

Важен и тот факт, что эти заболевания поражают чаще лиц трудоспособного возраста и быстро приводят к инвалидизации больных, нередко и к смерти в молодом возрасте [2]. Наследственные болезни нервной системы, такие как спиноцеребеллярная атаксия 1 типа и миотоническая дистрофия, характеризуются особой тяжестью клинических проявлений и неуклонно прогрессирующими течением и на сегодняшний день отсутствуют радикальные методы их лечения. В связи с этим значимым является медико-генетическое консультирование отягощенных семей, включающее психологическую поддержку и социальную адаптацию как эффективные методы помощи. Для улучшения качества работы с манифестирующими больными, доклиническими носителями и членами их семей врач – генетик должен иметь представление о психологических особенностях пациентов. В данной работе представлен результат анализа тревожности наследственных моногенных заболеваний – спиноцеребеллярной атаксии 1 типа и миотонической дистрофии в РС(Я).

- У больных отмечена высокая личностная (46,7 баллов) и умеренная реактивная (42,5 баллов) тревожность. И вопреки нашим прогнозам у здоровых родственников выявлена высокая личностная тревожность, по количественным баллам даже чуть выше, чем у больных – 48,5 балла ($p<0,001$), что указывает на достоверную разницу.

- Выявлены различия между мужчинами и женщинами по показателю личностной тревожности. У мужчин отмечена умеренная личностная тревожность как в группе больных ($p>0,1$), так и в контрольной группе. Тогда как у женщин личностная тревожность высокая в 1-й и 2-й группах ($p<0,001$).

- Таким образом, полученные данные найдут свое применение при проведении медико-генетического консультирования пациентов и семей с наследственными заболеваниями, в том числе при проведении пресимптоматической ипренатальной ДНК-диагностики.

Литература

- Ахмадеева Л.Р. Наследственные нервно-

мышечные заболевания в Республике Башкортостан (вопросы патогенеза, клиники и прогноза): Дисс...д-ра мед.наук. – Уфа, 2001 г.

2. Клюшники С.А., Иванова-Смоленская И.А., Никольская Н.Н., Илларионшин С.Н., Маркова Е.Д., Бодарева Э.А. Этические проблемы медико-генетического консультирования на примере хореи Гентингтона // Российский медицинский журнал. - 2000. - №2.

3. Малкина-Пых И.Г. Психосоматика. Справочник практического психолога. – Питер, 2004 г.

4. Наазаренко Л.П. Эпидемиология наследственных болезней и особенности медико-генетического консультирования // Медицинская генетика. – 2004. – Т.3. - №3.

5. Ноговицына А.Н. Отягощенность населения Республики Саха (Якутия) наследственной патологией и анализ работы региональной медико-генетической консультации: автореф. дис...канд. мед. наук. – Томск, 2001 г.

6. Платонов Ф.А. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии: автореф. дис...д-ра мед. наук. – Москва, 2003.

7. Сухомясова А.Л. Миотоническая дистрофия в Республике Саха (Якутия): популяционные особенности и подходы к ДНК-тестированию // Якутский медицинский журнал. – 2003. - №2

8. J. K.Williams et al. Psychosocial impact of predictive testing for Huntington disease on support persons // Am.J. of Med.Genet. 2000:96.

9. B.Meiser, S.Dunn Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature // J.Neurol.Neurosurg.Psychiatry. 2000:69.

УДК 616-056.7:174

В.Л. Ижевская МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ И ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ: ЗНАЧЕНИЕ И НЕКОТОРЫЕ ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ

Обсуждается значение медико-генетического консультирования при проведении генетического тестирования в практике здравоохранения. Представлен обзор новых международных документов, посвященных этическим аспектам медико-генетического консультирования и генетического тестирования.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, генетическое тестирование, биоэтика

The value of genetic counseling at carrying out of genetic testing in public health services is discussed. The review of new international documents devoted ethical aspects of genetic testing for health purposes is presented.

