

медико-генетическая консультация должна быть неотъемлемой частью процесса генетического тестирования. Она должна проводиться подготовленным в области консультирования специалистом на понятном консультирующемуся 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 тесте, приводятся общие рекомендации о генетическом консультировании и описывается содержание консультации (вопросы, которые должны быть обсуждения, объем необходимой информации и возможная форма ее предоставления консультирующемуся) 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

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

новых технологий в медицине: молекулярно-генетических, репродуктивных, трансплантологических и т.д. Законы, принципы и правила биоэтики, безусловно, формальны и в сравнении с глубокими философскими истолкованиями смысла жизни – поверхностны. 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 четырех 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. Территориально-экономические и национальные особенности субъектов Российской Федерации усиливают актуальность поиска собственных путей решения этических, правовых и социальных проблем с учетом опыта тех стран, где биоэтика получила свое 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 распространенности

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 Институт 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.

наследственной мозжечковой атаксии в Якутии за 1970-85 гг. [15].

В 90-е г. в Якутии были проведены генетико-эпидемиологические исследования общего груза наследственной патологии четырех сельскохозяйственных районов, включившие эпидемиологию некоторых отдельных форм наследственных заболеваний [7]. В это же время начала свою работу Международная программа «Биология вилюйского энцефаломиелита» под руководством К. Гайдюшека (США). В рамках данной программы в 1992-1995 гг. проведены совместные международные экспедиции по изучению эпидемиологии вилюйского энцефаломиелита, мозжечковой атаксии и сбору биологического материала. В исследованиях Lunkes et al. было продемонстрировано преимущественное сцепление наследственной мозжечковой атаксии 1-го типа с микросателлитным локусом D6S274 на 6-й хромосоме [13]. В дальнейшем на большом количестве образцов ДНК больных и их родственников на базе лаборатории нейрогенетики Национальных Институтов Здоровья (США) были установлены основные молекулярно-генетические характеристики спиноцереbellарной атаксии 1-го типа (СЦА1) в якутской популяции [16]. В 1995 г. впервые внедрен метод прямой ДНК-диагностики СЦА1 в лаборатории генома человека Института здоровья АН РС (Я). В 2000 г. метод ДНК-тестирования пациентов из семей с СЦА1 как продукт описанных выше научных изысканий стал рутинным анализом, проводимым в лаборатории молекулярной генетики медико-генетической консультации РБ №1-НЦМ МЗ РС (Я).

Благодаря принятой Республиканской целевой программе «Развитие генодиагностики человека в Республике Саха (Якутия) на 2001-2005 гг.» (постановление Правительства Республики Саха (Якутия) от 11 мая 2001 г. №277) и образованию Якутского научного центра РАМН и Правительства РС (Я) генетические исследования продолжились быстрыми темпами. В якутской популяции были изучены другие частые наследственные заболевания: миотоническая дистрофия (МД) [5], наследственная несиндромальная сенсоневральная глухота [6]. Н.М. Галеева с соавт. обнаружили молекулярно-генетическую причину наследственной метгемоглобинемии 1-го типа в якутской популяции [2]. Н.Р. Максимовой с соавт. были установлены частые в Якутии мутации при ряде моногенных заболеваний (окулофа-

рингеальная миодистрофия, болезнь Кеннеди, атаксия Фридрейха), впервые идентифицированы ранее не известные мутации для характерных якутам наследственных синдромов с низким ростом и аутосомно-рецессивным типом наследования (3-М синдром и нанизм с субатрофией зрительного нерва, дистрофией сетчатки и пельгеровской аномалией лейкоцитов) [3].

Биоэтические исследования

Универсальными биоэтическими принципами, на базе которых вырабатываются конкретные моральные нормы поведения врача, являются принципы автономии личности, информированного согласия и конфиденциальности [12].

Объективная необходимость этического регулирования медицинской деятельности возникла непосредственно в процессе внедрения ДНК-тестирования спиноцереbellарной атаксии 1-го типа в практику медико-генетической консультации. Первый этический вопрос заключался в форме взаимоотношений врач-пациент при сообщении тестируемому результатов ДНК-диагностики, при этом особенно остро возникла проблема пресимптоматического тестирования доклинических носителей мутации СЦА1. В своих работах мы ориентировались на опыт решения сходных проблем ДНК-тестирования хорей Гентингтона (ХГ) в странах, где уже действовали этические правила ДНК-диагностики и медико-генетического консультирования индивидов/семей с ХГ, и на международные руководства [14]. Прежде всего нами были очерчены этические проблемы, характерные для медико-генетической консультации в новых условиях применения ДНК-технологий в повседневной медицинской практике в республике: генетическое тестирование поздноманифестирующих наследственных заболеваний, тестирование детей, пренатальная диагностика.

Международным сообществом специалистов по генетике и этике установлено, что одним из наиболее этических подходов во взаимодействии врача и пациента является предоставление полной и непредвзятой информации о всех аспектах заболевания, на основе которой пациент может сделать информированный выбор способа поведения. Для реализации этого положения нами была разработана форма информированного согласия пациента на пресимптоматическое ДНК-тестирование СЦА1, которая стала применяться в практике генетического кон-

сультированияотягощенных семей [1].

