

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ

- любой тест, выявляющий генетические данные (генетическую информацию)

Генетическое тестирование при моногенных заболеваниях и его риски

Семейное планирование

Обследование членов семьи

Точный диагноз

Ранний диагноз

Лечение

Прогноз

Риски генетического тестирования

Риск для обследуемого и членов его семьи (частной жизни)

Психологические, социальные, экономические риски, например: чувство личной 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)**

Законодательные основы генетического тестирования

С учетом опыта Совета Европы и разработанный им концепции
ЮНЕСКО в 1997 г. принята

«Всеобщая декларация о геноме человека и о правах человека».

... геном человека является изначальной основой общности всех представителей человеческого рода, признания их достоинства, разнообразия и в его естественном состоянии не должен служить источником извлечения доходов.

Никто не может подвергаться дискриминации на основании генетических характеристик, цели или результаты которой представляют собой посягательство на основные свободы и человеческое достоинство.

Этические принципы медицинской генетики

сформулированы в 1997 г. в программе Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ):

1. Справедливое распределение общественных ресурсов, выделенных для генетической службы, в пользу наиболее нуждающихся в них.
2. Добровольность участия людей во всех медико-генетических процедурах, включая тестирование и лечение. Исключение какого-либо принуждения со стороны государства, общества, врачей.
3. Уважение личности человека независимо от уровня его знаний. Возможность образования в области генетики для всех членов общества: врачей, учителей, священников и др.
4. Уважение мнения меньшинства.

Этические принципы медицинской генетики

5. Тесное взаимодействие с организациями, объединяющими больных и их родственников.
6. Предупреждение основанной на генетической информации дискриминации при трудоустройстве, страховании или обучении.
7. Совместная работа с представителями других профессий по оказанию всех видов медицинской и социальной помощи больным, страдающим наследственными заболеваниями, и их семьям.
8. Использование понятного, доступного языка при общении с больным.
9. Регулярное обеспечение больных необходимой помощью или поддерживающим лечением.
10. Отказ от тестов или процедур, не нужных по медицинским показаниям.
11. Постоянное проведение контроля качества генетических услуг и процедур.

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...»

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 не дискриминация.



***European Society of
Human Genetics***

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.**

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.

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.

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

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);**

Этические принципы медико-генетического консультирования:

- **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).

**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)

**ТО ЧУВСТВО, КОГДА ЗАХОТЕЛ НАЧАТЬ
УЧИТЬСЯ**

А УЖЕ СЕССИЯ