

ЕТИЧНІ ОРІЄНТИРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНОГО КОНСУЛЬТУВАННЯ

Г.М.Бичкова

Науковий центр радіаційної медицини АМН України
(Київ)

XXI століття стає "золотим століттям" біології та біотехнології. За кілька останніх років з'явилися такі нові науки, як геноміка, протеоміка, фармакогеноміка, дуже активно розвивається генетична медицина. Усі ці новітні науки торкаються глибинної природи людини та її психіки і потребують ретельного етичного та психологічного супроводу.

За результатами анкетування лікарів-генетиків України та Росії (Міжнародний дослідницький проект "Генетика і етика", 1992р., 2002 р.) встановлено, що більшість вітчизняних генетиків дотримується директивного підходу при медико-генетичному консультуванні (МГК) родин зі спадковою патологією [1]. У 1992 р. найчастіше надавалась "негативна" порада, спрямована на переривання вагітності (у разі високого ризику народження дитини зі спадковою патологією) або відмова від народження дитини чи використання донорських програм запліднення (у разі високого ризику носійства мутантних генів кимось з батьків або обома батьками). Результати опитувань лікарів України у 1992 р. поставили нашу країну в один ряд зі країнами Східної Європи, Китаєм, Індією, Кубою, Чилі та Єгиптом, у яких теж перевага віддавалась директивному підходу до МГК. Згідно з даними опитувань лікарів-генетиків у 2002р. ситуація дещо змінилась на краще: зменшилась кількість лікарів, які надають перевагу "негативним" порадам. Але, за нашою думкою, це сталося завдяки появі та розвитку молекулярно-генетичних обстежень (ДНК-аналіз) членів родини та можливості встановлення діагнозу під час вагітності, а не завдяки змінам психології лікарів-генетиків. Лікарі-генетики, коли

дають "негативну" пораду, найчастіше не замислюються, яка ступінь важкості захворювання, який вік його початку, чи супроводжується воно розумовою відсталістю. Тобто не використовують індивідуальний підхід при проведенні МГК в залежності від типу захворювання. Більшість лікарів надають перевагу директивному підходу у МГК тому що вважають більш важливим зменшення кількості мутантних генів у популяції (евгенічний підхід), ніж допомогу конкретній родині у прийнятті рішень, адекватних для цієї родини. Також зовсім рідко враховуються індивідуальні особливості членів родини, їх походження, рівень освіти, психологічні характеристики, які впливають на сприйняття інформації та на рівень реагування на неї. На жаль, далеко не завжди лікарі-генетики дотримуються конфіденційності щодо надання генетичної інформації родичам хворого в залежності від його згоди на це.

Медико-генетичне консультування є особливим видом консультування, що суттєво відрізняється від консультування за будь-якими іншими медичними проблемами. Комітет медико-генетичного консультування Американського товариства генетики визначає його, як "процес комунікації з приводу людських проблем, пов'язаних із виявленням генетичної хвороби в сім'ї або ризиком, на який ця хвороба всіх наражає" [2]. Цей процес передбачає спробу лікарів генетиків допомогти індивіду та його сім'ї:

- зрозуміти медичні аспекти своєї хвороби (діагноз, прогнози та ризик прояву хвороби в котрогось із кровних родичів);
- оцінити, якою мірою до цієї хвороби причетна спадковість;
- зрозуміти, які існують альтернативи зменшення ризику її подальших виявів;
- обрати поведінку, адекватну ступеню ризику. Поставити перед собою цілі як сімейного, так і особистого характеру, схилитися до певних етичних та релігійних переконань і діяти згідно з ними;
- звести до мінімуму патологічні прояви та ризик виникнення симптомів хвороби в суб'єкта, який від неї лікується, та в інших членів родини.

Останнім часом у деонтологічному середовищі утверджується думка про те, що консультування є обов'язковою умовою прийнятності встановленого генетичного діагнозу. Наприклад, у документі французького Національного етичного комітету записано, що "генетичне тестування не слід здійснювати, якщо неможливо організувати консультування до й після діагнозу" [3]. Також, за нашою думкою, дуже суперечливим є питання проведення генетичного тестування (визначення носійства мутантних рецесивних генів) подружнім парам під час планування народження дитини або під час вагітності, якщо у родоводі відсутні випадки якихось спадкових захворювань, та подружжя не є близькими родичами. З поширенням можливостей молекулярно-генетичних досліджень відчувається великий тиск з боку вчених - молекулярних біологів щодо масового генетичного тестування, і у разі виявлення носійства мутантних генів у подружжя проведення пренатальної діагностики відповідного захворювання. На наш погляд, до цього питання треба ставитися дуже упереджено, з урахуванням різних факторів, таких як тяжкість конкретного захворювання, можливості його лікування, порівняльний ризик народження хворої дитини з ризиком переривання вагітності після інвазивної процедури та ін.