В настоящее время в практике Медико-генетической консультации РБ №1-НЦМ ДНК-диагностика стала возможной для 12 различных моногенных заболеваний. Однако внедрение в практическую медицину ДНК-диагностики других распространенных в республике наследственных моногенных нозологий, требует разработки дифференцированных биоэтических подходов в зависимости от типа наследования, возраста манифестации, тяжести фенотипических проявлений, от клинического полиморфизма каждого наследственного заболевания [8]. К примеру, этические проблемы при заболеваниях с поздним началом манифестирования (спиноцереbellарная атаксия 1 типа, окулофарингеальная дистрофия) качественно отличаются от проблем, возникающих в связи с консультированием семей с наследственными заболеваниями, проявляющимися в раннем детском возрасте. Возможность применения скрининговых программ для выявления гетерозиготных носителей мутаций генов, приводящих к развитию частых в Якутии наследственных болезней, также требует предварительной этической оценки пользы и рисков для популяции.

Исходя из современных рекомендаций ВОЗ и сложившихся условий дальнейшие перспективы медико-генетической службы в Якутии в этическом контексте должны быть связаны с усилением информационного и психологического аспектов деятельности. Медико-генетическая консультация должна не только участвовать в установлении диагноза наследственного заболевания и определения генетического риска, но и помогать адаптации пациентов к их ситуации, возможному появлению больного ребенка в семье, к необходимости пересмотреть репродуктивное поведение, планы на жизнь или профессиональную деятельность. Эффективность МГК могла бы выражаться в доле тех отягощенных наследственной патологией семей, которые адекватно воспринимая генетическую информацию, корректировали бы свое репродуктивное поведение.

Не меньшее значение должна иметь деятельность медико-генетической службы по просвещению медицинских работников и населения Республики в вопросах медицинской генетики и профилактики наследственной патологии.

Правовые и социальные аспекты

В 2000 г. впервые был принят Закон Республики Саха (Якутия) «О профи-

лактике некоторых наследственных заболеваний и врожденных пороков развития у человека». Во многом благодаря внедрению молекулярно-генетических методов диагностики наследственных болезней в практику МГК и начатым биоэтическим исследованиям в 2003 г. некоторые статьи данного Закона были пересмотрены. Сравнивая оба документа, в старой и новой редакции, можно, в частности, проследить, как менялось отражение принципа директивности МГК в пунктах, касающихся прав пациентов. В старой редакции Закона РС (Я) от 18.04.2000г (ст.5) были специально оговорены обязанности граждан в отношении профилактики наследственной патологии. Дословно: «Граждане обязаны: а) заботиться и нести ответственность за свое здоровье, а также за здоровье своего потомства; б) при наличии в роду или семье наследственных заболеваний, приводящих к инвалидности и смертности, своевременно обращаться в медико-генетическую службу; в) выполнять медицинские предписания и рекомендации по предупреждению рождения детей с наследственными заболеваниями [9]. В новой редакции Закона РС(Я) от 16.09.2003 г. нет статьи об обязанностях, однако появились положения, гарантирующие защиту прав граждан. В ст.4 «Права граждан» говорится: «Граждане в рамках Основ законодательства об охране здоровья граждан и государственных гарантий оказания бесплатной медицинской помощи населению имеют право на: а) самостоятельное решение об обращении за медико-генетической консультацией и проведении профилактических мероприятий; б) получение от медицинских работников своевременной, полной и объективной информации о необходимости профилактической и лечебно-диагностической помощи, последствиях отказа от нее; в) получение профилактической помощи с целью предупреждения наследственных заболеваний у потомства и рождения детей с врожденными пороками развития; г) сохранения в тайне информации о состоянии здоровья, диагнозе и иных сведений, полученных при обследовании и лечении; д) бесплатное обследование [10].

Социальные аспекты биоэтических проблем генетических технологий обсуждались на международном семинаре «Развитие биоэтики в Республике Саха (Якутия)» (2005 г.) с участием экспертов ЮНЕСКО, философов, представителей заинтересованных министерств и ведомств. В 2006 г. в

Республике Саха (Якутия) был создан первый локальный этический комитет при ЯНЦ КМП СО РАМН, целью которого является этическая экспертиза протоколов научных исследований с участием человека в качестве объекта исследования. Была проведена этическая экспертиза 38 протоколов научных исследований, большая часть которых (44%) выполнялась в ЯНЦ КМП СО РАМН, 16% - в РБ№1 - НЦМ, 11% - в РБ№2 - ЦЭМП. В меньшем количестве научные работы представлялись из ФГНУ «Институт здоровья», больницы №1 МЗ РС (Я), МУ ЯГКБ, Мединститута ЯГУ. В настоящее время большее число научных работ представлено эпидемиологическими и медико - социальными исследованиями (56%), основанными на анализе медицинской документации, 15% - работы хирургического характера, 22% составили генетические исследования. Члены этического комитета заостряли внимание исследователей на соблюдение основных принципов биоэтики: информированного согласия и конфиденциальности генетической информации. Две обширные научные программы, представленные на экспертизу, являлись скрининговыми: исследование здоровья долгожителей и подростков в условиях Якутии.