Keywords: genetic counseling, genetic testing, bioethics.

Введение

Медицинская генетика – одна из областей медицины, которая лежит в фокусе рассмотрения этической проблематики в последние годы. Это во многом связано с реализацией международного проекта «Геном человека» и практическим применением его достижений. Среди этих достижений в первую очередь следует упомянуть новые технологические возможности по диагностике и профилактике моногенной наследственной патологии. Результаты исследования генов, участвующих в формировании генетической предрасположенности к частым болезням, таким как диабет, онкологические заболевания, болезни сердечно-сосудистой системы, шизофрения, аутизм,

остеопороз и т.д. сегодня неоднозначны и не столь впечатляющи, как для моногенной патологии, хотя и здесь имеются определенные достижения. Все чаще в практике здравоохранения начинают применяться фармакогенетические подходы для индивидуализации применения лекарственных препаратов с учетом генотипа пациента.

Таким образом, медицина становится все более «геномной» и все больше людей сталкиваются в своей жизни с результатами генетического тестирования и генетическими проблемами [6].

Значение медико-генетического консультирования при проведении генетического тестирования

Выявление наследственного заболевания при неонатальном скрининге, идентификация мутаций, повышающих риск развития онкологических заболеваний, позитивные результаты пренатального теста на синдром Дауна – все

эти (и многие другие) сценарии сталкивают пациента со сложной информацией, которую необходимо понять и которая вызывает стресс, психологический дискомфорт, противоречивые чувства [1]. При этом от пациента часто требуется принятие трудных решений о необходимости пройти генетическое тестирование или отказаться от него, учесть генетическую информацию при планировании деторождения и т.д. Для этого человеку приходится учсть много практических, этических и глубоко личных аспектов проблемы, к восприятию которых он не всегда в достаточной мере подготовлен.

Медико-генетическое консультирование призвано облегчить процесс восприятия генетической информации: врачи-генетики должны помочь пациенту, его семье понять медицинские и социальные аспекты наследственного заболевания, осознать возможные последствия возникающих ситуаций и

ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна – д.м.н., зам. директора по научной работе ГУ Медико-генетический научный центр РАМН,, г. Москва, e-mail: izhevskaya@med-gen.ru.

принять информированное решение, основанное на их собственных ценностях и обстоятельствах жизни [5].

При генетическом консультировании врач исходит из того, что наследственное заболевание поражает семью, а не только индивида. Семейное накопление определенных заболеваний может привести пациента к убеждению, что его семья является «злополучной». Такие убеждения уходят корнями в семейную историю, часто имеют в основе неправильно понятую генетическую информацию и приводят к формированию таких чувств как вина, позор. Поэтому, с одной стороны, результаты генетического тестирования пациента могут иметь очень большое значение для его родственников. С другой стороны, врач-генетик должен пытаться улучшить психологическое состояние семьи и уменьшить у консультирующих чувство вины за наследственную патологию.

Генетическое консультирование включает:

- интерпретацию семейного и медицинского анамнеза для оценки риска возникновения или повторения заболевания;
- просвещение пациента и/или его родственников относительно наследственной природы заболевания, возможностей генетического тестирования, медицинской помощи, профилактики, социальной поддержки и научных исследований в этой области;
- консультирование с целью облегчить сознательный выбор способа поведения с учетом полученной информации, помочь пациенту и его семье адаптироваться к заболеванию или риску его возникновения;
- психологическую поддержку пациента и его семьи [5].

Решение пациента о генетическом обследовании часто приводит к серьезным психологическим проблемам, причем любой из возможных результатов тестирования (выявление или невыявление носительства аллеля, приводящего к заболеванию, заключение о неоднозначности теста или о невозможности его проведения по тем или иным причинам) может привести как к положительным, так и к отрицательным последствиям.

