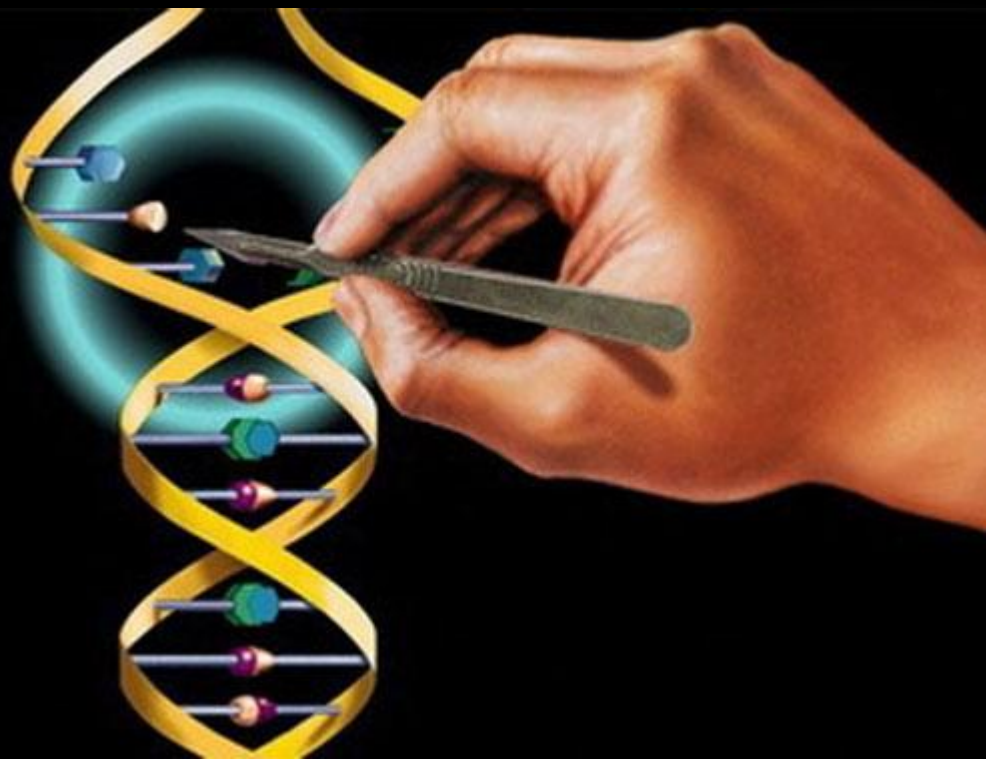


ТЕРАПЕВТИЧЕСКАЯ И ПРОГНОСТИЧЕСКАЯ МЕДИЦИНА - СМЕНА ПАРАДИГМ. ЭТИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОДОВ, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ МЕДИЦИНОЙ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ И КОРРЕКЦИИ МУТАНТНЫХ ГЕНОВ (ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ И ТЕСТИРОВАНИЕ, ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД, ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА).
МОРАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ (ДИРЕКТИВНАЯ И НЕДИРЕКТИВНАЯ МОДЕЛЬ).



