aznar J.: Mitochondrial Modification Techniques and Ethical Issues, *J Clin Med*. 2017 Feb 24;6(3):25.
13. Palacios-González C.: Does egg donation for mitochondrial replacement techniques generate parental responsibilities? *J Med Ethics*. 2018 Dec;44(12):817-822.
14. Blesa J.R., Tudela J., Aznar J.: Ethical aspects of nuclear and mitochondrial DNA transfer, *Linacre Q*. 2016 May;83(2):179-191.
15. Coller B.S.: Ethics of Human Genome Editing, *Annu Rev Med*. 2019 Jan 27;70:289-305.
16. Gabel I., Moreno J.: Genome Editing, Ethics, and Politics, *AMA J Ethics*. 2019 Dec 1;21(12):E1105-1110.
17. Brokowski C., Adli M.: CRISPR ethics: moral considerations for applications of a powerful tool, *J Mol Biol*. 2019 Jan 4;431(1):88 - 101.
18. Dahiya N., Garg S.: Three-parent baby: Is it ethical? *Indian J Med Ethics*. 2018 Apr-Jun;3(2):169.
19. Dimond R.: Social and ethical issues in mitochondrial donation, *Br Med Bull*. 2015 Sep;115(1):173-82.
20. Cohen I.G., Adashi E.Y., Gerke S., Palacios-Gonzales C., Ravitsky V.: The Regulation of Mitochondrial Replacement Techniques Around the World, *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2020 Aug 31;21:565-586.

Etikai dilemmák az új reprodukzív genetikai technológiák alkalmazásával kapcsolatban

Demeter Timea¹, Csép Katalin²

¹Alma Orvosi Központ, Marosvásárhely, Románia, ²Marosvásárhelyi "George Emil Palade" Orvosi, Gyógyszerészeti, Tudomány és Technológiai Egyetem, Románia

Összefoglaló • Az új reprodukzív genetikai technológiák, mint a genetikai szűrés az anya vérében keringő magzati DNS vizsgálatával, a pre-implantációs genetikai diagnózis vagy mitokondriális DNS-transzfer használata egyes betegségek hatékony megelőzését teszik lehetővé. Ugyanakkor ezen módszerek és egyéb technológiák alkalmazásával, mint a CRISPR/Cas9 génszerkesztés megnyílik az út az emberi élet tudatos formálása, „tervezése” felé is, és ennek következtében új etikai és társadalmi dilemmákkal szembesülünk. Célunk ezen technológiák főbb működési elveinek, alkalmazási lehetőségeinek feltérképezése, valamint az ezekhez kapcsolódó legfontosabb etikai kérdések megfogalmazása a lehetséges optimális megoldások azonosítása végett.

Kulcsszavak • reprodukzív genetikai, etika, genetikai szűrés, CRISPR/Cas9, mitokondriális DNS transzfer

DOI: 10.2478/orvtudert-2025-0002

Orvostudományi Értesítő 2025, 98(1): 14–27

Bevezető

Az elmúlt évek egyik legjelentősebb tudományos haladását a genetikai kutatásokban és az újonnan szerzett ismeretek gyakorlati alkalmazásában sikerült elérni. Olyan biotechnológiai módszerek birtokába kerültünk, amelyek hozzájárulhatnak az emberi öröklődési folyamatok megfigyeléséhez, sőt módosításához is. A reprodukzív genetikában alkalmazásra kerültek olyan vizsgálati lehetőségek, mint prenatális szűrés esetében a NIPT (non-invasive prenatal testing) vagy a pre-implantációs genetikai vizsgálat (PGD - preimplantation genetic diagnosis), és megtörténtek az első beavatkozások akár a születendő gyermek örökletes állományába is, például a modern CRISPR/CAS9 génszerkesztési technológia útján. Az említett technológiák egyes betegségek megelőzésében, az egészséges gyerekek vállalásában nyújthatnak segítséget. Amellett, hogy új technikai és orvosi lehetőségek, ezek a módszerek összetett etikai kérdéseket is felvetnek. Például miért fontos az, hogy egy gyermek genetikai állományát már a fogantatás előtt megváltoztatják, ki dönthet arról, milyen tulajdonságokat tarthatunk megfelelőnek, hogyan oldhatjuk meg, hogy ezek a technológiák ne mélyítsék tovább a már meglévő társadalmi különbségeket, vagy mi szükséges ahhoz, hogy az esélyegyenlőséget szolgálják inkább?

