

**ГОУ ДПО РМАПО Росздрава
Кафедра медицинской генетики с курсом
пренатальной диагностики
ФГБУ МГНЦ РАМН**

**«Этические проблемы в
медицинской генетике»**

**Врач-генетик, аспирант кафедры
медицинской генетики
ГОУ ДПО РМАПО**

Елена Евгеньевна Баранова

**Заместитель директора по
научной работе ФГБУ МГНЦ
РАМН, профессор, д.м.н.**

**Вера Леонидовна
Ижевская**

Москва, 2013

Основные постулаты биоэтики

- **Автономия личности** (признание свободы и достоинства пациентов или людей, участвующих в исследовательских проектах в качестве испытуемых)
- **Справедливость** (равная доступность для всех членов общества ресурсов медико-генетической помощи через систему государственного здравоохранения, с одной стороны, и моральная оправданность неравенства уровня медико-генетической помощи в частном секторе здравоохранения, обусловленного рыночными отношениями, с другой)
- **Не причинение вреда** (предупреждение возможного вреда для благополучия и здоровья человека от применения медицинских манипуляций или, если вред не может быть исключен, его минимизация)
- **Благодеяние** (В настоящее время предполагает высший приоритет благополучия человека и осуществление только тех действий, которые полезны для его здоровья)

Три правила биоэтики

Правдивость

**Конфиденциальность и
неприкосновенность частной жизни**

Информированное согласие

Генетика: «темное прошлое и ... будущее»?

Медицинская генетика - область медицины, наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков....

1920-1940-ые годы XX века

Попытки повлиять на наследственность...



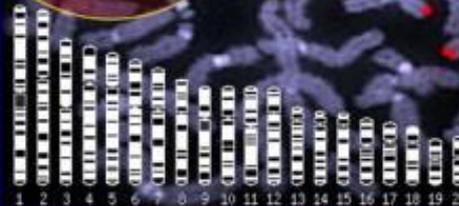
После 20 апреля 2003г

Бурное развитие генетического тестирования

ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ГЕНЕТИКИ ВО БЛАГО ЗАВИСИТ ОТ ВСЕХ НАС!!!

Finished Human Genome

Human Genome Project



Wellcome Trust
Sanger Institute

Science

THE HUMAN GENOME

AMERICAN ASSOCIATION FOR THE ADVANCEMENT OF SCIENCE

nature

the human genome

Nuclear fusion: Fusioners want to see the sky
Seafloor spreading: The Arctic
Cancer prospects: Sequences create new opportunities