Например, если при генетическом тестировании женщины установлено, что она имеет высокий риск развития рака молочной железы из-за носительства мутации в гене BRCA-1 или -2, у нее могут возникнуть разные противоречивые чувства. Это может быть страх за свое здоровье и удовлетворе-

ние от известности своего генетического статуса, позволяющего своевременно предпринять профилактические меры, необходимость принять трудное решение о профилактических вмешательствах (мастэктомии или терапии тамоксифеном) и их медицинских и социальных последствиях, беспокойство о детях, которые могли унаследовать мутантный аллель и т.д. Поэтому для сохранения психологического благополучия пациентов очень важно проведение адекватного медико-генетического консультирования до, во время и после генетического тестирования.

Решение, которое принимает пациент (или семья) при медико-генетическом консультировании, сильно зависит от настроя и личного жизненного опыта консультирующегося. Личная оценка возможного вреда или пользы от принятого решения и личностные характеристики консультирующегося, такие как оптимизм или пессимизм, влияют на интерпретацию генетического риска.

Очень часто в процессе принятия решения участвуют несколько членов семьи (например, в решении о прерывании или сохранении беременности при выявлении тяжелого заболевания у плода и др.), и врач-генетик должен учитывать возможность недопонимания, конфликтов или трудностей в общении между членами семьи.

Существенно влияние этнических, культурных, социальных, этических, религиозных установок пациента. Они могут влиять на степень готовности обсуждать семейную историю, медицинские проблемы, особенно касающиеся проблем инвалидности или психических заболеваний у родственников [6].

Этические проблемы медико-генетического консультирования в связи с генетическим тестированием

Во многом этические проблемы медико-генетического консультирования определяются особенностями информации, которую врач получает о пациенте в результате различных видов генетического тестирования.

Во-первых, генетическая информация воздействует на всю семью, а не только на больного человека; во-вторых, в результате генетического обследования можно предсказать неблагоприятные события в будущем у здорового на данный момент индивида или у членов его семьи; в-третьих, генетическая информация и сделанный на ее основе выбор могут воздействовать на будущие поколения.

Ситуация осложняется тем, что часто пациенты врача-генетика не могут

принять самостоятельные решения из-за детского возраста или ограниченной дееспособности, поэтому при проведении генетического тестирования необходимо предпринимать особые меры по защите прав детей и не-дееспособных [1].

Наиболее часто обсуждаются следующие этические проблемы медицинской генетики:

- Различные виды дискrimинации и принуждения по генетическим признакам
- Конфликт прав пациента, его родственников
- Проблемы раскрытия генетической информации о пациенте его родственникам, супругам, третьим сторонам
- Генетический детерминизм [1, 5, 6]

Семейная природа генетической информации влечет за собой особый долг, который встает перед пациентом, информировать своих родственников, имеющим генетический риск, о необходимости обратиться в медико-генетическую консультацию. Международными организациями и российским законодательством признаются право на конфиденциальность генетической информации, право пациента знать медицинскую (в том числе и генетическую) информацию о себе, и право ее не знать (ст. 31 и ст. 61 Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан) [2,3].

Хотя человек может пожелать остаться непрояинформированным, или отказаться предоставить родственникам важную для них информацию, такая степень свободы может создать сложности в супружеских и семейных отношениях при принятии репродуктивного решения. Принцип взаимности в семьях предполагает ряд моральных обязательств супругов и членов семей друг перед другом. В современном законотворческом процессе в ряде зарубежных стран обсуждаются и осознаются противоречия при осуществлении права на отказ знать свой генетический статус или на отказ предупреждать родственников о генетическом риске [3].

Особые проблемы возникают в связи с тем, что для большинства наследственных заболеваний диагностические возможности опережают терапевтические. Поэтому в качестве меры профилактики предлагается пренатальная диагностика заболевания с последующим селективным абортом пораженного плода, если семья примет такое решение.