Célunk egy összetett, árnyalt kép kialakítása ezekről a technológiákról – jelenlegi állapotukról és erkölcsi vonatkozásairól, a nemzetközi bioetikai irányelvek alapján felmerülő dilemmák bemutatásával. A témaválasztás nagyon aktuális, és sajnos sem szakmai körökben, sem a társadalomban nem kap kellő figyelmet. Ezek a beavatkozások, módszerek már nem a távoli jövő ígéretei, hanem a jelen valóságai. A kérdés nem az, hogy alkalmazzuk-e őket, hanem az, hogy hogyan. Miként alkalmazhatjuk az új lehetőségeket felelősségteljesen, humánusan és etikusan? Célunk nem az, hogy elutasítsuk, vagy kritika nélkül elfogadjuk a technológiai fejlődést, sokkal inkább szeretnénk felhívni a figyelmet a témára a szakmai és társadalmi vita elindítása végett, segítséget nyújtva a módszerek és etikai vonatkozásaik megértéséhez, a megoldatlan kérdések és etikai dilemmák megfogalmazásához.

Anyag és módszer

A dogozatban használt adatgyűjtési módszerek: dokumentumelemzés, tartalomelemzés, etikai irányelvek elemzése.

A felhasznált szakirodalom kiválasztása a PubMed online keresőportál (National Library of Medicine, NIH) segítségével történt.

A keresés szűrési feltételei az elmúlt tíz évben (2015–2025) angol nyelven megjelent, teljes szövegű tudományos cikkekre korlátozódtak. A keresett kulcsszavak a modern reprodukzív genetikai technológiák (genetikai szűrés, mitokondriális transzfer, CRISPR/Cas9) etikai vonatkozásai voltak.

Reprodukzív genetikai technológiák

1. Preimplantációs és prenatalis genetikai szűrés

A genetikai szűrés célja, hogy felismerje a súlyos betegségek kockázatát, és kivédje azok megjelenését. A reprodukzív orvoslásban a genetikai szűrés különösen fontos. Lehetőséget kínál arra, hogy a szülők megalapozottabb döntéseket hozzanak gyermekvállalás előtt vagy alatt. A technológia gyors fejlődése ugyanakkor új kérdéseket is vet fel, kihívásokat jelent, különösen, amikor a diagnosztika és a választás határai elmosódnak [1].

A reprodukzív technológiákhoz kapcsolódó genetikai szűrés két fő formában történhet, preimplantációs és prenatalis vizsgálatként.

A preimplantációs genetikai tesztelés (PGT – preimplantation genetic testing) olyan esetekben alkalmazható, amikor mesterséges megtermékenyítés (IVF) történik. Az embriókat még a méhbe való beültetés előtt vizsgálják meg. Kis sejtmintát vesznek belőlük, megvizsgálják, hogy tartalmazznak-e súlyos genetikai rendellenességet, és kiválasztják a leginkább „egészségesnek” ítélt embriót a beültetéshez [2].

A prenatalis genetikai szűrés a terhesség alatt történik. A legújabb formái közé tartozik a nem invazív prenatalis teszt (NIPT – non-invasive prenatal testing), amely az anya véréből származó magzati DNS-t vizsgálja [1].

Mindkét esetben a cél a genetikai betegségek időben történő felismerése, amelynek alapján szülők számára lehetőség nyílik felkészülni, dönteni, vagy adott esetben további beavatkozásokat mérlegelni.

A genetikai szűrés ma már rendkívül pontos, de nem tévedhetetlen. A nem invazív tesztek például statisztikai valószínűséget adnak, nem pedig biztos diagnózist. Ez azt jelenti, hogy egy „pozitív” eredmény nem mindig jelent betegséget, de egy „negatív” teszt sem zárja ki teljesen a kockázatot. Az invazív vizsgálatok már sokkal pontosabbak, ám ezeket fokozottabban kockázat társul, komolyabb döntés szükséges [1,3]. A genetikai vizsgálatok ráadásul csak az ismert és vizsgálható betegségekre terjednek ki,

és vannak olyan állapotok, amelyeket jelenleg nem lehet előre kimutatni. Ugyanakkor a genetikai információ értelmezése sokszor nem egyértelmű, hiszen vannak „ismeretlen jelentőségű variánsok”, amelyek jelen vannak a DNS-ben, de nem tudjuk, hogy valóban betegséget okoznak-e. A rendelkezésre álló új szűrési és diagnosztikai módszerek tehát igen értékesek, de egyelőre nem tökéletesek [2,3].