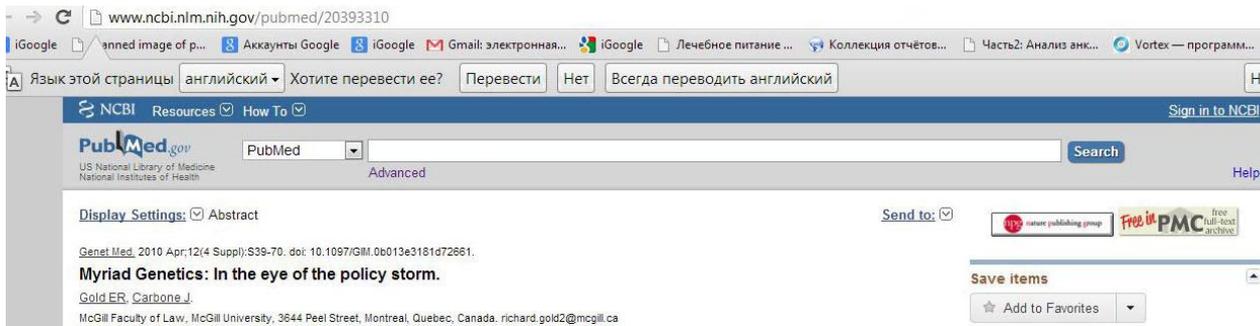
naturejobs

Специфические взаимоотношения "врач – пациент" в медицинской генетике

- Информация, получаемая врачом при генетических исследованиях, имеет отношение не только к конкретному человеку, но и ко всей его семье;
- В результате генетических исследований можно предсказать будущее состояние здоровья человека, здорового на момент обследования, эта информация может быть использована для ущемления его прав и в качестве оснований для дискриминации при использовании третьими сторонами;
- Генетическая информация и сделанный на ее основе выбор могут повлиять на будущие поколения.
- С помощью генетических тестов может быть получена информация, о значении которой для человека и его семьи может быть неизвестно во время сбора биологических образцов.
- Человек, больной наследственным заболеванием, нередко по возрасту или состоянию здоровья не может принимать самостоятельных решений.

Этические проблемы генетики

- Внедрение принципиально новых медицинских и генетических технологий стало массовым в медицинской практике;
- ✓ Вспомогательные репродуктивные технологии
- ✓ Пренатальная диагностика
- ✓ Определение отцовства, в том числе пренатальное
- Медико-генетическая помощь и генетические технологии прогрессивно коммерциализируются;
- ✓ Рак молочной железы и яичников



- Этическое и правовое регулирование научных исследований;
- ✓ Угроза злоупотреблений достижениями науки
- ✓ Проблемы биобезопасности

Генетическое консультирование

– процесс оказания помощи людям в понимании и адаптации к медицинским, психологическим и семейным последствиям влияния генетических факторов на развитие заболевания.

Национальное общество генетиков-консультантов Соединенных Штатов Америки (США), 2006 год.

Этические и психологические проблемы генетического консультирования

1. наследственное заболевание поражает семью, а не только индивида.
2. решение о генетическом тестировании часто глубоко эмоционально окрашено
3. решение сильно зависит от настроения и личного опыта консультирующегося
4. существенно влияние культурных, социальных, этических, религиозных установок

Равное значение собственно медико-генетического и психолого-консультационного аспектов.

Этические принципы медико-генетического консультирования:

- **уважение пациента и его семьи**, уважение их решений (автономия);
- **защита целостности семьи** (автономия, не причинение вреда);
- **полное открытие пациенту или семье всей информации** (не причинение вреда, автономия);
- **защита частной жизни пациента и семьи от вмешательства третьих сторон** (не причинение вреда);
- **информирование пациента и семьи о возможных последствиях использования генетической информации третьими сторонами** (не причинение вреда);
- **информирование пациента о его этическом долге** сообщить своим кровным родственникам о наличии у них генетического риска (не причинение вреда);
- **информирование пациента о необходимости сообщения генетической информации супругу** (не причинение вреда);
- **информирование пациента об моральном долге раскрыть свой генетический статус**, если это важно для общественной безопасности (не причинение вреда);
- **непредвзятое представление информации**, насколько это возможно (автономия);
- **недирективный подход**, за исключением случаев с доступным эффективным лечением (автономия, польза);
- **дети и подростки должны быть вовлечены в процесс принятия решения** относительно их тестирования и лечения, насколько это возможно (автономия);
- **повторные контакты с семьей**, если это необходимо для ее пользы (не причинение вреда, польза, автономия).

Пренатальная диагностика

- комплексная дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития.