Выполнила : студентка 2 курса 218
группы

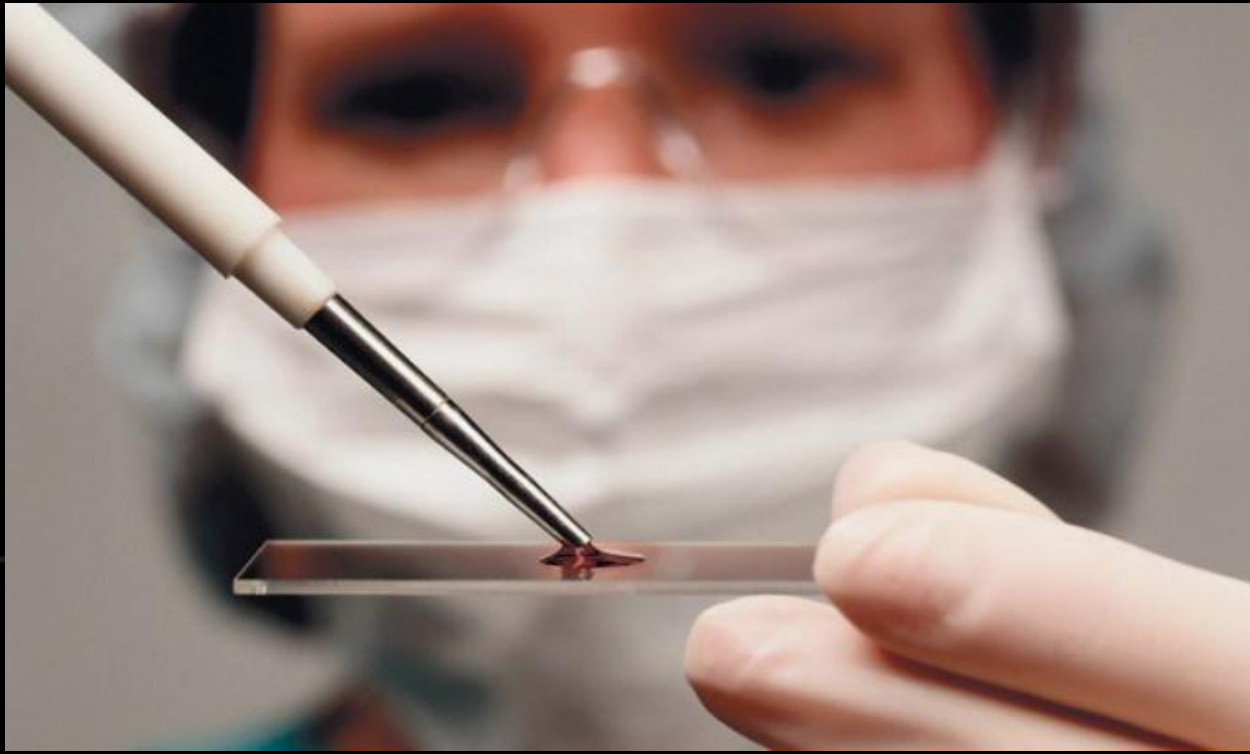
Попова Анна

ПРОГНОСТИЧЕСКАЯ МЕДИЦИНА

- Медицина, работающая сегодня на молекулярном уровне, все более становится «прогностической». Французский иммунолог и генетик Ж. Доссе полагает, что прогностическая медицина «поможет сделать жизнь человека долгой, счастливой и лишенной болезней». Но только одно «но», с точки зрения Ж. Доссе, стоит на пути этой светлой перспективы. Это – «лицо или группа лиц, движимых жаждой власти и нередко зараженных тоталитарной идеологией».



- Прогностическую медицину еще можно определить как бессубъектную, безличностную, т.е. способную к диагностированию без субъективных показателей, жалоб пациента. Она действительно способна превратиться в реальный и беспрецедентный рычаг контроля и власти, как над отдельным человеком, так и над отдельными народами, этническими группами и даже регионами. Эти процессы высвечивают, почему в 60-70-х годах XX века формулируется такая форма медицинской этики как биоэтика, которая начинает рассматривать медицину в контексте прав человека.



- Исследования и открытия в области генетики человека, происходящие сегодня, носят практически революционный характер. Речь идет о возможности создания «карты генома человека» или «патологической анатомии генома человека» с установлением на длинной спирали ДНК местонахождения генов, ответственных за наследственные болезни. Эти возможности лежат в основании идеи генной терапии как совокупности методов лечения или протезирования дефектных генов.



- Вторжение в строение и функционирование генетических систем человека может быть осуществлено на двух уровнях соматическом и эмбриональном. В связи с этим возникли новые разделы медицины – ДНК-технологии, эмбрио и цитотерапия, т.е. внутриутробная диагностика и лечения на стадиях эмбриона или плода.