A genetikai szűrés kérdése kapcsán gyakran felmerül az eugenika fogalma. Míg a klasszikus eugenika a 20. században állami programokon keresztül próbálta „javítani” az emberi génállományt, addig az új eugenika inkább egyéni döntésekre vonatkozik. A PGD és a prenatalis szűrés lehetőséget kínál arra, hogy a szülők „válasszanak” embriót vagy magzatot, viszont ez nemcsak betegség, hanem akár bizonyos tulajdonságok kizárása céljából történik. Feltevődik a kérdés, hogy hol húzódik a határ az ésszerű megelőzés és az irányított kiválasztás között. Ha egy szülő kizárja a súlyos szellemi fogyatékoságot, az orvosi szempontból indokolható, de mi a helyzet az enyhébb eltérésekkel, a nemi alapon történő választással [3]?

A társadalom is alakítja ezeket a döntéseket. Bizonyos országokban a prenatalis szűrés annyira elterjedt, hogy már nemcsak lehetőség, hanem „szabványos gyakorlat” lett. Ezzel együtt a társadalmi nyomás is növekszik, ha valaki pedig nem tesztel, az felelőtlennek tűnhet.

Ez a fajta csendes kényszer, amikor a szűrés elvileg önkéntes, de gyakorlatilag elvárt, új eugenikai tendenciákat vet fel. Nem külső szabályozásra épül, hanem társadalmi és orvosi ajánlásokra, amelyek idővel normává válnak [3,4]. Emellett komoly kérdés, hogy ki fér hozzá ezekhez a szűrésekhez, hiszen a legkorszerűbb tesztek nem mindenhol elérhetőek, gyakran költségesek. Nem minden országban vagy egészségügyi rendszerben van támogatás, ami társadalmi egyenlőtlenségekhez is vezethet, hiszen ami egyesek számára alapértelmezett, másoknak elérhetetlen vizsgálati és megelőzési lehetőség.

A genetikai szűrés az informált döntésre épül. De vajon valóban mindenki képes-e jól értelmezni az eredményeket? Sok szülő bizonytalan, fél a válaszoktól. Gyakran nem is kap elég támogatást ahhoz, hogy nyugodt, felelősségteljes döntést hozzon. Az „informált beleegyezés” gyakran formális, és sajnos nem mindig jelenti azt, hogy az érintettek ténylegesen átlátják a helyzetet.

Társadalmi szempontból mindez oda vezethet, hogy a genetikai szűrés nemcsak lehetőség, hanem hallgatólagos kötelesség lesz. Aki eltér ettől, az magyarázatra szorulhat,

vagy hibáztatással szembesülhet. Különösen érzékeny terület ez, amely hosszú távon befolyásolhatja a családok életét és a gyermekek elfogadását. Például ha lehetővé válik az intelligenciaszint genetikai meghatározása, hogyan fog a társadalom reagálni az ilyen típusú szelekcióra? Egyes szakértők szerint már ma is léteznek olyan esetek, ahol a PGD alkalmazása túllép a betegségmegelőzés határán, és egyfajta „preferált genetikai kombináció” kiválasztását szolgálja. A szülők oldaláról nézve ez sokszor nem a tökéletes gyermek iránti vágyból fakad. Inkább a félelemből, hogy a gyermekük esélyei hátrányosak lesznek, ha „nem felel meg” az elvárt egészségügyi normáknak. Ez a félelem nemcsak egyéni, hanem társadalmi szinten is megjelenik, így a szűrés fokozatosan társadalmi normává válik [2,3,4].

Ezzel párhuzamosan egyre hangosabbak a fogyatékos-sággal élők közösségeinek megszólalásai. Több szervezet és érintett szülő aggodalmát fejezi ki amiatt, hogy a genetikai szűrés széles körű elterjedése lassan azt az üzenetet közvetíti, hogy az „eltérés” nem elfogadható. Ebből a szempontból a genetikai szűrés nemcsak orvosi gyakorlat, hanem értékválasztás is: mit tekintünk értékesnek, és mit nem. A genetikai szűrés technológiája akaratlanul is hozzájárulhat a sokszínűség csökkenéséhez, ha a társadalom egyre inkább az „optimális” genetikai minták felé mozdul.

2. Embrionális génszerkesztés (CRISPR/Cas9)

A CRISPR/Cas9 technológia a legmodernebb génszerkesztési módszert képviseli, amely lehetővé teszi a DNS célzott és pontos módosítását. Mechanizmusa a baktériumok vírusokkal szemben kifejlesztett védekező rendszerén alapul. A technológia működése egyszerű: egy vezető RNS (guide RNA) segítségével a Cas9 nevű enzim eljut a megcélzott DNS-szakaszhoz, ahol kettős szálú törést okoz. Ezt követően a sejt természetes javító mechanizmusai lépnek működésbe, amelyek vagy kijavítják a hibás szakaszt, vagy új információt illesztenek be. A szakemberek ezt a javító mechanizmust használhatják fel arra, hogy új genetikai információt illesszenek be, vagy meglévő géneket inaktívvá tegyék kutatás vagy akár terápiás beavatkozás végett [5,6].

