

Sposob udaleniya rentgenkontrastny'x inorodny'x tel iz myagkix tkanej cheloveka: pat. 2632517 / A. N. Koval' [i dr.]: 05.10.2017, byul. № 21.

8. Способ хирургического удаления инородных тел из тканей: патент № 3791903 / А. Г. Мамедов, 18.09.1984, бюл. № 25.

Sposob xirurgicheskogo udaleniya inorodny'x tel iz tkanej: pat. № 3791903 / А. Г. Мамедов, 18.09.1984, бюл. № 25.

9. Устройство для локализации инородных ферромагнитных тел при хирургическом извлечении их из тканей человека: пат. 2134538 / В. И. Пудов [и др.]: 12.03.1999, бюл. № 14.

Ustrojstvo dlya lokalizacii inorodny'x ferromagnitny'x tel pri xirurgicheskom izvlechenii

iz tkanej cheloveka: pat. 2134538 / V. I. Pudov [i dr.]: 12.03.1999, byul. № 14.

10. Устройство для поиска и удаления металлического инородного тела: пат. 2044520 / В. С. Старых [и др.]: 12.06.1995, бюл. № 28.

Ustrojstvo dlya poiska i udaleniya metallicheskogo inorodnogo tela: pat. 2044520 / V. S. Stary'x [i dr.]: 12.06.1995, byul. № 28.

11. Crystal C. S. Bedside ultrasound for the detection of soft tissue foreign bodies: A cadaveric study / C. S. Crystal, D. A. Masneri, J. S. Hellums et al. // J Emerg Med. – 2009. – Vol. 36. – P. 377-80.

12. Dean A. J. Technique for emergency medicine bedside ultrasound identification of a radiolucent foreign body / A. J. Dean, C. A.

Gronczewski, T. G. Costantino // J Emerg Med. – 2003. – Vol. 24, № 3. – P. 303-8.

13. Dhataria K. Rhizobium radiobacter wound infection in a patient with diabetes-fact, factitious or just plain unlucky? / K. Dhataria, C. Gooday, D. Morrow et al. // QJM. – 2012. – Vol. 105, № 4. – P. 365-8. doi: 10.1093/qjmed/hcr045. Epub.

14. Gooding G. A. Sonography of the hand and foot in foreign body detection / G. A. Gooding, T. Hardiman, M. Summers et al. // Ultrasound Med. – 1987. – Vol. 6, № 8. – P. 441-7.

15. Kafaween H. M. Necrotizing fascitis induced by self-injection of kerosene / H. M. Kafaween, H. Rbehat, M. Sweis et al. // Middle East J of Family Med. – 2010. – Vol. 8, № 6. – P. 35-39.

С.К. Кононова, Н.А. Барашков, В.Г. Пшенникова,
С.А. Федорова, Ф.М. Терютин

БИОЭТИЧЕСКИЕ ПРАВИЛА ДНК-ТЕСТИРОВАНИЯ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЙ ГЛУХОТЫ 1А ТИПА В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)

DOI 10.25789/YMJ.2020.69.29

УДК 612.858.77(571.56)

В результате изучения биоэтических аспектов ДНК-тестирования аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа (АРГ 1А) выявлен основной круг биоэтических проблем, которые могут возникнуть при массовом внедрении ДНК-тестирования на наследственные нарушения слуха, и которые в будущем потребуют от общества морально-этического и правового осмысления результатов внедрения ДНК - тестирования в медицинскую практику. Разработаны этические правила ДНК-тестирования АРГ 1А.

Ключевые слова: аутосомно-рецессивная глухота 1А типа, ДНК – диагностика, биоэтика

As a result of studying the bioethical aspects of DNA testing of autosomal recessive deafness-1A (DFNB1A), the main range of bioethical problems that may arise during the mass introduction of DNA testing for hereditary hearing impairment, which in the future will require moral, ethical and legal understanding of the results of the introduction of DNA testing in medical practice was identified. Ethical rules for DFNB1A DNA testing have been developed.

Keywords: autosomal recessive type 1A deafness, DNA diagnostics, bioethics.