В 2007 г. в рамках XV съезда медицинских работников и общественности было проведено заседание «круглого стола» «Биоэтические проблемы в современном практическом здравоохранении» с участием ведущих специалистов по медицинской генетике Медико-генетического научного центра РАМН (г. Москва).

В настоящее время перспективы развития биоэтики в Республике Саха (Якутия) таковы:

- в ходе реализации рекомендаций ЮНЕСКО и резолюции «круглого стола» ведётся работа по созданию сети локальных больничных этических комитетов, целью которых является регулирование этических проблем, возникающих в процессе медицинской деятельности;

- для координации работы локальных этических комитетов требуется создание Национального Комитета Республики Саха (Якутия) по биоэтике;

- разрабатывается новая концепция в здравоохранении Якутии «community genetics» - социальная генетика, регулирующая процессы воздействия генетических технологий на практическое здравоохранение с акцентированием вопросов образования населения и

медицинских работников в области генетики человека.

Таким образом, можно констатировать, что биоэтика как новое научное направление получила развитие в Республике Саха (Якутия) в ходе практических механизмов реализации её основных принципов.

Литература

1. Биоэтические проблемы пресимптоматической ДНК-диагностики спиноцеребеллярной атаксии 1-го типа в практике медико-генетической консультации Якутии / С.К. Кононова [и др.] // Медицинская генетика.-2005.-№12.-С.583-588.
2. Галеева Н.М. Молекулярно-генетическая причина наследственной меттемоглобинемии первого типа в Якутии/ Н.М. Галеева, Л.М. Назаренко, С.А. Назаренко // Мед.генетика.- 2006.-Т.5.-С.15-20.
3. Генетико-эпидемиологические и социально-экономические аспекты наследственной этноспецифической патологии и подходы в ДНК-диагностике/ А.Л. Сухомясова [и др.] // Медицинская генетика.-2008.-Т.7.-№10(76).-С.35-43.
4. Иванов В.И. Основные биоэтические проблемы генетического тестирования/ В.И. Иванов, В.Л. Ижевская //Биомедицинская этика. Вып3. Под ред. В.И. Покровского, Ю.М. Лопухина, М.: Медицина, 2002.-С.77-94.
5. Миотоническая дистрофия в РС(Я): популяционные особенности и подходы в ДНК-диагностике/ А.Л. Сухомясова [и др.] // Якутский медицинский журнал.-2003.-№2.- С.12-17.
6. Мутации гена коннексина 26 (GJB2) у больных наследственной несиндромальной сенсорной тугоухостью в Республике Саха (Якутия)/ Н.А. Барашков [и др.] // Вестник оторинолар.- 2008.-№5.- С.23-28.
7. Ноговицына А.Н. Отягощенность населения Республики Саха(Якутия) наследственной патологией и анализ работы региональной медико-генетической консультации: Автореф. дис. канд. мед. наук / А.Н. Ноговицына. - Томск, 2001.- 24с.
8. Организационные, методические и этические проблемы ДНК-диагностики моногенных заболеваний в практике медико-генетической консультации Якутии/ С.К. Кононова [и др.] // Медицинская генетика.-2006.-С.14-17.
9. «О профилактике некоторых наследственных заболеваний и врождённых пороков развития у человека» / Закон Республики Саха (Якутия). Принят Постановлением Палаты Представителей Государственного Собрания (Ил Тумен) Республики Саха (Якутия) от 18.04.2000 3№174 -11.
10. «О профилактике некоторых наследственных заболеваний и врождённых пороков развития у человека» (новая редакция) / Закон Республики Саха (Якутия). Принят Постановлением Палаты Представителей Государственного Собрания (Ил Тумен) Республики Саха (Якутия) от 16.09.2003 3№144 - 111.
11. Тетушкин Е.Я. Генетическая дискриминация при страховании и трудоустройстве/ Е.Я. Тетушкин // Генетика.- 2000.- Т.36.-№7.- С.887-899.
12. Тищенко П.Д., Юдин Б.Г. Проблемы биоэтики в СМИ / П.Д. Тищенко, Б.Г. Юдин - М.: Эслан, 2006.- 93с.
13. Autosomal dominant spinocerebellar ataxia (SCA) in a Siberian Founder Population: assignment to the SCA1 locus/ A. Lunkes [et al.] // Experimental neurology.-1994.-Vol.126.-P.310-312.
14. Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's Disease//Neurology.-1994.-№44.-P.1533-1536.
15. Olivo-pontocerebellar ataxia in a large lacut kindship in Eastern Siberia/ L.G. Goldfarb [et al.]// Neurology.-1989.-Vol.39.-P.1527-1524
16. Unstable Triplet Repeat and Phenotypic Variability of Spinocerebellar Ataxia Type 1/ L.G. Goldfarb [et al.] // Ann. Neurol.- 1996.- Vol.39.-№ 4.-P.500-506.