

Этические аспекты генетики и эпидемиологии

«Было принято считать, что наша судьба скрыта в наших звездах. Однако теперь мы точно знаем, что она записана в наших генах.» Д. Уотсон



Локализация этических проблем в генетике

- Генетическая диагностика (ПГД, тестирование)
- Генетическая терапия (воздействие на соматические клетки; воздействие на половые клетки)
- Генетическое прогнозирование
- ПППМ – персонализированная предикативная, превентивная, партиципативная медицина. Цель – оптимизация терапии, основанная на генетическом тестировании и индивидуальном подборе лекарственных средств и лечения.

- ПППМ основана на трех китах
 - - доклиническая диагностика (предикация)
 - - профилактическая (превентивность)
фармакопревенция
 - - индивидуализация (персонализация)
воздействия на основе генетического скрининга
 - Партиципация – участие пациентов в принятии решения
-
- ПППМ – феномен «постгеномной эры»
 - При осуществлении проекта «Геном человека» (1993-2003) одновременно осуществлялась гуманитарная экспертиза

Статус генетических данных

- Могут предсказывать будущее состояние здоровья человека, и поэтому могут быть использованы для ущемления его прав и для дискриминации при использовании третьими сторонами;
- оказывать на протяжении нескольких поколений воздействие на семью, включая потомков обследуемого, а в некоторых случаях – на целую группу, к которой относится соответствующее лицо;
- выявить информацию, о значении которой может быть неизвестно во время сбора биологических образцов

Этические проблемы генетического скрининга

- добровольность или обязательность;
- проблемы личного выбора и различных форм принуждения в обществе;
- защита конфиденциальности полученных данных;
- дискриминация и стигматизация по генетическим признакам.

Негативные последствия

- психологический стресс, вызванный информацией, которую нельзя использовать для определенного личного выбора или которую трудно понять и интерпретировать;
- чрезмерное давление на личный выбор со стороны общества, врачей, членов семьи;
- социальная стигматизация лиц с повышенным генетическим риском или лиц, уклоняющихся от предлагаемого генетического скрининга;
- раскрытие генетической информации о членах семьи, не давших согласие на тестирование;
- неправомерное использование информации и дискриминация на основании результатов теста при использовании данных третьими сторонами, например, сотрудникам страховых компаний или работодателям.

Международное регулирование

- Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека ЮНЕСКО (1997)
- Международная декларация о генетических данных ЮНЕСКО (2003)
- Конвенция СЕ по правам человека в биомедицине гл. IV «Геном человека» (1997)

Конвенция СЕ по правам

человека в биомедицине гл. IV

- Ст.11 Запрет на дискриминацию любого лица по генетическим признакам
- Ст.12 Проведение прогностических тестов на наличие генетического заболевания или генетической предрасположенности к тому или иному заболеванию допускается **ТОЛЬКО В МЕДИЦИНСКИХ ЦЕЛЯХ** и при условии надлежащей консультации врача-генетика
- Сегодня можно выявить гены, вызывающие моногенные нарушения (например, фиброзно-кистозная дегенерация, гемофилия, болезнь Гентингтона, пигментозный ринит и др.)
- Выявление аномального гена, не означает, что разовьется болезнь и можно предугадать картину и степень ее серьезности

- Тесты в некоторых случаях генетических нарушений позволяют уменьшить риск путем изменения поведения, образа жизни или окружающей обстановки
- Во многих случаях генетических нарушений это невозможно сделать
- Особое значение приобретает право знать и не знать
- Полученные данные могут иметь последствия для членов семьи и потомков

- Скрининг для серьезных заболеваний, начинающихся в позднем возрасте, должен проводиться в исключительных случаях из-за риска нарушения частной жизни и свободы участия в исследованиях
- Необходимо строго ограничить прогностическое тестирование интересами здоровья индивида, к ним не относится медицинское обследование при поступлении на работу (кроме случаев предотвращения ущерба здоровью), получение страховки

