

ГЕНЕТИЧНИ ТЕСТОВЕ И ГЕНЕТИЧНА ДИСКРИМИНАЦИЯ - ОБЗОР

Борислав Попов⁽¹⁾, Светлана Георгиева⁽²⁾ Магдалена Облакова⁽³⁾

⁽¹⁾ *Катедра «Молекулярна биология, имунология и медицинска генетика», Медицински факултет, Тракийски университет, Стара Загора,*

⁽²⁾ *Катедра «Генетика, развъждане и репродукция», Аграрен факултет, Тракийски университет, Стара Загора*

⁽³⁾ *Секция «Развъждане и технологии в птицевъдството», Земеделски Институт, Стара Загора*

GENETIC TESTS AND GENETIC DISCRIMINATION – REVIEW

Borislav Popov⁽¹⁾, Svetlana Georgieva⁽²⁾ Magdalena Oblakova⁽³⁾

⁽¹⁾ *Department "Molecular biology, Immunology and Medical genetics", Faculty of Medicine, Trakia University Stara Zagora*

⁽²⁾ *Department "Genetics, Breeding and Reproduction», Faculty of Agriculture, Trakia University, Stara Zagora*

⁽³⁾ *Department "Poultry Breeding and technology», Agricultural Institute, Stara Zagora
e-mail: dr_b_popov@abv.bg*

ABSTRACT

This publication presents some aspects of the issues surrounding the introduction of diagnostic tests in medical genetics, which gives rise to moral and ethical and social problems related to the protection of medical confidentiality and the resulting genetic discrimination. An attempt was made to analyze the underlying causes that lead to genetic discrimination and factors that constrain it.

Keywords: *genetic testing, genetic information, genetic discrimination, medical genetics*

ВЪВЕДЕНИЕ

Многобройните съвременни постижения в медицинската генетика допринесоха за изключителното подобряване на диагностичния подход, а в определени случаи и за профилактиката и лечението на някои генетични заболявания [3], [4]. Подобно на други нови технологии и въведения, успехите в медицинската генетика са съпроводени и от потенциални обществени проблеми. Що се отнася до конкретния случай, касаещ генетичните диагностични тестове, тези проблеми засягат медицинската тайна, в това число и съобщаването на резултатите от генетични тестове на роднини и несвързани трети страни (застрахователи, работодатели и др.), както и етичните аспекти, засягащи пренаталния скрининг и алтернативните процедури за зачеване. През последните десет години генетичната информация придобива голяма важност и за получаването на доход от застраховка „живот“, „здраве“ и „инвалидност“, поради което напоследък се изказват сериозни опасения, че все по-стремглаво увеличаващото се количество генетична информация ще доведе до обособяването на генетична „подкласа“ от хора, които няма да могат да получат застраховка. Използването от застрахователите на генетична информация за своите клиенти дава възможност за нанасяне на социална вреда под формата на генетична дискриминация [5], [6]. Дори и честотата на случаите на генетична дискриминация да не е висока, страхът от нейното въздействие и последствия са причина значителен брой хора да отказват генетични изследвания, които биха били важни за тяхното здраве и лечение, както и за семействата им и избора на начин на живот. Получаването на генетична информация става все по-леснодостъпно и нескъпоструващо. Нейното използване от застрахователи и работодатели може значително да нарасне. Съвсем разбираемо е, че за тях е изключително

важно да търсят законното си право да имат достъп до този вид информация, особено в случаите когато кандидатите за застраховка и постъпване на работа са тествани, и за тях има разполагаема генетична информация.

В отговор на тези нови предизвикателства и опасения при използването на генетичните тестове и информацията от тях, ние си поставихме за цел да ревизираме досегашните дефиниции на понятието «генетична дискриминация» и да посочим основните причини, които могат да я придизвикат.

Генетична дискриминация

Повечето дискуссионни мнения и законови положения дефинират, че генетична дискриминация означава създаването на нежелани последствия за дадено лице, което не страда от клинична форма на генетично заболяване, а само е неин носител или е в пресимптоматично състояние. Според някои автори, генетичната дискриминация е насочена срещу даден индивид или срещу членовете на семейството на този индивид единствено и само основаваща се на реални или предполагаеми различия от нормалния човешки геном в генетичната конституция на този индивид [7], [8]. В тези публикации се прави разлика между генетичната дискриминация и дискриминацията, насочена срещу увреждания и недъзи, като от първата категория се изключва дискриминацията срещу лице, което по време на дискриминиращото деяние е засегнато от заболяването (наблюдава се фенотипна изява на симптомите на болестта). Ние имаме нагласата да разширим смисъла на по-горе дадената дефиниция, за да можем да включим и индивиди, засегнати или страдащи от генетично заболяване, особено в случаите когато причината за дискриминацията е техния генотип, а не толкова неговата фенотипна проява. Ето защо, в допълнение към тези индивиди, които са безсимптомни или пресимптоматични и които са станали обект на дискриминация, поради наличието на генетична диагноза на самите тях или на член от семейството им, ние бихме включили и лицата с генетични заболявания, чиито симптоми са дотолкова леко проявени, че всъщност не се наблюдават белези на увреждане, но които са считани за увредени само защото тяхното заболяване е генетично. Освен това, бихме включили и хората, които са с по-сериозни увреждания, но които са обект на дискриминация не поради своето специфично увреждане, а поради своята генетична диагноза или поради това, че децата им биха могли да унаследят тяхното заболяване.

