

## ЕТИЧНІ АСПЕКТИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНОЇ ДІАГНОСТИКИ ТА КОНСУЛЬТУВАННЯ

**О.М. Ковальова**, д-р мед. наук, професор  
Харківський національний медичний університет, Харків, Україна

*В статті розглядаються питання застосування генетичних методів в клінічній медицині для виявлення спадкової патології як на етапі дородової діагностики, так і в подальшому розвитку людини. Наведено регламентацію дотримання моральних та правових положень при проведенні лікарем медико-генетичного консультування.*

**Ключові слова:** пренатальна діагностика, медико-генетичне консультування, конфіденційність генетичної інформації, етичні принципи.

## ETHICAL ASPECTS OF MEDICO-GENETIC DIAGNOSTICS AND CONSULTING

**O.M. Kovaleva**, MD, professor  
Kharkiv National Medical University, Kharkov, Ukraine

*The article deals with the application of genetic methods in clinical medicine for the detection of hereditary pathology both at the stage of prenatal diagnosis and in the further development of the person. The regulation of observance of moral and legal provisions during medical-genetic counseling by the doctor is given.*

**Keywords:** prenatal diagnosis, medical genetic counseling, confidentiality of genetic information, ethical principles.

Генетика як розділ біології виникла завдяки відкриттю Менделя і все ширше асимілюється із проблемами конкретної людини та цілком логічно, що виникла самостійна галузь - медична генетика.

Розвиток сучасної медицини характеризується неухильно зростаючим застосуванням генетичних методів. Насамперед це обумовлено тим, що процеси росту, розвитку організму, як пренатальний, так і постнатальний, являють собою реалізацію в певних

умовах середовища генетичної програми, успадкованої від батьків. Більша частина захворювань людини мають генетичні джерела. Характерна сучасна тенденція - зростання відносного значення генетично обумовлених захворювань і патологій людини.

Завдання медичної генетики впливають із загальної мети медицини - лікувати хворих, попереджати хвороби, боротися за соціально активне трудове довголіття. Етичний зміст медичної генетики складається з гуманності використання її досягнень з метою лікування й попередження спадкових хвороб.

Допомога хворим можлива за умови ранньої активної діагностики спадкових хвороб, ще до формування клінічної картини захворювання. З огляду на специфіку цієї патології, в дослідження повинні бути залучені всі доступні члени родини. Можлива пренатальна діагностика ще до народження дитини, а також виявлення спадкової патології в дитини і дорослої людини.

До методів медичної генетики відносять: генеалогічний, біохімічні, цитологічний, молекулярний, імунологічний.

Мета генеалогічного методу – виявлення патологічної ознаки в родині й типу спадкування. Генеалогічне дослідження здійснюється шляхом оцінки фенотипу пробанда й членів його родини. Якщо члени родини не доступні, вивчають їхні фотографії. Необхідною умовою цього методу є з'ясування сімейного анамнезу й складання родоводу.

Біохімічні методи, що застосовують в генетиці, різноманітні, починаючи від популяційних скринингових програм для немовлят з метою виявлення фенілкетонурії, галактоземії. Крім цього застосовується великий спектр біохімічних досліджень для виявлення «вроджених помилок метаболізму» відповідно до терміна, що був запропоновано Гарродом.

Цитологічний метод призначений для оцінки каріотипу живого організму. На сучасному рівні цей метод доповнений новими розробками на молекулярному рівні й ми маємо повне право розглядати анатомію людського генома за допомогою методів клінічної цитогенетики.

Метод вивчення каріотипу надав можливість вже в 1959 році Jerome Lejeune знайти маленьку додаткову хромосому, відповідальну за синдром Дауна. Пізніше були виявлені інші аномалії кількісного складу статевих хромосом при синдромах Тернера й Клайнфельтера. Були описані аномалії кількості та структури хромосом при інших вроджених патологічних синдромах, таких як трисомія 13 і 18, різноманітні транслокації, делеції, мозаїчність, і триплідії (у тканинах спонтанних абортів).