- Генетическое консультирование не должно иметь директивного характера
- По возможности проводить тестирование только с момента совершеннолетия
- В связи с доступностью генетических тестов в Интернете, в случае важных последствий для семьи и репродуктивного выбора не проводится тест без медицинского сопровождения

Недирективное консультирование

- Помощь пациентам и семьям в принятии свободного и информированного решения без принуждения, особенно относительно воспроизводства.
- Недирективное — означает, что уважение автономности индивидуума и его право на конфиденциальность.
- Недирективное консультирование - идеал, приветствуемый, но не выполнимый, из-за персональных отношений и оценок консультанта, возникающих в ходе консультирования.
- Несмотря на трудности достижения идеала недирективного консультирования, этические принципы автономии, пользы, исключения вреда и справедливости остаются стержнем всей практики генетического консультирования, особенно в области принятия решения о деторождении.

- Скрининговая программа может приниматься только после независимой ее оценки этическим комитетом для проверки научной валидности и эффективности; наличия адекватных мер профилактики и лечения заболевания, для выявления которого проводится скрининг; адекватного информирования популяции о программе, ее целях и добровольности участия в ней и т.п

Запрет на евгенические вмешательства

- Ст13. Вмешательство в геном человека, направленное на его модификацию, может быть осуществлено только в профилактических, терапевтических или диагностических целях и только при условии, что подобное вмешательство не направлено на изменение генома наследников данного человека.
- Видоизменение генетических характеристик, не связанных с болезнью запрещено. Не разрешаются генетические модификации сперматозоида или яйцеклетки в целях оплодотворения

- Ст.14 запрет на выбор пола будущего ребенка, за исключением случаев наследования заболевания , связанного с полом

Антропологические и социальные следствия развития геномики (1)

- Контроль над жизнью (Биовласть; когнитивный капитализм (жизнь вместо труда))
- Переопределение понятий здоровье, болезнь, норма, индивидуальность
- От оздоровления к улучшению природы человека
- Преобладание генетического детерминизма над моральным и социальным, что ведет к биологическому редукционизму и селекции

Антропологические и социальные следствия развития геномики (2)

- Передача биологии функции социальной стратификации через генную инженерию
- Опасность сегрегации и возникновения неравенства в обществе по генетическому признаку «хорошей» и «плохой» наследственности
- Вероятность создания новейших нестандартных типов поведения человека и возможностей человека, которых раньше не существовало

Проблемы геномики с точки зрения биоэтических принципов

«Не навреди» (терапевтическая функция геномики)

- Надежность и точность генетической диагностики и определение возможностей терапии. Генотерапия - продолжающийся клинический эксперимент.

«Делай благо!» Прогностическая функция

- Может быть уменьшена или исключена возможность развития некоторых заболеваний. (Благо для индивида)
- Будет ли благом для потомков вмешательство в наследственный механизм? (Благо для других). Как и кого обеспечить «хорошей» наследственностью? Позитивная евгеника как благо для общества. Генетика против стерилизации.
- Благо как «лучшая жизнь» для будущего ребенка. Должны ли родители заботиться о наборе лучших качеств для ребенка? Ребенок – средство для родителей или цель?
- «Либеральная евгеника»: благодеяние для отдельной семьи и благо для общества в евгенических программах, нацеленных на улучшение популяции

Евгеника

- Термин ввел английский ученый Ф. Гальтон
- Считал, что евгеника необходима как метод социального контроля для «исправления и улучшения расовых качеств будущих поколений, как физических, так и интеллектуальных».

- **«Все нации несут не себе бремя чрезвычайно большого количества неполноценных, умственно отсталых, слабых, больных и калек. С помощью мудрых законов мы смогли бы создать лучшие условия размножения»**

М. Грант «Уход великой расы»

Основные цели евгеники

- **Борьба с вырождением человечества;**
- **улучшение человеческого рода;**
- **изменение наследственного материала с помощью методов генетики;**
- **осуществление государственного контроля за воспроизводством населения.**

Евгеника (негативная, позитивная)

Позитивная евгеника

Улучшение генетических качеств человеческих индивидов и популяций путем подбора желаемого наследственного материала.