Ние оспорваме и схващането, че категорията «генетична дискриминация» трябва да бъде negliжирана поради факта, че по същество тя не може да бъде винаги лесно отграничена от другите форми на дискриминация срещу различните увреждания. Практиката показва, че повечето видове генетична дискриминация са съвсем ясно отдиференцирани от другите форми на дискриминация, основаваща се на физически или умствен недъг.

В допълнение на вече казаното, дискриминацията на базата на генотип би трябвало да бъде считана за отделна категория, тъй като на социалната и обществената арена тя винаги е била смятана за отделна категория [9], [10].

Основни причини за възникването на генетична дискриминация

В своя статия Alper and Natowicz [11] ни дават една добра база за разсъждение като представят предполагаемите начини за несправедливо използване и злоупотреба с генетичната информация. Областите от живота, които се взимат под специално внимание и подлежат на изследване от авторите, са наемането на работа и трудовите взаимоотношения, застрахователната политика, опазването на медицинската тайна, информираното съгласие и сферата на образованието. Те посочват следните основни източници на генетична дискриминация:

- дискриминация при наемане на работа, основаваща се на генетична консултация на индивида [12];

- дискриминация, базираща се на фамилна обремененост, резултати от генетични лабораторни изследвания, или въз основа на проявите на генетично заболяване [7];
- дискриминация вследствие нарушаване конфиденциалността на генетичната информация [13];
- дискриминация при застраховка „живот“, „здраве“ и „инвалидност“ [14];
- дискриминация при осиновяване на дете [11];
- дискриминация при получаването на ипотечен кредит [11];
- дискриминация при получаването на лиценз за медицинска практика [11];
- дискриминация при постъпване в учебно заведение [11];
- дискриминация при добиване на членство в спортен клуб [11];
- дискриминация в достъпа до обществени блага и услуги [15].

Защита срещу генетичната дискриминация

В декларация на ЮНЕСКО за човешкия геном и запазване на човешките права и достойнство, приета през февруари 1996 г. се казва: „Човешкият геном е основен компонент на наследствеността и трябва да бъде защитен, за да се запази интегритета на човешкия вид, достойнството и правата на всеки от неговите членове. Всяко човешко същество притежава уникална генетична идентичност. Личността не може да бъде принижавана само до нейните генетични характеристики. Всички индивиди имат право да бъдат уважавани независимо от тези характеристики. Никой човек не може да бъде дискриминиран заради геномните си характеристики. Никоя дейност, засягаща човешкия геном не може да има друга цел освен научна, терапевтична или диагностична. Такава дейност може да бъде предприета само след преценка на рисковете и евентуалните ползи и след получаването на валидно свободно информирано съгласие от лицето или неговите настойници. Конфиденциалността по отношение на генетичната информация на индивида трябва да бъде гарантирана с изключение на случаите, когато закона повелява друго”.

В отговор на тези опасения, в много държави са задействани закони, забраняващи на работодателите и застрахователите от различен тип да се възползват от генетична информация при назначаване на работа или взимане на решение за застрахователен риск [16], [17]. Въвеждането на такива законодателни мерки е в резултат на разгорещен и разединяващ мненията дебат относно обществената политика по този проблем. Понастоящем все още не съществува единно мнение за мащаба и естеството на проблема, нито пък за неговото най-добро разрешаване. Някои държави отказват въвеждане на регулаторни законови мерки, докато при други се наблюдават значителни различия относно това кои застрахователни продукти, кои източници на генетична информация и кои начини за използване на генетични данни трябва да бъдат включени в тези законови ограничения.