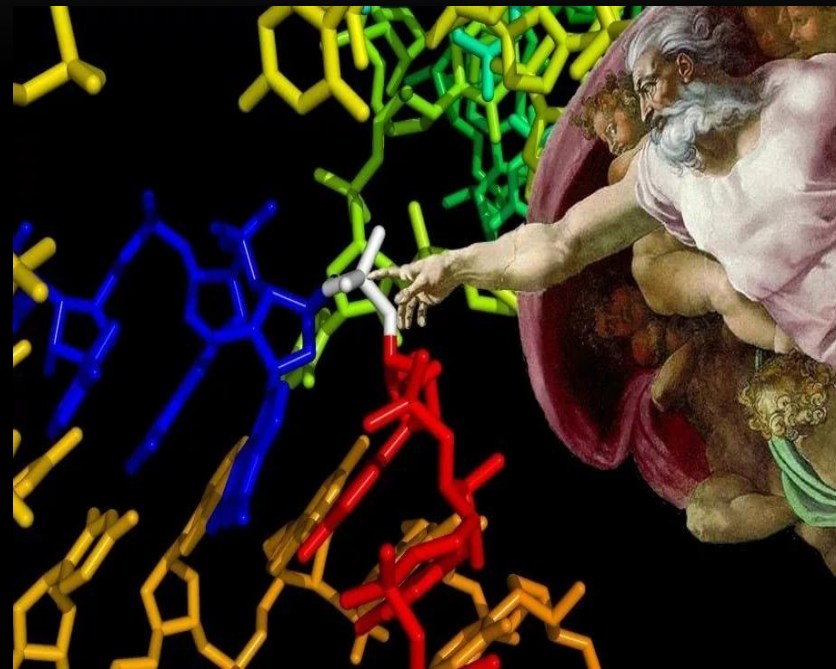
- Манипуляции с эмбриональным материалом имеют непосредственное воздействие на наследственность, т.е. способны передаваться по наследству из поколения в поколение. Далее генетическая диагностика перерастает в генетическую прогностику, определяя основания революционных изменений в медицине, которая получает возможность задолго до появления «клинической картины болезни» человека, даже до его рождения определить, какие заболевания ему грозят. Данная ситуация фиксируется понятием «прогностическая медицина».



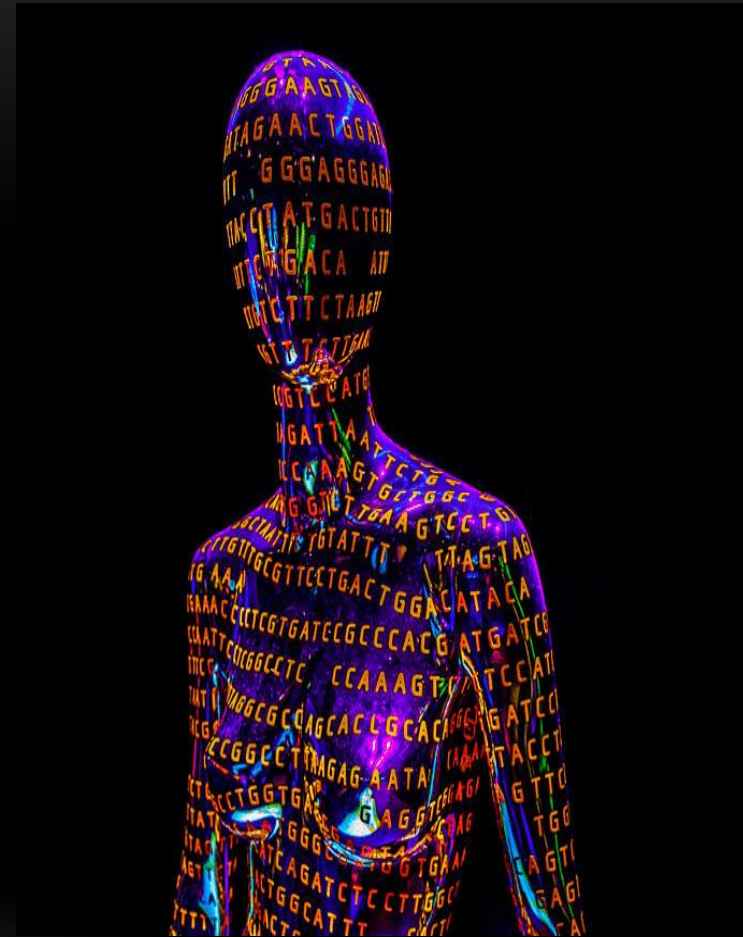
- Формирование прогностической медицины связано с появлением новых, в частности, медико-биологических, рычагов управления и власти над человеческой жизнью, и, следовательно, с новым набором средств ограничения человеческой свободы. Но биологическое ограничение свободы – это наиболее эффективное ее ограничение, связанное с возможностью ее необратимой утраты. Этим определяется острота этической рефлексии современных биогенетических исследований.