Негативная евгеника

Препятствие размножению лиц с наследственными признаками, считающимися неприемлемыми.

Осуществлялась в Германии, США, Дании, Швеции, Эстонии, Сингапуре. США в результате евгенической программы было стерилизовано более 100 000 человек. В скандинавских странах доля стерилизованных в населении была даже выше, чем в США. В Германии было стерилизовано более 350 000 человек.

Пример: в Сингапуре поощряется рождение детей в социально благополучных слоях и предлагалась стерилизация женщин из низших слоев в обмен на материальные блага (квартира).

До отмены расовой дискриминации в 60 –е годы не допускались браки с темнокожими и индейцами.

В нацистской Германии в 1933 г. был принят «Закон о защите германского генофонда от генетически неблагоприятных элементов». Стерилизация евреев

Неоевгеника в ПГД

- **ПГД не допустима т.к « ...наносит ущерб человеческому достоинству и заслуживает всякого порицания, поскольку претендует на то, чтобы измерять ценность человеческой жизни лишь по параметрам «нормальности» и физического благополучия, тем самым прокладывая путь узаконенного детоубийства и эвтаназии» Donum Vitae**

Принципы и правила уважения личности (автономии, целостности, добровольности, уязвимости)

- В генетическом тестировании, в консультировании, в пренатальной диагностике эмбрионов возникает проблема принуждения. Дискриминация может последовать при получении результатов, а также при отказе от тестирования.
- Зародышевая терапия изменяет геном индивида и нарушает личностную целостность.
- Право пациента «знать» и «не знать» о возможном возникновении заболевания.

Проблема разглашения информации «третьим лицам»

(конфиденциальность)

- Обязаны ли члены семьи делиться генетической информацией? Может ли медицинский генетик предупредить других членов семьи, если сам пациент возражает?
- Обязательно ли генетическое тестирование при вступлении в брак, при беременности?
- Заинтересованность «посторонних» в генетической информации (работодателей, страховщиков, школы и т.п.)
- Нарушение **правила приватности (НЧЖ)** в возможной дискриминации при приеме на работу, в медицинском страховании и т.д.

Вопросы справедливости

- Высокая стоимость лечебных и диагностических процедур в генетике.
- Возникновение неравенства в обществе и среди стран в зависимости от степени доступности к возможностям, которые открывает современная генетика
- «Неравенство» поколений по признаку естественности происхождения. Будут ли морально ответственны индивиды, чей геном был сформирован искусственно? Изменение оснований самодетерминации и самоидентичности.

Пол Нерс (Paul M. Nurse) лауреат
Нобелевской премии, генеральный директор
Британского Национального центра

- ... исследования рака
... может возникнуть ситуация
«генетического апартеида» , т.е. такая
ситуация в обществе, когда людей будут
четко разделять на генетически
«правильных» и генетически «плохих». Или
же неверная тактика государства может
создать такие условия, при которых
исследования генома окажутся доступны
лишь тем, кто сможет себе позволить
дорогостоящее обследование, что в
результате создаст генетически низший
класс.

Ф. Фукуяма

- «Крайне важно, чтобы в каждом обществе была выработана регулятивная система, обеспечивающая контроль над применением новых технологий, отражающая морально-этические ценности данного общества. Вполне мог бы быть создан орган политического контроля. Наука не есть нечто такое, что существует вне интересов общества»

**Этические проблемы
предупреждения распространения
ВИЧ-инфекции и отношения к
носителям ВИЧ и больных СПИД**

Данные ЮНИСЭЙД (2015)

- Первые заболевшие СПИДом были зарегистрированы в США в 1980 г.
- ВИЧ был выделен в 1984 г.
- С начала эпидемии инфицированы 78 млн. чел.
- Умерло от болезней, связанных со СПИД 35 млн. чел.
- Живут с ВИЧ 38 млн. чел. Прирост за год 2,1 млн.
- Имеют доступ к антиретровирусной терапии 18,2 млн. чел.
- По сравнению с пиковым показателем в 2005 году, число смертей, связанных со СПИДом, снизилось на 45%.