A módszer különösen ígéretes az örökletes betegségek megelőzésében, hiszen még az embrionális fejlődés korai szakaszában lehetővé teszi a betegséget okozó gén hibájának javítását, így egészséges gyermek születik. Ez rendkívül fontos lehet olyan szülők esetében, akik betegséget okozó genetikai hibát hordoznak, mint például Tay-Sachs vagy Duchenne-féle izomdisztrófia esetében. A CRISPR-

Cas9 szerepet kaphat akkor is, amikor a preimplantációs genetikai diagnosztika nem nyújt megoldást, és ha minden embrió hordozó, akkor a genetikai szerkesztés jelentheti az egyetlen lehetőséget [6].

Kutatások során már többször bebizonyították a módszer sikerességét laboratóriumi körülmények között, ám a gyakorlati alkalmazás jelenleg nem megoldott. Az embriók szerkesztésének legnagyobb kihívásai között említhető, hogy a beavatkozás nem mindig pontos, előfordulhatnak úgynevezett off-target hatások, amikor a beavatkozás nem csak a kívánt génhelyet módosítja, hanem máshol is változás történik. Ezek a mutációk súlyos következményekkel járhatnak, főleg, ha a beavatkozás öröklődik. Ráadásul a DNS javítása sem mindig úgy történik, ahogyan azt a kutatók szeretnék, a beavatkozás végeredménye gyakran bizonytalan. Kihívást jelent az is, hogy a javítási mechanizmusok nem mindig megbízhatóak. A rendszer ugyan képes célzottan vágni a DNS-t, de az, hogy a sejt hogyan „foltozza be” a keletkezett rést, sokszor nem kontrollálható. Előfordulhat, hogy a kívánt genetikai változás nem jön létre, vagy legalábbis nem úgy, ahogyan azt tervezték. További problémát képvisel a mozaikosság, a szerkesztés nem minden sejtre hat egyformán. Egy embrió esetében ez azt eredményezheti, hogy a sejtek egy része tartalmazza a módosítást, míg más sejtek nem. A végeredmény tehát egy genetikai szempontból vegyes szervezet lehet, amelynek hosszú távú következményei kiszámíthatatlanok. Mindezek miatt is tekintik a tudósok ezt a területet még kísérleti fázisban lévő technológiának, és alkalmazása mindenképpen nagy óvatosságot, körültekintést igényel [6,7].

Az in vitro környezet, vagyis a laboratóriumi körülmények között végzett embriómanipuláció szintén sok nehézséget rejthet. A CRISPR/Cas9 rendszer komponensek (az RNS és az enzim) bejuttatása az embrióba csak egy nagyon szűk időablakban történhet meg biztonságosan, és természetesen biztosítani kell, hogy az összes sejt azonos módon reagáljon a szerkesztésre, és ne történjen véletlen DNS-károsodás vagy sejthalál [7].

A CRISPR-technológia alkalmazása reprodukív célokra még a kutatási fázisban van, de a tudományos érdeklődés e lehetőség iránt folyamatosan nő. Jövője szempontjából az a legfontosabb kérdés, hogy sikerül-e olyan precíz, biztonságos és reprodukálható rendszert kialakítani, amely megfelel az orvosi és társadalmi elvárásoknak. Célja nem új tulajdonságok létrehozása, hanem súlyos öröklődő betegségek kialakulásának és átöröklődésének kivédése lenne.

3 Mitokondriális DNS-transzfer (MRT)

A mitokondriumok a sejtek energiatermelő központjai, nélkülözhetetlenek az élethez, saját DNS-ük van (mtDNS). Ha a mitokondriális DNS öröklött mutációkat tartalmaz, akkor változó megjelenésű és kórlefolyású, gyakran súlyos, neuromuszkuláris érintettséggel illetve anyagcserezavarokkal társuló betegségek alakulhatnak ki. Mivel a petesejt biztosítja az embrió mitokondriumait, a mutációk kizárólag az anyai ágon öröklődnek tovább. Ha egy nő súlyos mtDNS-mutációval rendelkezik, megnövekedett eséllyel beteg gyermeket hozhat világra, még akkor is, ha a saját egészségi állapota jó. Ezeket a betegségeket nem lehet gyógyítani, legfeljebb tünetileg kezelni [8,9,10].

