

Генетиката – да погледнем в бъдещето без да вредим...

Източник: НМ Дженомикс

Или докъде се простира етиката на генетичните изследвания?



Генетичните изследвания се прилагат все по-често и вероятно в обозримото бъдеще ще станат рутинни в клиничната практика. Докъде да се прострем и какво искаме да научим от тях? Непременно трябва да сме наясно не само какви са ползите, но и какви са рисковете и ограниченията. Генетичните тестове могат да дадат информация за това, което получаваме от родителите си и това, което ще предадем на децата си. Те безпрецедентно могат да разкрият информация какви болести и състояния дебнат дълбоко в клетките на нашия организъм. Звучи като да предскажеш бъдещето! Но редно ли е да предсказваме неща, за които не сме сигурни или такива, пред които сме безсилни. Тук трябва да зададем етични въпроси, които ще се превър-

нат в едни от най-задаваните през 21 век – докъде можем да стигнем и как ще използваме информацията. Много специалисти определят необходимостта от генетично изследване, когато може да се гарантира висока прецизност и резултатите могат да допринесат за промяна в клиничния подход към пациента и/или роднините му. Ако тези условия не са еднозначно изпълнени, генетичните тестове могат само да внесат постоянна паника или неоправдано спокойствие в пациента, както и да го подтикнат към решения, пряко засягащи нормалния живот на съответното семейство. Генетичният скрининг трябва да балансира между честота на дадено заболяване и точността на изследването. С други думи много точни изследвания за чести заболявания са в унисон с етиката, докато не особено достоверни тестове за редки заболявания крият риск от неоправдан стрес и не рядко водят до решения с негативен ефект. Специфични ситуации могат да доведат до пагубни последствия особено, когато изследванията не бъдат съпътствани от експертно мнение и консултация. Генетични тестове се препоръчват или отричат от най-големите медицински конгреси и институции в световен мащаб и се класифицират според тяхната необходимост, валидация, прозрачност и възможност за

правилно тълкуване. Много от компаниите и болничните звена разширяват обхвата си като предлагат изследвания, за които няма препоръки от световните здравни организации, целейки увеличаване на пазарен дял и печалби, игнорирайки ограниченията и потенциалните негативи за пациента. Така медицинската етика и етиката на генетичното изследване е нарушена. Много невалидирани тестове с голямо покритие, създават усещане за по-разширена и съответно изгодна услуга при заявка за изследването, но дават резултати, криещи риск да объркат и притесняват пациентите ненужно.

Пример за нарушаване на етичността са изследванията за микроделеции у плода в пакетите за неинвазивна пренатална диагностика. За тези изследвания не само, че няма препоръки, а дори биват отхвърляни от големите здравни институции. Причината е липса на коректно проведена валидация и наличие на данни относно по-ниската чувствителност и специфичност на подобни изследвания. Микроделециите са процес на откъсване на част от генетичната информация, което води до загубата ѝ. Поради липсата на клинично доказателство за истинността на резултатите, Американският колеж по акушерство и гинекология твърди: „Неинвазивни пренатални генетични изследвания за микроделеции не трябва да се извършват рутинно“. Тоест подобни изследвания трябва да се предлагат само при ясна

индикация, че при дадената бременност има висок риск за микроделеция у плода. Такива изследвания не бива да се предлагат и при жени с многоплодна бременност.

Всяко едно клинично проучване, водещо до законово валидиране на даден медицински продукт, има определени изисквания за провеждане. Те обхващат брой участници, статистика на реалните резултати и одобрение по определен стандарт. Едно клинично проучване е с по-голяма тежест при покриване на по-широк контингент от пациенти. Имайки предвид честотата на микроделециите, то едно клинично проучване трябва да обхваща от 4 000 до 50 000 пациентки в реална среда. Резултати от подобни проучвания трябва да се публикувани и достъпни.

В крайна сметка въпреки липсата на каквито и да е доказателства за прецизността им, такива тестове се предлагат от търговски компании с цел внедряване в пазарната ниша, независимо от реалната полза за пациента.

За един потребител схемата „получавам повече – плащам по-малко“ винаги работи. Това обаче не се отнася в случаите, когато услугата е генетичен тест. Потребителят трябва да знае на кого да се довери, да потърси достоверна информация сам и да сравни не само цената, но и качеството на предлаганата услуга и коректността на компанията.