Значительные различия в суждениях медиков, пациентов, общества в

разных культурах наблюдаются в вопросе о прерывании беременности, в том числе беременности неизлечимо больным плодом. В медико-генетической практике это отчасти связано с тем, что проявление наследственных, в том числе патологических признаков подвержено широкой вариации, которую обнаруживают как само проявление или непроявление генотипа, так и время и степень манифестации. Поэтому, даже обнаружив определенное изменение в геноме часто нельзя дать однозначный прогноз о его влиянии на здоровье человека, а, следовательно, нельзя и предложить однозначную этически приемлемую рекомендацию, скажем о сохранении и лечении пораженного плода [7].

В этих случаях значительно возрастает роль медико-генетической консультации для предоставления полной информации об особенностях клинического проявления заболевания. Принцип свободы выбора семьи репродуктивного решения должен быть сохранен, но выбор должен быть информированным. На индивидуальный выбор может влиять личное отношение к святыни человеческой жизни, желание предотвратить страдания человека, социальные и экономические условия жизни при отсутствии адекватного лечения или социальной поддержки инвалидов и хронически больных. Традиционно аборт считался этически приемлемым при риске тяжелого наследственного заболевания у плода, но эта точка зрения сформировалась, когда можно было диагностировать пренатально небольшое число тяжелых наследственных заболеваний. Появление возможности пренатально диагностировать менее тяжелые заболевания, выявлять гены предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям, исследовать гены нормальных признаков вновь обострило эти дискуссии [7].

Этические принципы медико-генетического консультирования были сформулированы ранее [6]. В кратком виде они формулируются следующим образом:

- Уважение пациента и его семьи
- Защита целостности семьи
- Полное открытие всей информации о здоровье
- Защита приватности пациента от третьих сторон
- Информирование консультирующегося о его долге перед кровными родственниками, имеющими генетический риск, сообщить им нужную информацию

- Информирование пациента о необходимости сообщить информацию о результатах генетического тестирования супругу и о возможном вреде от такого сообщения

- Информирование пациента о его моральном долге раскрыть свой генетический статус при угрозе общественной безопасности
- Непредвзятое представление информации
- Недирективный подход

Новые документы, регулирующие медико-генетическое консультирование и генетическое тестирование

В последние годы появился ряд новых документов международных организаций, которые посвящены генетическому тестированию и медико-генетическому консультированию. Среди них в первую очередь следует упомянуть Дополнительный протокол к Конвенции о правах человека и биомедицине о генетическом тестировании для целей здравоохранения, принятый Комитетом Министров стран-членов Совета Европы 14 мая 2008 г. [3].

В этом документе закрепляются права пациентов на уважение частной жизни, на информацию о себе, право не знать информацию, как и в ранее принятых документах. Однако указывается на возможность в исключительных случаях снять ограничения, связанные с реализацией этих прав, для пользы другого человека.

В документе указывается, что общими условиями всех видов генетического тестирования являются:

- Обеспечение защиты прав человека, преобладание прав человека над интересами общества и науки, запрет дискриминации и стигматизации по генетическим признакам.
- Обеспечение качества генетических услуг в здравоохранении. Генетическое тестирование должно осуществляться специально обученным персоналом. Требуется организация системы внешнего и внутреннего контроля качества всех видов генетического тестирования.
- Существенным критерием применения генетического теста в медицинской практике должна быть его клиническая полезность.
- Должна соблюдаться гарантия предоставления пациенту и его семье полной и непредвзятой информации о генетическом тестировании и его последствиях (как медицинских, так и социальных).
- Обязательность медико-генетического консультирования при проведении генетического тестирования и скрининга.