С 2005 г. в Республике Саха (Якутия) проводится молекулярно-генетическое изучение наследственной несиндромальной сенсоневральной глухоты. Впервые в популяции якутов идентифицирована молекулярно-генетическая причина наследственной врожденной формы глухоты. Выявлено, что она вызывается мутацией донорного сайта сплайсинга с.-23+1G>A гена *GJB2* (Cx26) и в соответствии с международным каталогом OMIM (Online Mendelian Inheritance in Men) классифицируется как аллельный

вариант аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа (АРГ 1А). Распространенность АРГ 1А составляет 16,2 на 100000 якутского населения, а частота гетерозиготного носительства мутации с.-23+1G>A варьирует от 3,8 до 11,7 % среди коренного населения Якутии (звены, звенки, долганы, якуты). Результаты исследования мутации сайта сплайсинга гена *GJB2* (Cx26) свидетельствуют о существовании наиболее крупного в мире «эндемичного очага» накопления с.-23+1G>A в Восточной Сибири [1]. Нами изучались биоэтические проблемы ДНК-тестирования АРГ 1А, ранее описанные в статье С.К. Кононовой с соавт. (2018) [2]. В результате наших исследований были приняты и утверждены на заседании локального комитета по биомедицинской этике при ЯНЦ КМП этические правила генетического консультирования при молекулярно-генетической диагностике АРГ 1А, представленные в таблице.

Заключение. В результате изучения биоэтических аспектов ДНК-

тестирования аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа выявлен основной круг биоэтических проблем, которые могут возникнуть при массовом внедрении ДНК-тестирования на наследственные нарушения слуха и в будущем потребуют от общества морально-этического и правового осмысления результатов внедрения ДНК-тестирования в медицинскую практику.

Работа выполнена при финансовой поддержке РФФИ «Изучение биоэтических аспектов ДНК-тестирования наследственных нарушений слуха» грант (18-013-00738 А).

Литература

1. Внедрение идентификации мутации 35delG гена *GJB2* при наследственных формах тугоухости/глухоты в практику медико-генетического консультирования Республики Саха (Якутия) / Н.А. Барашков [и др.] // Якутский медицинский журнал. Приложение №3.- 2005.-С.90-93.

2. Некоторые биоэтические вопросы моле-

ЯНЦ КМП: **КОНОНОВА Сардана Кононовна** – к.б.н., с.н.с., konsard@rambler.ru, **БАРАШКОВ Николай Алексеевич** – к.б.н., в.н.с. -руковод. лаб., barashkov2004@mail.ru, **ПШЕННИКОВА Вера Геннадиевна** – к.б.н., н.с., psennikovavera@mail.ru; **ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна** – д.б.н., зав. лаб. ИЕН СВФУ им. М.К. Аммосова, sargaanafedorova@mail.ru; **Терютин Федор Михайлович** – к.м.н., с.н.с. ИЕН СВФУ, rest26@mail.ru.

**Этические правила генетического консультирования
при молекулярно- генетической диагностике аутосомно - рецессивной глухоты 1 А типа В РС (Я)**