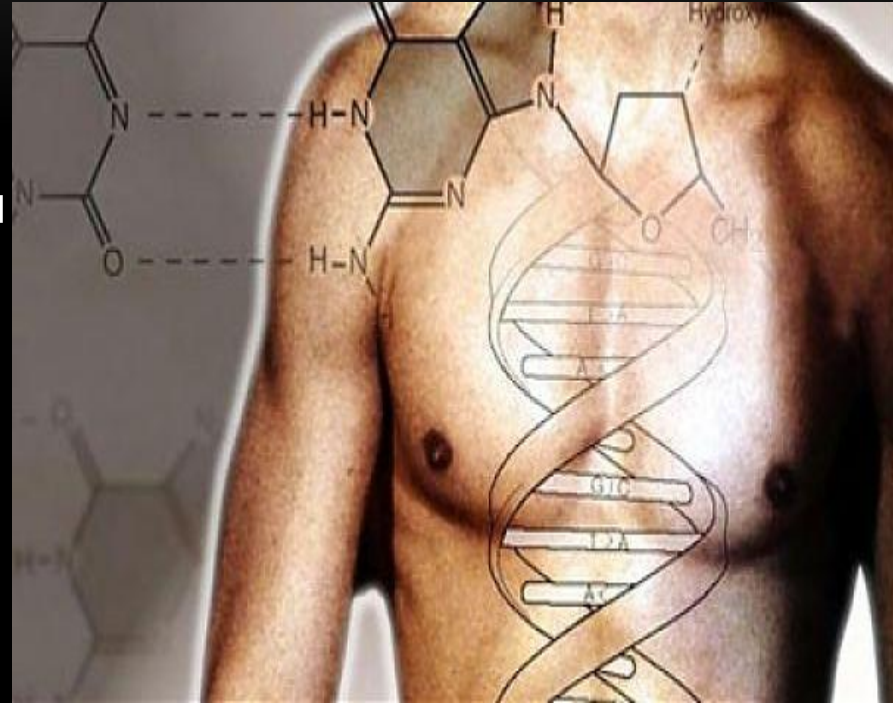
- Сегодня исследователи генома человека говорят о блестящих перспективах генной диагностики и терапии. Тем не менее, не имея опыта отрицательных последствий, они все же признают степень риска своей деятельности. Профессор Жан Доссе, лауреат Нобелевской премии по физиологии и медицине (1980 г.) констатирует: «В области генетики человека неразумное использование новых технологий может привести к катастрофическим последствиям».



- Силуянова И.В. (1997) отмечает, что генетические манипуляции с эмбрионами позволили «перейти из сферы простого рабского подражания природе в куда более увлекательный мир человеческой изобретательности, где «мы предопределяем и приспособляем, формируем» подготовленность к жизни людей в заданных нами кастах и одновременно «прививая любовь к их неизбежной, выбранной нами социальной судьбе». Немало этических проблем возникло перед человеческим сообществом в целом и перед медицинской общественностью, в частности, в связи с проведением медико-генетических исследований, особенно широко развернутых в последние десятилетия.



- В 1988 г. профессор З. Банковский, работавший в ВОЗ, писал: «Проводимые в настоящее время исследования по основным аспектам биологии чело-генетической основе жизни превращают начало новой научной эры, своего рода революции в медицине XXI в. Они открывают возможность изменить функции определенных генов с целью предупреждения или лечения многих заболеваний и нарушений, которые заложены в наших клетках с момента зачатия. Однако такой технологией, способной внести коренные изменения в судьбу человечества, злоупотреблять нельзя. Надо охранять человеческие ценности и человеческое достоинство. Общество должно следить за тем, чтобы не нарушались хрупкие границы этического применения ЭТИХ НОВЫХ мощных возможностей.