Особое внимание в документе уделяется условиям генетического тестирования людей, не способных выразить свое согласие на обследование, а также условиям обследования этих категорий для пользы других членов семьи. Целью такого обследования должно быть получение членами семьи недееспособного человека важной для их здоровья профилактической, диагностической или терапевтической помощи, польза от которой была независимо оценена, или осуществление ими информированного выбора относительно своих репродуктивных планов. При этом должны быть соблюдены следующие условия:

- предполагаемая польза не может быть получена, если не выполнен этот тест,
- риск и бремя вмешательства минимальны для обследуемого человека,
- ожидаемая польза существенно превышает риск для частной жизни, который может явиться результатом сбора, обработки или сообщения результатов теста.

Обязательным условием тестирования является разрешение на обследование законного представителя человека, не способного выразить согласие, предусмотренное действующим законодательством. Человек, не способный выразить согласие, должен принять участие в процедуре принятия решения о тестировании в той мере, в какой он способен понять информацию и с учетом степени его зрелости. Тест не должен выполняться, если этот человек возразит против него.

Генетический тест в пользу других членов семьи может быть выполнен на биологических образцах умершего человека, полученных после его смерти, или когда он был еще жив, только если были получены его согласие или разрешение на тестирование, согласно действующему законодательству.

Большую работу по регламентации медико-генетического консультирования при генетическом тестировании провели Европейское общество генетики человека и EuroGentest. Экспертная группа EuroGentest подготовила руководство по медико-генетическому консультированию в связи с тестированием [4]. В определенном смысле генетическое консультирование при молекулярно-генетическом тестировании можно рассматривать как самостоятельное направление со своей методологией.

В соответствии с этим документом

медицинско-генетическая консультация должна быть неотъемлемой частью процесса генетического тестирования. Она должна проводиться подготовленным в области консультирования специалистом на понятном консультирующему языке. До проведения тестирования должно быть получено свободное информированное согласие пациента.

В руководстве подробно анализируется, в каких ситуациях необходимо медико-генетическое консультирование до и после проведения теста, а в каких можно ограничиться информацией о teste, приводятся общие рекомендации о генетическом консультировании и описывается содержание консультации (вопросы, которые должны быть обсуждены, объем необходимой информации и возможная форма ее предоставления консультируемому) до проведения теста, после него, а также объем необходимой информации (или консультации) при генетическом скрининге. Особо подчеркивается необходимость предоставить возможность консультации с психологом после сообщения результатов теста (если

есть такая возможность) и необходимость долгосрочной психологической поддержки при доклиническом тестировании на заболевания с поздним возрастом начала и отсутствием эффективного лечения.

Заключение

Внедрение генетических тестов во многие области медицины требует от пациентов и общества в целом большего понимания генетической информации, необходимой при принятии сложных решений, касающихся широкого спектра репродуктивных проблем, медицинских вмешательств и изменений стиля жизни. При этом когнитивное и эмоциональное воздействие генетики будет все больше возрастать по мере усиления ее роли в медицине и здравоохранении. Медико-генетическое консультирование при различных видах генетического тестирования в здравоохранении, использование международного опыта решения этических проблем в медицинской генетике, учет национальных особенностей и традиций необходимы для работы современной медико-генетической службы.

Работа выполнена при финансовой поддержке РФФИ, проект № 07-06-00344-а.

Литература

1. Европейская Комиссия. Независимая экспертная группа. 25 рекомендаций по этике, юридическим и социальным последствиям генетического тестирования / Люксембург: Отдел официальных публикаций Европейского сообщества, 2004. – 26 с.
2. Основы законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан от 22 июля 1993 г. № 5487-1
3. Council of Europe. Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes. Strasbourg, 2008. <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/Html/TestGen.htm>
4. EuroGentest Recommendations for genetic counselling related to genetic testing <http://eurogentest.org>
5. Proposed International Guidelines on Ethical issues in Medical Genetics and Genetic Services. Report of WHO Meeting on Ethical Issues in Medical Genetics. Geneva, 15-16 December 1997. World Health Organization. Human Genetics Programme. – 15 p.
6. WHO. Genomics and World Health. Report of a WHO scientific Group. HLB:QZ 50 – 2002 – 125 p.
7. WHO, Report of consultants to WHO. Wertz D.C., Fletcher J.C., Berg K. Review of ethical Issues in medical genetics. 2001. – 103 p.