ФНЦ по профилактике и борьбе со СПИДом

- В 2015 г. Число ВИЧ-инфицированных россиян около 950.000 человек. Прирост 7%.
- Число инфицированных ВИЧ детей, зараженных от матерей с подтвержденным диагнозом ВИЧ-инфекция – 4866. Количество новых выявленных случаев ВИЧ-инфекции среди беременных за 2012 г., обследованных в регионах России – 6494. (2012)

- Пораженность ВИЧ-инфекцией на 1 ноября 2015 г. составляла 534,0 на 100 тыс. населения России. К наиболее пораженным субъектам Российской Федерации (по предварительным данным) относятся: Свердловская (зарегистрировано 1511,0 живущих с ВИЧ на 100 тыс. населения), Иркутская (1503,7), Кемеровская (1448,2), Самарская (1373,5), Оренбургская (1128,2), Ленинградская (1116,3) области, Ханты-Мансийский автономный округ (1094,9), Тюменская (1093,9), Челябинская (943,7) области, г. Санкт-Петербург (941,3).

- По данным регионального Минздрава, на сегодняшний день в Новосибирской области зарегистрировано более 31 тысячи ВИЧ-инфицированных, из них на диспансерном учете состоит более 20 тысяч. В конце 2015 года в области было зарегистрировано около 30 тысяч инфицированных.

Этические проблемы помощи ВИЧ-инфицированным и больным СПИДом (1)

- Ущемление достоинства личности, как следствие спидофобии.
- Доступность лечения. Как распределить справедливо финансирование программ в здравоохранении?
- Информированное согласие на диагностику ВИЧ – статуса
- Соблюдение конфиденциальности. Дилемма сообщения информации при отсутствии согласия.

(2)

- Спидофобия в обществе и врачебном сообществе. Проблема распространения информации о ВИЧ.
- Стигматизация больных в обществе. Изоляция, остракизм, «эмоциональное гетто» и самоизоляция больных.
- Дискриминация при приеме на работу, при оформлении в дет.сад, школу. Сегрегация и уязвимость.

**№ 38-ФЗ "О предупреждении
распространения в РФ заболевания,
вызываемого вирусом иммунодефицита
человека (ВИЧ-инфекции)(1995)**

Ст.4 Государством гарантируется

: ...бесплатное обеспечение лекарственными препаратами для медицинского применения для лечения ВИЧ-инфекции в амбулаторных условиях в медицинских организациях.

-социально-бытовая помощь ВИЧ-инфицированным гражданам РФ, получение ими образования, их трудоустройство;

Ст.7

- Медицинское освидетельствование проводится добровольно, за исключением случаев, предусмотренных статьей 9 настоящего Федерального закона, когда такое освидетельствование является обязательным. Медицинское освидетельствование несовершеннолетнего в возрасте до пятнадцати лет или больного наркоманией несовершеннолетнего в возрасте до шестнадцати лет, также недееспособных, может проводиться при наличии согласия и при возможном присутствии законных представителей

Обязательное освидетельствование

- иностранные граждане и лица без гражданства, желающие въехать в Российскую Федерацию на срок свыше трех месяцев;
- лицам, находящимся в местах лишения свободы;
- при поступлении (призыве) на военную службу;

- ч. 2 ст. 15 Семейного кодекса РФ устанавливает, что результаты обследования лица, вступающего в брак, составляют медицинскую тайну и могут быть сообщены лицу, с которым оно намерено заключить брак, только с согласия лица, прошедшего обследование.
- ч. 3 ст. 15 и ч. 1 ст. 28 Семейного кодекса РФ предусматривают возможность признания брака недействительным, если одно из лиц, вступающих в брак, скрыло от другого лица наличие венерической болезни или ВИЧ-инфекции.
- ст. 121 и 122 УК РФ предусмотрена уголовная ответственность за заражение венерической болезнью и ВИЧ-инфекцией лицами, знавшими о наличии у них этих болезней.