A mitokondriális DNS-transzfer (MRT), egy olyan új biotechnológiai eljárás, amely lehetővé teszi, hogy a betegséget hordozó nő genetikailag saját gyermeket hozzon világra, egészséges mitokondriumokkal. Célja, hogy az anya genetikai állományát megtartsuk, közben a beteg mtDNS-t eltávolítsuk, és egy egészséges donor mitokondriumait használjuk fel helyette, ami többféleképpen oldható meg:

- **MST (Maternal spindle transfer)** esetében a módszert a megtermékenyítés előtt alkalmazzák. Egy donor petesejtből, amely egészséges mitokondriumokat tartalmaz, eltávolítják a saját sejtmagját, majd az anya genetikai anyagát beültetik a donor petesejtbe. A végeredmény egy olyan petesejt, amely az anya DNS-ét és a donor egészséges mitokondriumait tartalmazza, a betegség átöröklésének kockázata nélkül megtermékenyíthető [9,11,12].
- **PNT (Pronuclear transfer)** esetében a módszert a megtermékenyítés után alkalmazzák. Két petesejtet termékenyítenek meg, az anya saját, mutációt hordozó petesejtjét, valamint a donor egészséges petesejtjét. Mindkét embrióból eltávolítják a magot, majd az anya megtermékenyített sejtmagját átültetik a donor embrióba, amelynek csak az egészséges mitokondriumai maradnak meg. Az így létrejövő embrió már a kívánt genetikai kombinációt tartalmazza [9,12].
- **PBT (Polar body transfer)** Az első poláris test (PBI) az ovuláció előtt jelenik meg, a második poláris test (PBII) a megtermékenyítés után. Mindkettő nagyon kevés mitokondriumot tartalmaz. A PBT abból áll, hogy a PBI-et egy mag nélküli donor oocitába (PB1T), vagy a PBII-t az anyai pronukleusz eltávolítását követően egy zigótába (PB2T) juttatják át [9,12]. A módszerek rendkívül összetettek, precíz laborató-

riumi körülményeket igényelnek, az időzítés és a sejtek épségének megőrzése kulcsfontosságú. A mesterséges megtermékenyítés (IVF) részeként alkalmazzák, korlátozottan, országonként igen változó szabályozás mellett [14].

Az MRT technika egyik legérdekesebb és legtöbbször félreértett aspektusa a „háromszülős gyermek” fogalma. Ez a kifejezés arra utal, hogy az utód genetikai állománya három személytől származik: az anyától (nukleáris DNS), az apától (szintén nukleáris DNS), és a donortól (mitokondriális DNS). Fontos azonban hangsúlyozni, hogy a donor genetikai hozzájárulása csak a mitokondriumokat érinti. Ezek az emberi genetikai állománynak csupán kevesebb, mint 1%-át tartalmazzák, a gyermek külsejét, személyiségét és a legtöbb testi jellemzőjét továbbra is a két szülő határozza meg, emiatt a „háromszülős” kifejezés némileg megtévesztő [14].

A mitokondriális DNS 37 gént tartalmaz, amelyek az energiatermeléssel kapcsolatosak, nem kódolnak például hajszínt, szemszínt vagy viselkedési mintákat. A donor tehát nem tekinthető klasszikus értelemben vett szülőnek, hiszen nem járul hozzá a gyermek örökítőanyagának legnagyobb részéhez. Ugyanakkor az, hogy egy harmadik személy genetikai anyaga is jelen van, felvet bizonyos kérdéseket, például a biológiai kapcsolatról, identitásról és jogi státuszról. Egyes országok, például az Egyesült Királyság, szabályozták is a terminológiát, hivatalosan nem használják a „háromszülős gyermek” kifejezést, inkább úgy hivatkoznak rá, mint „donor mitokondriumokkal történő eljárás” [14,15].

Etikai alapelvek és dilemmák

1. Autonómia és szülői döntéshozatal

A genetikai technológiák fejlődése új utakat nyitott meg a szülői döntéshozatalban. Lehetőség van arra, hogy a szülők aktívan beavatkozzanak a leendő gyermek genetikai „örökségébe”. Ez nemcsak hatalmas választási lehetőség, hanem felelősség is. Az autonómia fogalma az orvosi etikában a beteg (ebben az esetben a szülők) önálló, tájékozott döntésének jogát jelenti. Az elmélet szerint minden szülőnek joga van ahhoz, hogy eldöntse, elvégezteti-e a genetikai szűrést, megtartja-e a magzatot, vagy, hogy milyen embriókat ültetnek be mesterséges megtermékenyítés során. A valóság azonban sokkal bonyolultabb. Az autonóm döntés gyakran nem valóban szabad, hanem erősen befolyásolt. A társadalmi elvárások, az orvosok

javaslatai, a szülői félelmek és bizonytalanságok mind hatással vannak a döntési folyamatra [15,16].