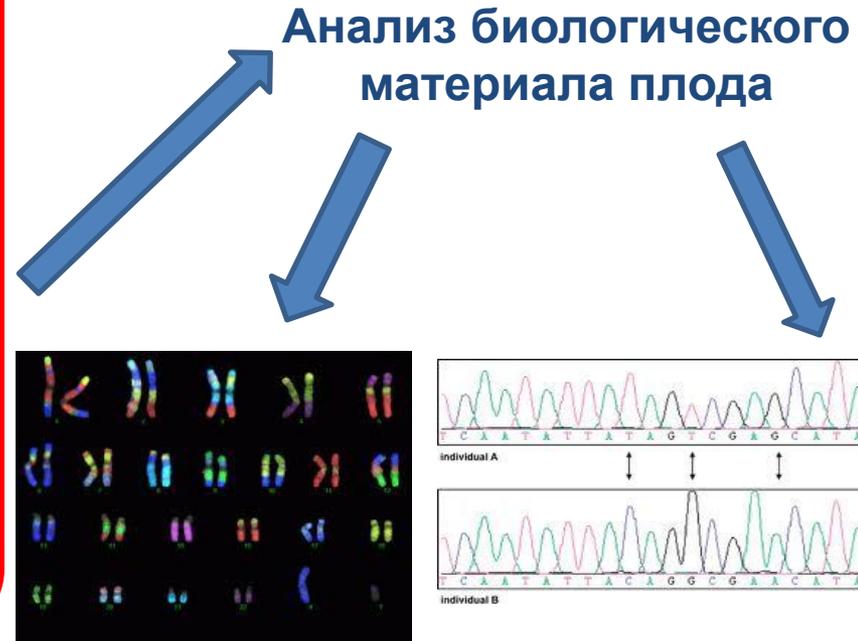


Биохимический
скрининг
+
УЗИ плода



Инвазивная
Процедура

Диагностика
ДНК плода
в крови матери



Главная этическая проблема пренатальной диагностики
связана с ее прямым последствием,

а именно:

с абортom плодов с пороками развития и
наследственной патологией

Этические принципы пренатальной диагностики

(ПД)

- **Обеспечение равной доступности** (справедливость)
- **Добровольность ПД** (автономия)
- При наличии медицинских показаний, **ПД должна быть доступна пациентам независимо от их взглядов на аборт** (автономия).
- Использование ПД для **селекции по полу** вне ситуаций риска сцепленных с полом заболеваний не приемлемо (не причинение вреда).
- ПД из-за болезненного беспокойства матери о состоянии плода, в отсутствие медицинских показаний, должна иметь **меньший приоритет**, чем ПД по медицинским показаниям (справедливость)
- **Медико-генетическое консультирование должно предшествовать ПД**
- Врач должен сообщить женщине или супругам **обо всех клинически важных находках** (автономия)
- **Выбор женщины и/или супругов относительно беременности пораженным плодом должен быть защищен** в рамках семьи, законодательства, культуры и социальной структуры страны (автономия)

Консультирование пары при ПД

Подходы

«Родительско-центристский» подход:

Следуя принципу автономии, профессионал должен уважать желание полностью информированной и проконсультированной пары и позволить им решить, насколько серьезно заболевание, даже если большинство людей не согласятся с таким решением.

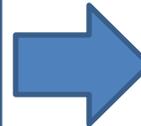
Альтернативы

(1) запрещение любого аборта после ПД



Непосильное бремя для некоторых семей

(2) разрешение аборта только для заболеваний, для которых ожидается ранняя смерть или тяжелая неврологическая патология вскоре после рождения



Общество (или правительство) формулирует список заболеваний для аборта.

Генетический тест

— любой тест, выявляющий генетические данные (генетическую информацию)

Генетическое тестирование при моногенных заболеваниях и его риски



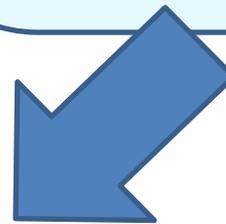
Риски генетического тестирования

Риск для частной жизни (самого обследуемого и членов его семьи)

Психологические, социальные, экономические риски (например, чувство вины, беспокойство, ущемление чувства собственного достоинства, навешивание социального клейма, дискриминация в сферах страхования, занятости, образования и др.)

Трудности в интерпретации результатов теста / в понимании применимости теста в практике

На основе генетической информации не всегда можно дать однозначные прогноз!