Ст.9

- 1. Обязательному медицинскому освидетельствованию подлежат доноры крови, биологических жидкостей, органов и тканей.
- 3. Работники отдельных профессий, производств, предприятий, учреждений и организаций, перечень которых утверждается уполномоченным Правительством Российской Федерации федеральным органом исполнительной власти, проходят обязательное медицинское освидетельствование для выявления ВИЧ-инфекции при проведении обязательных предварительных при поступлении на работу и периодических медицинских осмотров.
- Медицинский персонал включен в это список.

Ст.13

- Статья 13. Право ВИЧ-инфицированного на получение информации о результатах медицинского освидетельствования
- 1. Лицо, у которого выявлена ВИЧ-инфекция, уведомляется работником медицинской организации, проводившей медицинское освидетельствование, о результатах освидетельствования и необходимости соблюдения мер предосторожности с целью исключения распространения ВИЧ-инфекции, о гарантиях соблюдения прав и свобод ВИЧ-инфицированных, а также об уголовной ответственности за поставление в опасность заражения либо заражение другого лица.
- 2. В случае выявления ВИЧ-инфекции у несовершеннолетнего в возрасте до восемнадцати лет, а также у лица, признанного в установленном законом порядке недееспособным, уведомляет об этом одного из родителей или иного законного представителя таких лиц.

Ст.14

- Статья 14. Права ВИЧ-инфицированных при оказании им медицинской помощи
- ВИЧ-инфицированным оказываются на общих основаниях все виды медицинской помощи по медицинским показаниям, при этом они пользуются всеми правами, предусмотренными законодательством Российской Федерации об охране здоровья граждан.
- Медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь ВИЧ-инфицированным в амбулаторных и стационарных условиях, обязаны создать условия для реализации предусмотренных настоящим Федеральным законом прав ВИЧ-инфицированных, а также для предупреждения распространения ВИЧ-инфекции.

Ст. 17

- Запрет на ограничение прав ВИЧ-инфицированных
- Не допускаются увольнение с работы, отказ в приеме на работу, отказ в приеме в организации, осуществляющие образовательную деятельность, и медицинские организации, а также ограничение иных прав и законных интересов ВИЧ-инфицированных на основании наличия у них ВИЧ-инфекции, равно как и ограничение жилищных и иных прав и законных интересов членов семей ВИЧ-инфицированных, если иное не предусмотрено настоящим Федеральным законом.

Статья 22. Гарантии медицинским работникам

- 1. Медицинские и иные работники, осуществляющие диагностику и лечение ВИЧ-инфицированных, а также лица, работа которых связана с материалами, содержащими вирус иммунодефицита человека, имеют право на сокращенную продолжительность рабочего времени, ежегодный дополнительный оплачиваемый отпуск за работу с вредными и (или) опасными условиями труда.
- 2. Медицинские и иные работники подлежат: обязательному социальному страхованию от несчастных случаев на производстве и профессиональных заболеваний.

Деонтология

- 1. Поставить человека в известность о мерах предосторожности.
- 2. Если ВИЧ диагностирован у несовершеннолетнего, следует пригласить родителей.
- 3. Предупредить о гарантиях и правах пациента.
- 4. Обеспечить соблюдение конфиденциальности.
- 5. Предупредить о мерах ответственности: статья 122 УК – заведомое поставление в опасность (до 1 года); заражение знавших об этом (до 5 лет);
- Медицинский работник должен знать, что неосторожное заражение при исполнении профессиональных обязанностей наказывается до 5 лет лишения свободы; до 3-х лет – лишение права профессиональной деятельности).
- Серьезной деонтологической ошибкой является поспешное оповещение о ВИЧ-инфекции. Как правило, необходимо провести тестирование во второй раз.