Важливий розділ медичної генетики представляє пренатальна діагностика, що включає різні маніпуляції, що дозволяють тестувати генетичну аномалію ще до народження дитини. Серед цих прийомів найбільш важливими представляються: амніоцентез, дослідження ворсинок хоріона, фетоскопія й біопсія, ультразвукове дослідження плода, аналіз крові матері на  $\alpha$ -фетопротеїн. Показаннями для пренатального діагнозу служать: вік матері старше 35 років, носії патологічного гена, хромосомні аберації, наявність X-зчеплених захворювань, вроджені аномалії метаболізму, гемоглобінопатії та інші спадкові захворювання в родині.

Широке використання неінвазивної методики *ультразвукового дослідження* дає можливість виявити різні аномалії плода. В останні роки значно покращилася здатність і точність цього методу, що стає обов'язковим і рутинним при обстеженні вагітних. Завдяки ультразвуковому дослідженню вдається виявляти дефекти розвитку плода, які раніше були недоступні діагностиці й установлювалися тільки після народження.

Досягнення медичної генетики змінили медицину в багатьох відносинах. Насамперед з'явилася можливість проводити специфічну діагностику спадкової патології на самих ранніх стадіях розвитку людини (ембріон, плід) завдяки методикам пренатального дослідження. Генетичне тестування надає можливість в подальшому визначати різноманітні спадкові хвороби, наприклад патологію серця у хворих та членів їх родин, а саме – дилататійна, гіпертрофічна кардіоміопатії, аритмії. При визначення молекулярного дефекту, що призводить до захворювання, генетичне тестування удосконалює діагностику та вносить корективи в лікування хворих.

Рання активна діагностика спадкових хвороб, ще до формування клінічної картини, правомірна з етичної точки зору в тому випадку, якщо можливі: диспансеризація хворих, профілактичне лікування, соціальна допомога, медико-генетичне консультування батьків. Показання медико-генетичне консультування: батьків (або одного з батьків) з ризиком носіїв патологічного гена, наявність у родині хворого зі спадковою патологією, первинні викидні, мертвонародження, вік матері старше 35 років, безплідність пов'язана з хромосомними аномаліями, хвороба Дауна, батьки - представники етнічної групи з високим ризиком певних спадкових захворювань.

Як при обстеженні пацієнта, так і виборі подальшої тактики ведення, лікар-генетик повинен вирішувати багато правових і етичних питань. Однієї з основних рис етичних проблем медичної генетики є той факт, що спадкові хвороби передаються нащадкам внаслідок репродуктивних процесів. Отже, проблеми медичної генетики мають не індивідуальний, а сімейний характер.

Спадкова хвороба по своїй суті, є хворобою родини, що передається в поколіннях, хоча закони такої передачі для різних нозологічних форм різні. Лікар-генетик, як жоден інший лікар, зв'язаний у своїй діяльності з родиною й родичами хворого, при чому перед ними його відповідальність не тільки медична, але й морально-психологічна.

Спадкові хвороби у своїй більшості поки важко виліковні, часто мають важкий і прогресуючий перебіг, призводять до інвалідності хворого. Медична генетика, у ряді випадків, обмежується профілактикою та методами діагностики. Це ставить лікаря-генетика перед необхідністю повною мірою виконати свій професійний, особливо, моральний борг. На ньому лежить відповідальність за постановку остаточного діагнозу.

Особливо важкі проблеми морально-етичного порядку доводиться вирішувати генетикові на заключному етапі консультування, і вони повинні бути доведені до родини, що консультується. Морально-етична проблема - правильність розрахунку величини ризику. Це накладає на лікаря більшу професійну й моральну відповідальність за виконання цього етапу консультування.

Специфічною формою діяльності медико-генетичної консультації є її участь у проведенні *пренатальної діагностики* з метою елімінації ураженого плода. Лікар-генетик разом з необхідними лабораторно-діагностичними службами повинен дати однозначну відповідь: чи має обстежений плід дефект? Моральна відповідальність лікаря і його помічників у цьому випадку складається в необхідності точно поставити діагноз.