З нашого досвіду дуже часто виникають проблеми при проведенні консультування за результатами молекулярно-генетичного обстеження хворих на якесь спадкове захворювання та членів його родини. Наприклад, при консультуванні у зв'язку з такими моногенними захворюваннями, як муковісцидоз, м'язова дистрофія Дюшенна, фенілкетонурія та ін. треба пояснити, що існує декілька сотень різних мутацій, що призводять до розвитку кожного з цих захворювань. А молекулярно-біологічні лабораторії можуть встановити наявність тільки найбільш поширених мутацій в певній країні (так звані "мажорні мутації"). Якщо ж в родині, що звернулась за консультацією, поширюються більш рідкі мутації, які неможливо виявити на сьогодні, то результат дослідження буде негативним (мутації відсутні). Але це зовсім не свідчить про відсутність захворювання у да-

ного хворого. При призначенні молекулярно-генетичного тестування (ДНК-аналіз) лікарю-генетику треба дуже зрозуміло пояснити хворому та його родині про усі можливі варіанти результатів цього дослідження. Тоді при адекватному розумінні пояснень лікаря результати обстеження будуть сприйняті родиною спокійніше, з меншим рівнем незадоволення, агресії та інших негативних реакцій. З нашого досвіду при вдало проведеному консультуванні перед обстеженням у пацієнтів знижується рівень тривоги та хвилювання.

Залежно від мотивації розрізняють такі види консультування [4]:

- етіопатогенетичне консультування: припускається, що причиною явно вираженої хвороби пацієнта є генетична аномалія;
- проспективне консультування перед зачаттям: якщо має місце негативний сімейний анамнез (відсутність спадкової патології у родоводі);
- ретроспективне консультування перед зачаттям у разі позитивного сімейного анамнезу (наявність спадкової патології у родоводі чи у самого хворого, коли є великий ризик народження дитини зі спадковою патологією);
- консультування після зачаття (оцінка ймовірності генетичної хвороби зародка).

Концептуально генетичне консультування перед встановленням медичного діагнозу можна розглядати на таких рівнях [5]:

- інтерпретативно-терапевтичний рівень - етіопатогенетичне консультування;
- інтерпретативно-профілактичний рівень - проспективне і ретроспективне консультування перед зачаттям;
- прогнозно-пізнавальний рівень - якщо йдеться про патологію, яка виявить себе у майбутньому і яка не лікується, наприклад, хорія Гентінгтона;
- селективно-елімінуючий рівень - консультування після зачаття або перед пологами, замовлене та здійснюване з абортивною метою.

Генетичне консультування реалізує особливий вид інтерперсональних відносин, які є асиметричними за своєю природою. Адже на одному полюсі розташовується той, хто пропонує допомогу, тобто консультант, а на другому, - той, хто її одержує, тобто пацієнт і його родина. Метою цієї допомоги, як підкреслює Мукк'еллі [6] є сприяти пацієнту стати спроможним на раціональні та позитивні вчинки, а також бути задоволеним собою і жити повноцінним життям.

Карл Роджерс [7] оцінив сукупність умов, що є "внутрішніми" для інтерперсональних відносин й необхідними для того, щоб зробити їх ефективними. На підставі критеріїв, опрацьованих Роджерсом, ми пропонуємо рівняння визначення ефективності надання допомоги:

Рівняння 1

Ефект допомоги = Фаховість консультанта + Зацікавленість пацієнта

Рівняння 2

Фаховість консультанта = глибоке співпереживання + повага + щирість + само відкритість + конкретність + готовність до дискусії і вміння слухати + етична чуйність.

З цих рівнянь випливає необхідність зосередження консультатійного процесу на пацієнті, тобто індивідуальні психологічні особливості пацієнта, його психологічний стан та основний настрій мають зумовити вибір лікарем адекватного способу взаємодії з кожним конкретним пацієнтом та членами його родини. Консультант не повинен залишатися етично нейтральним. Для того, щоб консультація була ефективною для пацієнта, лікар має бути спроможним на певні прояви особистої поведінки:

- співчутливе розуміння або емпатія - вміння правильно оцінити емоційний стан іншого і діяти адекватно цьому стану;
- повага, щирість;
- вміння коректно обмежити спілкування конкретними обставинами: зіставляти факти, усвідомлювати відмінність між тим, що пацієнт говорить і тим, про що свідчать медичні доку-

менти, розповіді родичів; що пацієнт каже тепер і тим, що казав раніше та інше;

- уміння донести до пацієнта важливість особистої відповідальності за свій вибір, незалежний від поглядів та думок інших людей, у т.ч. лікарів.

Застосовуючи усі ці вміння, фахівець повинен домогтися, щоб на завершальній стадії процесу консультування сам пацієнт вирішив, як йому треба поводитися, проявити особисту відповідальність у прийнятті рішення. Застосування вищевказаних підходів підвищить якість медико-генетичного консультування.

