

ПРОФЕСИОНАЛНО- ЕТИЧНИ ПРИНЦИПИ ПРИ ПРОВЕЖДАНЕ НА ГЕНЕТИЧНИ ИЗСЛЕДВАНИЯ И ТЕСТОВЕ

Борислав Попов*, Веселина Петрова-Тачева*, Севдалина Алекова**

**Катедра “Молекулярна биология, имунология и медицинска генетика”,*

Медицински факултет

***Катедра “Обща медицина и офталмология”, Медицински факултет*

Тракийски университет, Армейска 11, гр.Стара Загора

e-mail: dr_b_popov@abv.bg

PROFESSIONAL AND ETHICAL PRINCIPLES IN THE GENETIC ANALYSIS AND TESTING

Borislav Popov *, Veselina Petrova-Tacheva *, Sevdalina Alekova **

**Department of Molecular Biology, Immunology and Medical Genetics, Faculty of Medicine*

***Department of General medicine and Ophthalmology, Faculty of Medicine*

Trakia University, 11 Armejska str., Stara Zagora, Bulgaria

ABSTRACT

Hereditary diseases in general lead to severe pathology, some of which may even be incompatible with life. Leading importance in medical genetics has prophylactic activity, which is directly related to the knowledge of the population of reproductive age about the role and the importance of genetic counseling (MGK), genetic research and testing. In this publication, the authors investigate and analyze the personal position of the people on the importance of implementation and enforcement with professional and ethical principles in the conduct of genetic research and testing.

Key words: genetics tests, genetic diagnosis, genetic information

ВЪВЕДЕНИЕ

Генетичната консултация е процес, при който болните от наследствено заболяване или техните родственици получават информация за генетичната същност на болестта, нейното развитие, за възможностите за нейното лечение и профилактика и оценка на генетичния риск за предаване на заболяването в потомството. Важен момент от генетичното консултиране е правилното поставяне на точна клинична и генетична диагноза, налагаща назначаването и провеждането на генетични изследвания и тестове(1).

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 . Подобно на други нови технологии и въведения, успехите в медицинската генетика са съпроводени и от възникването на потенциални обществени проблеми (2-4). 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.) (5, 6), както и етичните аспекти засягащи пренаталния скрининг и използването на репродуктивните технологии (7-9). Поради наследствения характер на заболяванията в клиничната ни практика при провеждането на генетичните изследвания и работата с пациентите могат да възникнат морално-етични, психологични, социални и правни казуси и проблеми. Техните проучвания и дискусии имат много важно информативно значение за лекарите, които ги назначават и провеждат и интерпретират получените резултати.

ЦЕЛ И ЗАДАЧИ

Целта на нашето изследване бе да проучим и анализираме личната позиция на хората относно значението и ролята на прилагането и спазването на професионално- етичните принципи от генетиците при провеждането на генетичните изследвания и тестове. За постигането на целта си поставихме следните задачи:

- Да се проучи информираността на хората за понятията генетичен тест, генетично изследване и генетична информация;
- Да се проучи мнението на хората за значимостта на спазването от генетиците на професионално- етичните принципи при провеждане на генетичните изследвания и тестове;
- Да се проучи мнението на хората дали генетичните тестове и получената от тях наследствена информация са причина за възникване на морално-етични, правни и социални проблеми касаещи опазването на медицинската тайна и породената от това генетична дискриминация.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДИ

В изследването взеха участие общо 140 души в широка възрастова граница -от 19 до 61 години. Преобладаваше групата от индивидите на възраст между 20 -22 години, а разпределението по пол бе 96 жени и 44 мъже.

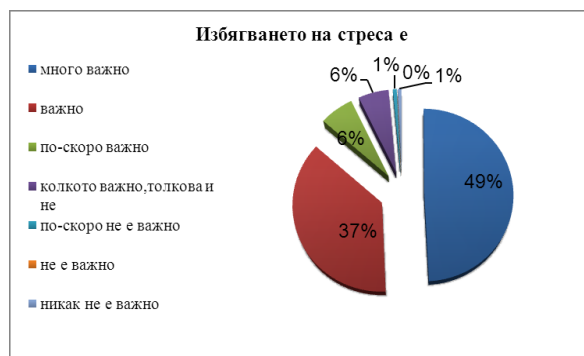
За проучването бе използвана анкетна карта съдържаща общо 71 въпроса от затворен тип с възможност за отговор в седем-степенна скала / линкертов тип/ . Респондентите попълниха старателно и отговорно въпросника при стриктно спазване принципите на доброволност и анонимност

При обработка на данните се приложиха съвременни математико-статистически методи.