Методи дородової діагностики, що дозволяють визначити спадковий дефект на ранніх стадіях внутрішньоутробного розвитку, мають подвійний характер. Деякі із цих методів можуть являти загрозу для життя й цілісності ембріона або плода. Виявлення невиліковного або тяжко виліковного генетичного захворювання нерідко стає показанням до переривання новонародженого життя. Як використати принцип «не нашкодь» у випадку застосування сучасних методів пренатальної діагностики, що дозволяють прогнозувати народження дитини із хворобою Дауна? Генетичне консультування не переслідує «свгенічних» цілей, воно має строго медичну спрямованість. Більшість дослідників вважає, що не можна давати подружнім парам поради щодо народження дітей, навіть якщо результатом прийнятого ними рішення може стати збільшення генетичного вантажу популяції. Їхнє рішення не повинне залежати від можливих шкідливих наслідків для генофонду популяції.

Пренатальна діагностика може вважатися морально виправданою, якщо вона направлена на лікування виявлених недуг на можливо ранніх стадіях, а також на підготовку батьків до особливого піклування про хвору дитину. Правом на життя, любов і турботу володіє кожна людина, незалежно від наявності в нього тих або інших захворювань.

Основною етичною проблемою сучасної медичної генетики є конфіденційність генетичної інформації, довільність проведення генетичного тестування. Медико-генетична допомога повинна бути правом кожної людини. Лікареві-генетикові слід дотримуватися принципів недоторканності особистого життя й права людини знати або не знати інформацію про стан свого здоров'я. Разом з тим, після проведення генетичного обстеження, виникає моральний конфлікт, який пов'язаний з дотриманням конфіденцій-

ності і виконанням обов'язків, що зобов'язує лікар-генетика повідомити пацієнтові про можливості важкого захворювання. У якій формі це необхідно робити? Деякі медичні генетики вважають, що потрібно обов'язково сповістити про це пацієнтові, за умови, що він був колись інформований про можливі наслідки. Інші дотримуються думки, що не слід говорити про це, навіть якщо пацієнт наполягає. Не всяка людина здатна впоратися з такою важкою психічною травмою. Існують дві форми генетичного консультування - директивна й недирективна. Директивне консультування припускає надання категоричних рад. У практиці медико-генетичних консультацій багатьох країн прийнято не давати директивних рад, пацієнтові надається самостійність в ухваленні рішення. Недирективність сприяє ухваленню зрілого рішення, тим більше, що кожна родина відрізняється в реакції на ризик.

Медична генетика має значні перспективні напрямки, що мають велике значення для клінічної практики. Всі дійсні й майбутні досягнення медичної генетики повинні регламентуватися правовими й морально-етичними принципами.

#### Список літератури:

1. Ковалева О.Н. Основы биоэтики и безопасности: учебник /О.Н.Ковалева, И.Н. Лесовой, Т.Н. Амбросова, В.И. Смирнова. – К. :ВСИ «Медицина», 2015. – 424 с.
2. Cirino A. L., Harris S., Lakdawala NK et al.. Role of Genetic Testing in Inherited Cardiovascular Disease: A Review. //JAMA Cardiol. – 2017. - 1;2(10). – P.1153-1160
3. Kellogg G, Slattery L, Hudgins L, et al. Attitudes of mothers of children with Down syndrome towards noninvasive prenatal testing. //J Genet Couns. - 2014 – V. 23 – P.805-813
4. Larion S., Warsof SL., Romary L. et al. Uptake of noninvasive prenatal testing at a large academic referral center. //Am J Obstet Gynecol. – 2014 – V.211 – P. 651-657
5. Laror J., Begley C. Fetal anomaly screening: what do women want to know. //J Adv Nurs. – 2006 – V. 55 - P.11–19
6. Lewis C., Silcock C., Chitty LS. Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome: Pregnant women's views and likely uptake. //Public Health Genomics. – 2013 – V. 16 – P.223-232