**Возможности диагностики часто превышают
возможности эффективных действий
(лечить или принимать профилактические меры)**

Некоторые международные документы



**Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины.
Конвенцию о правах человека и биомедицине (1997)**



**Рекомендации Комитета
общественной и
профессиональной политики
Европейского общества генетики
человека**



**Рекомендуемое международное руководство по
этическим проблемам медицинской генетики и
генетической службы (1997)**



United Nations
Educational, Scientific and
Cultural Organization

**Международная декларация о генетических
данных человека, (UNESCO International Bioethics
Committee, 2003)**



**Резолюция 2004/9
экономического и социального совета
ООН
Генетическая конфиденциальность и
недискриминация.**

Регламентация генетического тестирования



Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes (2008)

- **Генетическая служба (ст.5)**
 - **Тест:** научная и клиническая обоснованность
 - **Лаборатории:** программы гарантии качества; регулярный мониторинг
 - **Персонал:** соответствующая квалификация (профессиональные стандарты)
- **Клиническая полезность (ст.6)** - существенный критерий для применения теста в медицинской практике.

Регламентация генетического тестирования частых заболеваний



Genetic Testing and Common Disorders in a public health framework Recommendations of the European Society of Human Genetics (2011)

- Исследователям в области генетики и геномики должны избегать генерации завышенных ожиданий от применения их результатов;
- Оценка клинической полезности генетического тестирования частых заболеваний должна проводиться до его применения;
- Необходимы срочные исследования потенциала применения результатов научных работ в клинике. Установление приоритетов должно идти вслед за общепринятыми критериями хорошей практики здравоохранения;
- В случаях, когда клиническая полезность теста вероятна, но доказательств этому недостаточно, необходимо проведение пилотных исследований

Общие положения:

- недопущение дискриминации на основании генетических характеристик;
- соблюдение принципов информированного согласия и конфиденциальности информации при всех видах генетических исследований;
- право на самостоятельное решение о том, пройти ли обследование, быть или не быть информированным о результатах тестирования;
- защита лиц, неспособных дать согласие по возрасту или состоянию здоровья;
- равная доступность бесплатных мероприятий по охране здоровья для всех членов общества;
- соблюдение профессиональных стандартов и организация контроля качества генетических исследований.

Клятва врача

— статья 71 федерального закона № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011.

«... Быть всегда готовым

- оказать медицинскую помощь,
- хранить врачебную тайну,

• внимательно и заботливо относиться к пациенту,

- действовать исключительно в его интересах независимо от пола, расы, национальности, языка, происхождения, имущественного и должностного положения, места жительства, отношения к религии, убеждений, принадлежности к общественным объединениям, а также других обстоятельств;

- проявлять высочайшее уважение к жизни человека, никогда не прибегать к осуществлению эвтаназии...»

ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан»

- **Статья 22. Информация о состоянии здоровья**
- 1. Каждый имеет право получить в доступной для него форме имеющуюся в медицинской организации информацию о состоянии своего здоровья...
- 3. Информация о состоянии здоровья не может быть предоставлена пациенту против его воли.
- **Статья 20. Информированное добровольное согласие на медицинское вмешательство и на отказ от медицинского вмешательства**
- 1. Необходимым предварительным условием медицинского вмешательства является дача информированного добровольного согласия гражданина...
- **Статья 13. Соблюдение врачебной тайны**
- **Статья 56. Искусственное прерывание беременности**
- 4. Искусственное прерывание беременности по социальным показаниям проводится при сроке беременности до двадцати двух недель, а при наличии медицинских показаний - независимо от срока беременности.
- 6. Перечень медицинских показаний для искусственного прерывания беременности определяется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.

Кодекс врачебной этики

Возможные пути решения этических проблем в медицинской генетике

В общем кодексе врачебной этики нельзя учесть особенностей каждой области медицины



На основе общего кодекса необходимо принять дополнительный кодекс врача-генетика

Спасибо за внимание!