- В сентябре 1992 г. ВМА приняла Декларацию «О проекте «Геном человека», в которой отмечалась: Проект «Геном человека» основан на предположении о том, что знание информации содержащейся в геноме человека, позволяет диагностировать множество генетических заболеваний до момента зачатия и, соответственно, помогут людям сделать правильный выбор. Ключом к пониманию генетических заболеваний являются идентификация и определение генов после мутации. Соответственно можно говорить о том, что понимание биологической природы человека связано с идентификацией 50 000-100 000 генов, содержащихся в хромосомах человека. Проект «Геном человека» может помочь идентифицировать и определять характеристики генов, связанных с генетическими заболеваниями, например, такими, как сахарный диабет, шизофрения и болезнь Альцгеймера. Гены определяют лишь предрасположенность к этим заболеваниям, а разрешающий фактор негенетический. Выявление предрасположенности к таким заболеваниям помогло бы их профилактизировать путем изменения образа жизни, диеты и периодических осмотров.

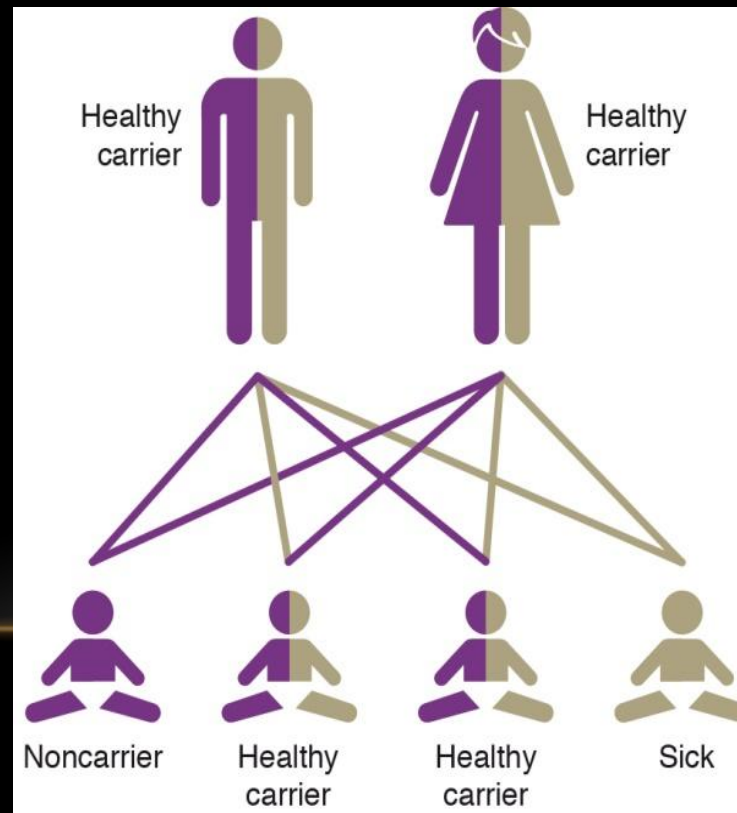


- Во второй половине XX века произошла «концептуальная революция», - о болезнях стали думать в терминах биохимии. Сегодня мы являемся свидетелями новой революции, которая отождествляет ген с программой всех биохимических процессов в клетках тела. С этической точки зрения важно как можно быстрее получить информацию о геноме, поскольку она сулит лучшее понимание этиологии и патогенеза многих заболеваний. Вместе с тем, эта информация может оказаться бесполезной до тех пор, пока общественность и индивид не будут информированы о возможностях выбора лучшего пути использования этой информации.



ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ

- Существуют тесты, позволяющие будущим или новоиспеченным родителям узнать, возможны ли у их ожидаемого или новорожденного ребенка генетические нарушения. Такие тесты называются генетическим скринингом.
- Генетический скрининг позволяет обнаружить наследственные генетические заболевания, а также нарушения, не имеющие наследственных причин. Генетический скрининг может проводиться до зачатия, в ходе беременности или сразу же после рождения ребенка.



- Есть разные типы тестов, включающие основанные на истории семьи, этническом происхождении, дородовой скрининг и скрининг новорожденных. Первые два вида проводятся до зачатия или в самом начале беременности. Дородовой скрининг проводится в первом триместре или в самом начале второго). Скрининг новорожденных обычно проводится, когда ребенку один день).