Ez a csendes nyomás az autonóm döntés illúzióját keltheti. Elvileg szabadon választhat a szülő, azonban a választás nem független, hanem normák, félelmek és elvárások között születik. Különösen akkor válik nyomasztóvá ez a gondolat, ha a gyermek valamilyen elváltozással születik. Egyre gyakrabban hangzik el a kérdés: „Miért nem szűrték ki ezt előre?” Aki nem él a szűrés lehetőségével, az könnyen válhat mások (vagy saját maga) szemében „felelőtlen” szülővé.

A szülők gyakran büntudatot éreznek, még akkor is, ha a döntéseik jóhiszeműen, a rendelkezésre álló információk alapján születtek. A genetikai döntések így nemcsak orvosi, hanem erkölcsi súlyt is hordoznak, de ezt a terhet a szülők viselik [16].

2. Az érintett gyermek jövőjének képviselője

A genetikai beavatkozások egyik legnehezebben megválaszolható kérdése az, hogy a születendő gyermeknek milyen jogai is vannak. Nem volt lehetősége beleszólni a saját génállományának megváltoztatásába, ennek ellenére ő fogja viselni annak minden következményét.

Különösen súlyos probléma ez a csíravonal-szerkesztés esetén, ahol a beavatkozás nemcsak az egyénre, hanem az ő utódaira is hatással lehet. A jelenlegi tudományos álláspont szerint ezek a beavatkozások még nem elég biztonságosak, kizárólag kutatási keretek között, reprodukív cél nélkül lenne szabad alkalmazni őket.

A prenatális és preimplantációs szűrés során is születhetnek olyan döntések, amelyek az utód jövőjét befolyásolják. Ha például egy enyhe genetikai variánst hordozó embrió nem választanak beültetésre, azzal gyakorlatilag eldől az ő sorsa, anélkül, hogy bármilyen betegségről vagy szenvedésről lenne szó.

Mindezekén túl, felmerül továbbá az emberi élet értékének kérdése, azaz ki és mi alapján döntheti el, hogy egy genetikai eltérés „elfogadható” vagy „kizáró ok”? Hol húzódik a határ az orvosi indokoltság és a társadalmi preferencia között [16,17]?

3. A döntések következményei: identitás és kapcsolat

A genetikai beavatkozások nemcsak biológiai, hanem pszichológiai és társadalmi következményekkel is járhatnak. Egy gyermek, aki később megtudja, hogy génjeit módosították, vagy, hogy ő egy „kiválasztott embrió” volt, másképp értelmezheti saját identitását. Vajon úgy fogja érezni, hogy elfogadták őt olyannak, amilyen? Vagy inkább úgy, hogy egy előre elvárt szerepbe „beprogramozták”?

A szülők és a gyermek közötti kapcsolat is átalakulhat, ha a gyermek létrejötté erősen technológiai beavatkozásokhoz kötött. Egy „tervezett” gyermekkel szemben könnyebben alakulhat ki az érzés, hogy „tökéletesnek kell lennie”, hiszen „választva lett”.

4. Igazságosság és hozzáférhetőség

A genetikai beavatkozások és szűrési lehetőségek nemcsak orvosi-technikai kérdések, hanem mélyen társadalmi jellegűek is. Az igazságosság és az egyenlő hozzáférés kérdése kulcsfontosságú, ha ezeket az eljárásokat felelősen szeretnénk alkalmazni. Az elérhetőség nemcsak azt jelenti, hogy a technológia fizikailag rendelkezésre áll-e, hanem azt is, hogy társadalmilag és gazdaságilag valóban hozzáférhető-e mindazok számára, akiknek szükségük lenne rá [17,18].

A genetikai szűrés, a preimplantációs diagnosztika (PGD), vagy az olyan bonyolultabb eljárások, mint a mitokondriális DNS-transzfer (MRT), rendszerint magas költséggel járnak. Ezeket az eljárásokat legtöbbször magánintézmények végzik. Gyakran nem fedezi őket az állami egészségbiztosítás, így az anyagi helyzet határozza meg, hogy ki juthat hozzá ezekhez a lehetőségekhez és ki nem. A preimplantációs diagnosztika például ritkán elérhető alacsony jövedelmű vagy kevésbé fejlett egészségügyi rendszerrel rendelkező országokban. Még a fejlett országokon belül is lényeges különbségek vannak abban, hogy kik tudják igénybe venni. Egyes országok (például az Egyesült Királyság) részben támogatnak bizonyos genetikai vizsgálatokat és eljárásokat, míg más országokban, például az Egyesült Államokban, ezeket leggyakrabban csak tehetősebb családok engedhetik meg maguknak [18,19].