ДИСКУСИЯ И РЕЗУЛТАТИ

Значителна част от анкетираните лица са настроени позитивно към провеждането на генетични тестове и генетично консултиране. Да бъде запознат и информиран за новите приложими и достъпни медико-диагностични методи в областта на генетиката, касаещи установяване на наследствени заболявания в техния начален етап, за младия индивид е от изключителна важност. Това в голяма степен подпомага предприемането на своевременни превантивни мерки. В редица случаи осъществяването на ранна профилактика е ключът към предотвратяване и подтискане развитието на нежелани болести и на усложненията от тях.

За повечето от анкетираните млади хора подлагането на генетичен тест е сериозна стресова ситуация, свързана с редица психо-емоционални и морално етични фактори (фиг.1 и фиг. 2).

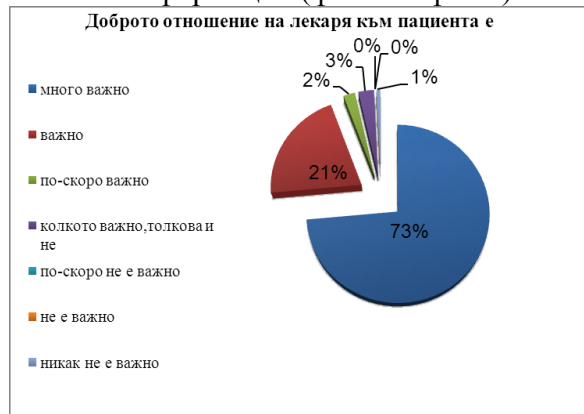


Фиг. 1.



Фиг. 2.

Да не бъде подложен на дискриминация от страна на обществото и близкия кръг от приятели е най-големият страх в очите на всеки индивид, suspectен или с диагностицирана вече наследствена патология. За много от респондентите, при провеждане на генетична консултация, лекарят има водеща роля в начина на интерпретиране на получените резултати от генетичен тест и поднасяне на информация (фиг. 3 и фиг.4).

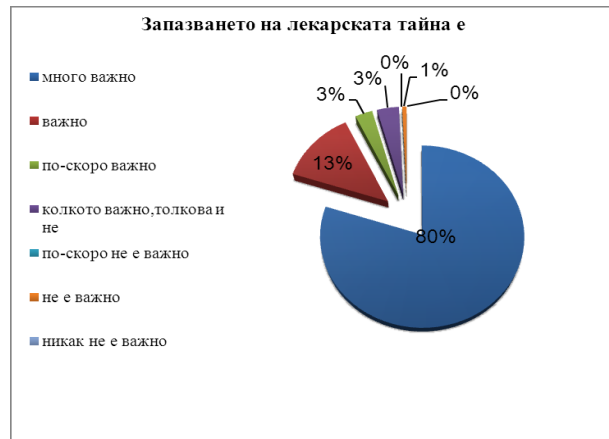


Фиг.3.

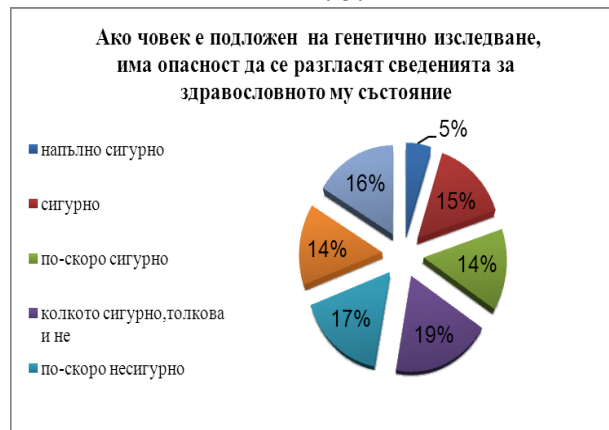


Фиг. 4.