- Тесты семейного и этнического скрининга предназначены для обнаружения людей, у которых нет признаков и симптомов заболевания, но они являются носителями измененного гена или хромосомы, которые они могут передать своим детям, что может привести к болезни.
- Родители, которые беспокоятся насчет возможных генетических нарушений у детей, могут пройти генетический скрининг до или вскоре после зачатия. Располагая информацией, потенциальные родители могут оценить степень вероятности появления генетических нарушений у ребенка и принять обдуманное решение.



РАЗЛИЧНЫЕ ВИДЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕСТОВ

- Диагностическое тестирование. Если у вас есть симптомы болезни, которая может быть вызвана генетической аномалией, диагностическое тестирование может подтвердить, что у вас есть эта болезнь. Список заболеваний, которые можно выявить таким способом, все возрастает. Среди диагнозов, которые может подтвердить генетическое тестирование, поликистоз почек, синдром Марфана и нейрофиброматоз.



- Досимптомное тестирование на заболевания взрослых. Если у вас в семье есть генетическое заболевание, тестирование до появления симптомов поможет выяснить, есть ли у вас риск получить такое заболевание. Например, это касается наследственного рака груди и яичников и болезни Хантингтона.
- Досимптомное тестирование на заболевания взрослых. Если у вас в семье есть генетическое заболевание, тестирование до появления симптомов поможет выяснить, есть ли у вас риск получить такое заболевание. Например, это касается наследственного рака груди и яичников и болезни Хантингтона.



- Дородовой скрининг. Если вы беременны, существуют тесты, позволяющие обнаружить аномалии в развитии плода. Расщепление позвоночника и синдром Дауна – сравнительно частые аномалии, и многие женщины делают такие тесты..
- Скрининг новорожденных. Это самый распространенный вид генетического скрининга. Проверяется наличие таких заболеваний, как врожденный гипотиреоз и фенилкетонурия. Тестирование новорожденных очень важно, поскольку при обнаружении заболевания лечение можно начинать немедленно.



ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

- В основе этого метода лежит составление и анализ родословных. Этот метод широко применяют с древних времен и до наших дней в коневодстве, селекции ценных линий крупного рогатого скота и свиней, при получении чистопородных собак, а также при выведении новых пород пушных животных. Родословные человека составлялись на протяжении многих столетий в отношении царствующих семейств в Европе и Азии.

Генеалогический метод



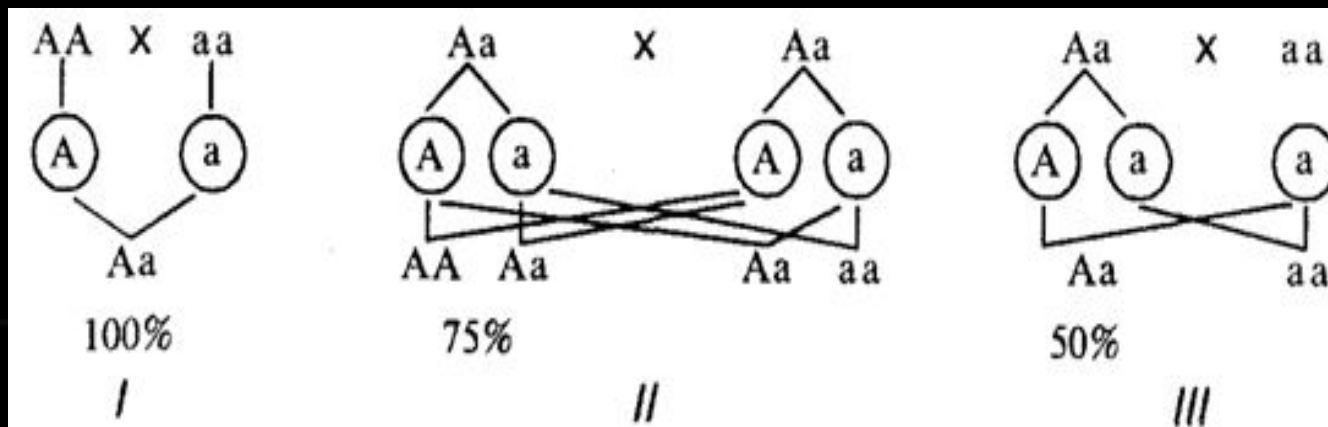
Рис. 7.6
Символы, используемые при составлении родословных

- Как метод изучения генетики человека генеалогический метод стали применять только с начала XX столетия, когда выяснилось, что анализ родословных, в которых прослеживается передача из поколения в поколение какого-то признака (заболевания), может заменить собой фактически неприменимый в отношении человека гибридологический метод.
- При составлении родословных исходным является человек — пробанд, родословную которого изучают. Обычно это или больной, или носитель определенного признака, наследование которого необходимо изучить. При составлении родословных таблиц используют условные обозначения, предложенные Г. Юстом в 1931 г. (рис. 6.24). Поколения обозначают римскими цифрами, индивидов в данном поколении — арабскими.