Общите принципи на защитата на гражданите в Р. България от неправомерно събиране и обработване на генетична информация са дадени в Закона за здравето - Раздел IV - Генетично здраве и генетични изследвания [1], както и в НАРЕДБА № 38 на МЗ от 20 август 2010 г. [2]. Съгласно посочените източници, генетични изследвания и вземане на биологичен материал за медицински или научни цели се провеждат само след писмено информирано съгласие от изследваните лица. Генетични изследвания върху деца или лица с психични разстройства, или лица, поставени под запрещение, се извършват след разрешение на комисията по медицинска етика към съответното лечебно заведение. Законът изрично предвижда, че резултатите от генетични изследвания и скрининг не могат да бъдат основание за дискриминация на изследваните лица. Съществува изрична забрана за предоставяне на тези данни на работодатели, здравно-осигурителни организации и застрахователни компании [18].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Повечето анализи, направени от различни автори обширно обсъждат и потвърждават тезата, че настоящите законови текстове и регулаторни схеми са недостатъчни за предотвратяването на нежелани форми на генетична дискриминация.

Идентифицирането на всички гени в човешкия геном и фенотипните изяви, свързани с мутациите ще променят възгледите ни спрямо това как възприемаме себе си и как се грижим за здравето си. За разлика от евгенистичните движения и възгледи от началото на 20-ти век, в наше време генетичната дискриминация срещу отделните индивиди би придобила невиджани размери на базата на емпиричното познание, а не толкова вследствие на въздействие върху генотипа. Ако учените навременно предвиждат потенциалните заплахи от дискриминация, за държавните органи ще бъде възможно да разработват такива политики и законови положения, които да гарантират справедливост и равнопоставеност на тези членове на обществото, подложени на генетична дискриминация.

БИБЛИОГРАФИЯ

1. Закон за здравето. Обн., ДВ, бр. 70 от 10.08.2004 г, посл. изм. и доп., бр. 40 от 29.05.2012 г.
2. Наредба № 38 от 20 август 2010 г. за утвърждаване на медицински стандарт "медицинска генетика" издадена от МЗ. Обн. ДВ. бр.67 от 27 август 2010 г .
3. Childs B, Holtzman NA, Kazazian HH Jr, Valle DL (eds). *Molecular genetics in medicine*. Elsevier, New York, pp 205-215, 1988.
4. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (eds). *The metabolic basis of inherited disease*, 6th ed. McGraw-Hill, New York, 1989.
5. Alper, J., et al. "Genetic Discrimination and Screening for Hemochromatosis," *Journal of Public Health Policy* 15, no. 3(Autumn):345–58, 1994.
6. Bornstein, R. A. "Genetic Discrimination, Insurability and Legislation: A Closing of the Legal Loopholes," *Journal of Law and Policy* 4:551, 1996.
7. Billings PR, Kohn MA, de Cuevas M, Beckwith J, Alper JS, Natowicz MR. Discrimination as a consequence of genetic testing. *Am J Hum Genet* 50:465-475, 1992 b.
8. Natowicz, MR, Alper, JK, Alper,JS. Genetic discrimination and the Americans with Disabilities Act. *Am J Humn Genet* 51:895-897, 1992 a.
9. Blumenthal, R. Letter from Acting Director of Communications and Legislative Affairs, EEOC, to Representative Bob Wise, Chairman, House Subcommittee on Government Information, Justice and Agriculture, Washington, DC, November 22, 1991.
10. Thornton, EM. Letter from Deputy Legal Counsel, EEOC, to Paul Berg and Sheldon Wolff, NIH-DOE Joint Subcommittee on the Human Genome Project, August 2, 1991.
11. Alper, JS, Natowicz, MR. Genetic discrimination and the public entities and public accommodations titles of the Americans with Disabilities Act. *Am J Hum Genet* 53:26-32, 1993.
12. Natowicz, MR, Alper, JK, Alper, JS. Genetic conditions and the scope of the Americans with Disabilities Act. *Am J Hum Genet* 53, 1993.
13. Reilly, P. ASHG statement of genetics and privacy: testimony to United States Congress. *Am J Hum Genet* 50:640- 642, 1992.
14. McEwen, JE, Reilly, PR. State legislative efforts to regulate use and potential misuse of genetic information. *Am J Hum Genet* 51:637-647, 1992.
15. Alper,JS, Natowicz, MR. Genetic Discrimination and the Public Entities and Public Accommodations Titles of the Americans with Disabilities Act. *Am. J. Hum. Genet.* 53:26-32, 1993.
16. Davis, HR. and Mitrius, JV. "Recent Legislation on Genetics and Insurance," *Jurimetrics* 37:69, 1996.
17. Yesley, MS. "Genetic Privacy, Discrimination and Social Policy: Challenges and Dilemmas," *Microbial and Comparative Genomics* 2:19, 1997.
18. Popov B., Georgieva, S., Lalchev S. Genetic testing and insurance. *Medical review*, Vol. XLVIII, №4, pp. 27-31, 2012.