Неадекватните емоции, липса на състрадателност и на примереност във вербалния изказ на лекаря обиждат и дълбоко нараняват душевността на пациента. Ситуацията е твърде деликатна от гледна точка да не бъде травмирана психиката на засегнатото лице. Ето защо съблимен момент е изразяването на подкрепа, както и изключително етично поведение от страна на лекаря. Старателно и тактично поднесените обяснения по съответния медицински проблем ще намалят тревожността на личността да изпита унижение и чувство на малocenност в лекарския кабинет (фиг.2 и фиг.4). Повечето от анкетираните млади хора са на мнение, че доброто, емпатично отношение на медицинския специалист към пациента и строгото спазването на лекарската тайна е съществено (фиг.3 и фиг.5).



Фиг. 5.



Фиг. 6.

Респондентите желаят да се зачита тяхното право на конфиденциалност при провеждане на медицинска консултация. При част от тях се пораждат съмнения и недоверие относно съхранението на медицинското досие и защитата на лична, интимна информация за здравето им от трети, неквалифицирани лица и институции. Те изразават категорично неодобрение за съществуващите възможности за разпространение на медицински сведения относно здравословното им състояние.

Като обобщение на горе изложеното се разкрива високата отговорност, която поема всеки самоотвержен и съвестен лекар в поднасянето и дискутирането на резултати от проведени генетични изследвания на и пред своите пациенти. Изискват се силно развити комуникативни умения и способности за боравене с вербална и невербална информация от страна на специалиста по време на консултиране, което/ всъщност е разковнечето/ именно е ключово за ползотворния и ефект.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Генетичното консултиране изисква умение и подход за общуване, изграждане на доверие и партньорство между лекар и пациент. Необходимо е коректно поднасяне и интерпретиране на генетичната информация при зачитане на автономността и правото на личен избор на пациента. Важно е да се популяризира, че 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, както и в НАРЕДБА № 38 на МЗ от 20 август 2010 г. (2,3). 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 (2). 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 (12,13).

БИБЛИОГРАФИЯ

1. Баранов Б., Горбунова В., Ефремов Г., Иващенко Т., Кашаева Т., Кременски И., Кузнецова Т., Лалчев С., Тончева Д., 1999. Медицинска генетика, СИЕЛА, София, 401-410
2. Вълканова, М., 2008. Правни аспекти на генетичните изследвания. – Правна мисъл, № 2, 101-116
3. 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 .
4. Янева-Деливерска, М., 2011. Принципът на не дискриминация по признак човешки геном. , Сб. Научни трудове на ИДП, 73
5. Янева-Деливерска, М., 2011. Същност и правна регламентация на редките заболявания., Сп. „Здраве и наука”, 4, 53
6. Andrews, L. B., 1991. Legal aspects of genetic information.– Yale J. Boil. Med., 64, 29-40
7. Coombes, R., 2004. Switzerland has opened door to genetic discrimination, say ethicists. – Br. Med. J., 329
8. Holtzman , N. A. et M. A. Rothstein, 1992. Eugenics and genetic discrimination. – Am. J. Hum. Genet., 50, 457-459.
9. Mitchell, J. A. et al., 1991. Report of the ACLI-HIAA rask force on genetic resting. American Council of Life Insurance, Washington, DC.
10. Murray, T. H., 1992. Genetics and the moral mission of Health insurance. – Hastings Cent. Rep., 22, 12-17
11. Ostrer , H. et al., 1993. Insurance and genetic testing: where are we now? – Am. J. Hum. Genet., 52, 565-577
12. Popov B., S. Georgieva, S. Lalchev, 2012. Genetic testing and insurance. Medical review, Vol. XLVIII, №4, pp. 27-31.
13. Popov B., S. Georgieva, M. Oblakova, 2012. Genetic tests and genetic discrimination. Science & Technologies, Vol. II, Number 1, Medicine, pp 268- 271