**С.К. Кононова, О.Г. Сидорова, С.А. Федорова, Ф.А. Платонов,
Л.Г. Гольдфарб, В.Л. Ижевская, Э.К. Хуснутдинова**

ОПЫТ ИЗУЧЕНИЯ ЭТИЧЕСКИХ, ПРАВОВЫХ И СОЦИАЛЬНЫХ ВОПРОСОВ ПРИМЕНЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ В ЯКУТИИ

новых технологий в медицине: молекулярно-генетических, репродуктивных, трансплантологии и т.д. Законы, принципы и правила биоэтики, безусловно, формальны и в сравнении с глубокими философскими истолкованиями смысла жизни – поверхности. Однако биоэтика содержит в себе ресурсы мирного разрешения моральных коллизий, возникающих между членами общества, придерживающихся различных взглядов на жизнь. Она строится на использовании демократических процедур открытого общества [12].

Одним из четырёх генеральных направлений программы «Геном человека» является исследование этических, правовых и социальных вопросов геномных технологий - ELSI. Каждому из аспектов (этическому, правовому и социальному) этой обширной программы посвящено большое количество зарубежных публикаций. По сравнению с мировой наукой в Российской Федерации исследования в данной области только накапливают первоначальный опыт, существуют всего лишь единичные публикации [4, 11]. Подобные исследования представляются

нам чрезвычайно важными ввиду того, что в России расширяются возможности молекулярно-генетических методов диагностики, ДНК-тестирования, пренатальной диагностики, генетической паспортизации и т.д. ТERRITORIALНО-ЭКОНОМИЧЕСКИЕ И НАЦИОНАЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ СУБЪЕКТОВ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ усиливают актуальность поиска собственных путей решения этических, правовых и социальных проблем с учётом опыта тех стран, где биоэтика получила своё развитие.

Краткий обзор генетических исследований в Республике Саха (Якутия)

В 1975 г. Г.Л. Зубри, Л.Г. Гольдфарб и др. впервые описали аутосомно-доминантную мозжечковую атаксию в якутской популяции, включая сведения о распространении, типе наследования, клинических проявлениях и патоморфологии. В 1989 г. в статье Л.Г. Гольдфарба, М.П. Чумакова, П.А. Петрова и др. «Оливопонтоцеребеллярная атаксия в большой якутской семье Восточной Сибири» подведены итоги исследований по клинической дифференциации и распространённости

УДК 616 – 082.5: 614.253 : 571.56

Введение

Наряду с успехами генетики в изучении генома человека особенностью нового столетия стало более тесное взаимодействие гуманитарных и естественных наук, в частности развитие нового междисциплинарного направления в науке - биоэтики. Биоэтика, являясь неотъемлемой частью философии, выступает в качестве прикладной этики, наряду с решением множества других задач, определяющей моральное регулирование использования

КОНОНОВА Сардана Кононовна – к.б.н., с.н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН, konsard @ rambler.ru; **СИДОРОВА Оксана Гаврильевна** – врач генетик МГК ПЦ РБ№1-НЦМ; **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** – д.б.н., зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ПЛАТОНОВ Фёдор Алексеевич** – д.м.н., зам. директора по клинической работе ФГНУ Институту здоровья; **ГОЛЬДФАРБ Лев Герцевич** – MD (д-р медицины), проф., зав. лаб. Национальных Институтов Здоровья, США; **ИЖЕВСКАЯ Вера Леонидовна** – д.м.н., проф., зам. директора по научной работе МГНЦ РАМН; **ХУСНУТДИНОВА Эльза Камилевна** – д.б.н., проф., чл.-корр. АН РБ, зав. отделом геномики Института биохимии и генетики УНЦ РАН.