A mexikói eset, ahol a világ első „háromszülős” gyermekét hozták világra MRT segítségével, jól példázza ezt a problémát, és egyben rávilágít arra, hogy a hozzáférés nemcsak anyagi, hanem jogi szabályozási kérdés is lehet, hiszen a beavatkozást egy amerikai orvos végezte, de Mexikóban, ahol lazábbak a szabályozások.

5. Technológiai elit és genetikai szakadék

Ezen technológiák elérhetőségének egyenlőtlensége hosszú távon egyfajta „technológiai elit” kialakulásához vezethet. Azok a családok, akik hozzáférnek a legmodernebb szűrésekhez és beavatkozásokhoz, olyan gyermeket hozhatnak világra, akinek az induló egészségi esélyei jobbak. Ezzel szemben azok a szülők, akik nem engedhetik meg maguknak a genetikai szűrést vagy nem élnek olyan országban, ahol ez elérhető, nagyobb kockázatot vállal-

nak, és kevesebb lehetőségük van a döntésre. Ez a különbség fokozza a társadalmi szakadékot, és újfajta igazságtalanságot hoz létre, kialakulhat a genetikai egyenlőtlenség veszélye [20].

6. *Etikai szempontok a közpolitikában: mit és hogyan szabályozunk?*

A szabályozások országonként jelentősen eltérnek. Az Egyesült Királyságban például az MRT szigorú feltételek mellett engedélyezett, míg más országokban, mint Mexikó vagy Ukrajna a szabályozás sokkal lazább vagy hiányzik. Ez reprodukciós turizmushoz vezethet, hiszen egyes családok a világ más részeire utaznak, hogy igénybe vegyenek olyan beavatkozásokat, amelyek otthonukban elérhetetlenek [12,20].

A gyakorlat tovább növeli a globális egyenlőtlenséget, és felveti a kérdést: kinek van joga meghatározni, milyen genetikai beavatkozások engedélyezettek vagy elfogadottak? Milyen hatással van ez a helyi egészségügyi rendszerekre, az etikai standardokra és a nemzetközi együttműködésre?

7. *A „tervezett babák” és az emberi identitás problémája*

A reproduktív genetikai technológiák fokozatosan újraírják azt, amit az emberi élet kezdetéről, fejlődéséről és értékéről gondolunk. Ezzel együtt megjelenik egy újfajta fogalom, a „tervezett baba”, ami nem csupán orvosi vagy technikai kérdés, hanem mély identitásbeli és emberképi problémákat is felvet. Feltevődnek alapvető kérdések, mint hogy hol húzódik a határ gyógyítás és tökéletesítés között, vagy mit jelent embernek lenni a genetikai beavatkozások korában.

A legtöbb genetikai technológia eredeti célja, hogy megelőzze a súlyos, öröklődő betegségeket. Ezek egyértelműen elfogadható, orvosi szempontból teljes mértékben igazolható célkitűzések. Például ha egy szülőpár mindkét tagja hordozója egy recesszíven öröklődő génmutációnak (például a cisztás fibrózis vagy Tay-Sachs betegség esetén), a beavatkozás lehetőséget nyújt arra, hogy egészséges gyermeket vállaljanak.

Ugyanakkor egyes technológiák, különösen a preimplantációs genetikai diagnosztika (PGD), olyan lehetőségeket is kínálnak, amelyek túlmutatnak a „betegségmegelőzésen”. A szülők már most is választhatnak nem szerint embriót, és egyre több kutatás irányul olyan genetikai variánsok azonosítására, amelyek összefüggésbe hozhatók például a testmagassággal, sportteljesítménnyel, sőt akár tanulási képességekkel is.

Egyelőre nem beszélhetünk valóságos „intelligencia génről” vagy „sikeres személyiség profilról”, de a jövőbeli fejlődés fényében nem zárható ki, hogy idővel megjelenik a „kíváncsú tulajdonságok szerkesztésének” igénye. Ez felveti azt a kérdést hol ér véget a gyógyítás, és hol kezdődik az emberi tökéletesítés? Vajon etikus-e átlépni ezt a határt?