Література

1. Иванов В.И. *Геномика и этика* / В.И. Иванов, В.Л. Ижевская // *Геномика - медицине* / под ред. В.И.Иванова, Л.Л.Киселева. - М.: Академкнига, 2006. - С. 392- 403.
2. *Assessing genetic risks. Implications for health and social policy* // *Committee on Assessing Genetic Risks; Institute of Medicine.*
3. Згречча Е. *Білетика* / Е.Згречча, Дж.Спаньйоло. - Львів: Медицина і право, 2007. - 670 с.
4. Мерфи Э.А. *Основы медико-генетического консультирования* / Э.А.Мерфи, Г.А.Чейз. - М.: Медицина, 1995. - 398 с.
5. Mele V. *Ruolo delgenetista in ambito diagnostico: analisi etico-deontologica* / V.Mele // *Difesa Sociale.* - 1993. - Vol.3 - P.141-154.
6. Mucchielli R. *Apprendere ilcounseling* / R.Mucchielli. - Trento: Edizioni Centro Studi "M.H. Erickson", 2007. - 341 p.
7. Роджерс К. *Избранные произведения* / Роджерс К. - М.: Смысл, 2007.- С.127-133.

Резюме

Бичкова Г.М. *Етичні орієнтири медико-генетичного консультування.*

У роботі наведені роздуми про етичні аспекти медико-генетичного консультування (МГК), його види та особливості у порівнянні з іншими видами консультування. Обговорюються питання доречності проведення генетичного тестування подружнім парам під час планування народження дитини. Висвітлюються проблеми проведення МГК за ре-

зультатами молекулярно-генетичного обстеження. МГК розглядається як особливий вид інтерперсональних відносин, що мають бути зосереджені на індивідуальних психологічних особливостях пацієнта та членів його родини.

Ключові слова: медико-генетичне консультування, етика.

Резюме

Бичкова Г.М. *Этические ориентиры медико-генетического консультирования.*

В работе приведены размышления об этических аспектах медико-генетического консультирования (МГК), его видах и особенностях в сравнении с другими видами консультирования. Обсуждаются вопросы уместности проведения генетического тестирования семейным парам при планировании рождения ребенка. Освещаются проблемы проведения МГК по результатам молекулярно-генетического обследования. МГК рассматривается как особый вид интерперсональных взаимоотношений, которые должны быть сосредоточены на индивидуальных психологических особенностях пациента и членов его семьи.

Ключевые слова: медико-генетическое консультирование, этика.

Resume

Bichkova G.M. *Ethical reference points of the medical genetic consultation.*

Reflections about aspects of medical genetic consultation (MGC), it's kinds and features comparatively with other kinds of counseling are presented in this work. Questions of the aptness of the genetical testing to couples before giving birth to a child are discussed. Problems of carrying out of MGC on results of molecular genetical investigation are dealing with. MGC is considering as a special kind of interpersonal attitudes, which have be concentrated on psychological peculiarities of patient and his family members.

Key words: medical genetic consultation, ethics.

Рецензент: д.біол.н., проф. С.М.Федченко

УДК: 617-001.4-092.9:611.018.46.013:577.366

ИЗУЧЕНИЕ РАСПРЕДЕЛЕНИЯ МЕЗЕНХИМАЛЬНЫХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК МЕЧЕНЫХ ФЛУОРЕСЦЕНТНЫМ КРАСИТЕЛЕМ В ДЕСТРУКТИВНО ИЗМЕНЕННОЙ РОГОВИЦЕ КРОЛИКА

**Ю.А.Дёмин, А.В.Пивненко, М.Ю.Дёмина,
Н.Г.Скоробогатова, Ю.А.Петренко**

*Харьковская медицинская академия последипломного
образования*

Институт криобиологии и криомедицины НАН Украины

Вступление

Применение мезенхимальных стволовых клеток (МСК) для лечения травматических повреждений и дистрофических заболеваний роговицы является инновационным методом в современной офтальмологии.

Введенные в организм стволовые клетки остаются жизнеспособными и выполняют заместительную функцию в патологическом очаге [3,4,5].

Огромное количество экспериментальных исследований посвящено изучению распределения введенных клеток в патологическом очаге и в организме в целом.

Для этого использовались различные способы суправитального окрашивания. Однако, многие из них обладают рядом недостатков. Красители токсичны для клеток и не позволяют проследить за их судьбой продолжительное время, не обеспечивают распределение сигнала достаточной интенсивности, непрочно связываются с клеткой или предполагают достаточно сложную технологию введения красителя в клетку (с помощью липосом), не исключается возможность быстрой элиминации красителя из клетки, возможное проникновение красителя в ядро клетки [1].

В настоящее время широкое распространение приобрела