Этические правила	Комментарии
1.Взаимоотношения генетика и тестируемого индивидуума при генетическом консультировании строятся на взаимном доверии и являются недирективными	Директивность – преднамеренная попытка консультанта (через обман, угрозу или принуждение) нарушить автономию человека и подтолкнуть его к тому или иному решению [4]
2.Каждый индивидуум, желающий пройти тестирование, имеет право на получение полной информации о заболевании, его развитии и последствиях, сущности тестирования, возможных результатах	Для выяснения причин глухоты / тугоухости в отягощенной АРГ 1А семье на генетическую консультацию могут обратиться пациенты с разным генотипическим статусом: индивиды с нормальным генотипом без нарушений слуха ([wt];[wt]), гетерозиготные носители с «нормальным слухом» (с.[mu];[wt]), гомозиготы по мутации с тяжелой степенью тугоухости (с.[mut];[mut]). Соответственно, подходы к генетическому консультированию и получению информированного согласия на ДНК-тестирование данных групп пациентов также должны быть разными [2]
3.Решение о прохождении ДНК-тестирования должно быть добровольным	Консультирование и ДНК- тестирование ставит целью улучшение психологического благополучия и адаптацию пациента к генетическому состоянию или риску [4]
4. Присутствие сурдопереводчика при консультировании пациентов обязательно	Информация должна быть доведена до пациента в наиболее полной и доступной форме [4]
5.Необходимым условием проведения ДНК-тестирования является информированное согласие, которое означает, что дееспособный индивидуум полностью ознакомлен с представленной ему информацией, адекватно ее понимает и принимает решение об обследовании самостоятельно	Необходимо создать особые условия для консультирования и получения информированного согласия у глухих. Информированное согласие на ДНК-тестирование АРГ 1А должно быть оформлено в письменном виде и быть максимально доступным для понимания. Следует избегать сложных генетических терминов и использовать простые слова и предложения [2]
6.ДНК-тестирование АРГ 1А допустимо для несовершеннолетних детей	При получении информированного согласия от слышащих родителей для ДНК-тестирования АРГ 1А можно объяснить, что ребенок наследует поврежденный ген от каждого родителя и, возможно, некоторые родители увидят в этом равномерное распределение ответственности за болезнь. Однако отягощенный семейный анамнез (наличие глухих родственников в семье) в значительной мере облегчает консультирование и получение согласия на ДНК-тестирование, поскольку пациенты психологически готовы принять наследственную отягощенность в семье. ДНК-тестирование детей до 14 лет на носительство АРГ 1А должно осуществляться при информированном согласии родителей или опекунов, при этом очень важно доступно и детально информировать родителей о генетическом статусе их ребенка и оказать адекватную психологическую поддержку при сообщении результатов ДНК-тестирования [2]
7.На обдумывание решения о прохождении ДНК-тестирования пациенту выделяется время	Как правило, пациенты более удовлетворены, если они адекватно информированы и активно участвуют в принятии решения. Поэтому необходимо уважать выбор пациента о согласии / отказе от ДНК-тестирования [2,4]
8.Информация о результатах ДНК-тестирования строго конфиденциальна. Сообщение результатов по почте и телефону не допускается	Сообщение результата ДНК-тестирования о риске АРГ 1А может нести значительную морально-психологическую нагрузку для человека. Во-первых, тестируемый узнает о риске рождения тугоухого/глухого ребенка в семье. В этом случае при выявлении у индивида гетерозиготного носительства АРГ 1А необходимо рекомендовать ему проспективное медико-генетическое консультирование или пренатальную профилактику. Во-вторых, гетерозиготному носителю необходимо предоставить информацию о достаточно высоком риске снижения слуха в пожилом возрасте. Констатация данного факта может дополняться рекомендациями по ведению соответствующего образа жизни и работы, который бы уменьшал нагрузку на органы слуха (избегать работ, связанных с шумом и т.д.) [2]
9. Использование ДНК-диагностики на АРГ1 А типа для пациентов с глухотой в Республике Саха (Якутия) может быть рекомендовано для процедур пренатального ДНК-тестирования, а также для процедур экстракорпорального оплодотворения, за исключением технологии редактирования генома	Область применения ТРГ в настоящее время является одной из самых спорных, поскольку порождает множество правовых и этических вопросов, что обусловлено техническим несовершенством ТРГ: недостаточная точность и эффективность, мозаицизм полученных эмбрионов и др. Отсутствие многолетних наблюдений за последствиями применения ТРГ не позволяет с уверенностью сказать, что модификация генома не приведет в отсроченной перспективе к развитию геномных аномалий и не отразится непредсказуемым образом на здоровье потомства [3,5]

кулярно - генетической диагностики аутосомно - рецессивной глухоты 1 а типа, распространенной в якутской популяции / С.К. Кононова [и др.] //Якутский медицинский журнал.-2018.- №2.-С.79-82.

3. Приказ Министерства здравоохранения

РФ от 30 августа 2012 г. N 107н " О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению"

4. Jamal L. An ethical framework for genetic counseling in the genomic era / L. Jamal, W.

Schupmann, B.E. Berkman // J Genet Couns. -2019 . doi: 10.1002/jgc4.1207

5. Shinwari Z.K. Ethical Issues Regarding CRISPR Mediated Genome Editing / Z.K. Shinwari, F. Tanveer, A.T. Khalil // Curr Issues Mol Biol.- 2018.-V. 26.-P.103-110.