8. *Társadalmi és történelmi párhuzamok – modern eugenika?*

A „tervezett babák” kapcsán gyakran felmerül a modern eugenika kérdése is. Míg a klasszikus eugenika állami programokkal próbálta „javítani” az emberi genetikai állományt, és a mai beavatkozások egyéni döntések alapján történnek, mégis hasonló értékrendi problémákat vetnek fel.

A különbség a módszerben van, nem feltétlenül a következményben. Ha egy társadalomban normává válik a genetikai szűrés, és ha csak „egészséges, ideális” gyermekek születhetnek, akkor az eltérő életformák, identitások és sorsok lassan kiszorulhatnak. Ez nemcsak a genetikai sokféleséget, hanem a társadalmi elfogadást is szűkíti.

Izlandon például a prenatális szűrés bevezetése után gyakorlatilag megszűnt a Down-szindrómás gyermekek születése. A statisztikai eredmény „sikernek” tűnhet, de a társadalmi következmény súlyosabb, hiszen mit üzen ez azoknak, akik már élnek ezzel a különbséggel [4]?

A genetikai beavatkozások korában újra kell gondolnunk, mit jelent embernek lenni. Az emberi identitás sokkal több, mint genetikai információ. Ha viszont a technológia révén egyre inkább előre meghatározzuk az új életek jellemzőit, azzal akaratlanul is beavatkozunk abba, amit eddig a véletlen, a természet vagy a sors alakított.

A kérdés tehát nem az, hogy szabad-e használni ezeket a technológiákat, hanem hogy hogyan, milyen körülmények között, milyen szabályok alapján. A szándék lehet jó – megelőzés, segítség, jobb élet –, de ha nem figyelünk, könnyen átléphetünk egy olyan határt, amely után már nem az embert támogatjuk, hanem formáljuk.

9. *A szakértői dominancia és a közbeszéd hiánya*

A társadalmi diskurzus alakulásában meghatározó szerepet játszanak a szakértők, akik többnyire technikai nyelven, bizonyítékokra alapozva kommunikálnak. Ez önmagában nem probléma, de ha az ő álláspontjuk válik az egyedüli hanggá, akkor az etikai, társadalmi és érzelmi szempontok könnyen háttérbe szorulnak.

A szakértői tekintély gyakran öntudatlanul is „íránnyított beleegyezést” eredményez. A szülők, különösen krízishelyzetben, hajlamosak elfogadni az ajánlott beavatkozásokat, anélkül, hogy egyéb alternatívákat valóban figyelembe vennének. A felvilágosításon alapuló beleegyezés ilyenkor nem jelent mély, megértett, személyes döntést.

Ha a társadalmi közbeszédben nincs helye alternatív gondolkodásnak (például a fogyatékkal élő gyermekek elfogadásának, a támogató nevelés lehetőségeinek bemutatásának), akkor a genetikai szűrés csendben kulturális kötelezettséggé válik. Nem törvény írja elő, mégis mindenki úgy érzi, ezt „kell” csinálni.

Következtetés

A reprodukzív genetikai technológiák gyors fejlődése az elmúlt évtizedekben új lehetőségekkel szolgált, ám ennek következtében új, gyakran egyelőre nehezen megoldható etikai dilemmák jelentkeztek. A modern módszerekkel nemcsak a betegségek megelőzése és kezelése lehetséges ma már, hanem megnyílt az út az emberi élet tudatos

formálása, „tervezése” felé, ami várhatóan a közeljövőben még inkább előtérbe kerülő kérdéseket vet fel majd. A társadalmi normák alakulását nem lehet teljesen kontrollálni, viszont etikus módon lehet alakítani, formálni. Rendkívül fontos, a módszerek bevezetése, széleskörű alkalmazása előtt egy társadalmi párbeszéd elindítása, amelyben nemcsak szakemberek – orvosok, genetikusok, etikusok, politikusok, hanem az érintettek és a széleskörű társadalom – szülők, pszichológusok, pedagógusok, fogyatékkal élők és képviselőik is részt vegyenek. A társadalom sokszínűségének elfogadása és védelme nem a technológia tagadása, hanem annak felelős alkalmazása. Mindezek figyelembevételével kidolgozott, a gyors fejlődést követő szabályozás és annak szigorú betartása biztosíthatja az új lehetőségek optimális és felelős alkalmazását az egyén és a társadalom számára egyaránt. Az etikai hozzáállás akkor felelős, ha megengedi a sokféle döntést, és egyiket sem stigmatizálja.

Irodalom

(Lásd az angol nyelvű cikk végén.)