- С помощью генеалогического метода может быть установлена наследственная обусловленность изучаемого признака, а также тип его наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный или рецессивный, Y-сцепленный). При анализе родословных по нескольким признакам может быть выявлен сцепленный характер их наследования, что используют при составлении хромосомных карт. Этот метод позволяет изучать интенсивность мутационного процесса, оценить экспрессивность и пенетрантность аллеля. Он широко используется в медико-генетическом консультировании для прогнозирования потомства. Однако необходимо отметить, что генеалогический анализ существенно осложняется при малодетности семей.

- Родословные при аутосомно-доминантном наследовании. Для аутосомного типа наследования в целом характерна равная вероятность встречаемости данного признака как у мужчин, так и у женщин. Это обусловлено одинаковой двойной дозой генов, расположенных в аутосомах у всех представителей вида и получаемых от обоих родителей, и зависимостью развивающегося признака от характера взаимодействия аллельных генов.
- Родословные при аутосомно-доминантном наследовании. Для аутосомного типа наследования в целом характерна равная вероятность встречаемости данного признака как у мужчин, так и у женщин. Это обусловлено одинаковой двойной дозой генов, расположенных в аутосомах у всех представителей вида и получаемых от обоих родителей, и зависимостью развивающегося признака от характера взаимодействия аллельных генов.
- Если анализируется признак, не влияющий на жизнеспособность организма, то носители доминантного признака могут быть как гомо-, так и гетерозиготами. В случае доминантного наследования какого-то патологического признака (заболевания) гомозиготы, как правило, нежизнеспособны, а носители этого признака — гетерозиготы.



- Таким образом, при аутосомно-доминантном наследовании признак может встречаться в равной мере у мужчин и у женщин и прослеживается при достаточном по численности потомстве в каждом поколении по вертикали. Анализируя родословные, необходимо помнить о возможности неполного пенетрирования доминантного аллеля, обусловленной взаимодействием генов или факторами среды. Показатель пенетрантности может быть вычислен как отношение фактического числа носителей признака к числу ожидаемых носителей этого признака в данной семье. Необходимо также помнить, что некоторые заболевания проявляются не сразу с момента рождения ребенка. Многие болезни, наследуемые по доминантному типу, развиваются лишь в определенном возрасте. Так, хорея Гентингтона клинически проявляется к 35—40 годам, поздно проявляется и поликистоз почек. Поэтому при прогнозировании подобных заболеваний в расчет не принимаются братья и сестры, не достигшие критического возраста.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

- В настоящее время большое внимание уделяется антенатальному периоду развития плода. Своевременная диагностика нарушений жизнедеятельности плода и правильная пренатальная профилактика являются важными факторами снижения перинатальной смертности и осложнений неонатального периода.



- Пренатальная диагностика - это комплекс методов получения информации о плоде.
- В настоящее время к наиболее распространенным современным методам оценки состояния плода относятся следующие.
 1. Ультразвуковое исследование с применением черно-белой и цветной доплерографии.
 2. Кардиомониторное исследование сердечной деятельности плода с одновременной регистрацией его двигательной активности и тонуса матки.
 3. Методы визуального контроля:
 - амниоскопия;
 - фетоскопия.
 4. Инвазивные диагностические процедуры:
 - амниоцентез;
 - биопсия хориона;
 - кордоцентез.
 5. Определение концентрации основных гормонов беременности и факторов материнской сыворотки (эстрогены, ПЛ, ХГ, АФП и т.д.).



- УЗИ в пренатальной диагностике занимает в настоящее время ведущее место, так как практически 70% основной информации о плоде можно получить с его помощью. Метод неинвазивен (т.е. неоперативный) и безопасен, о чем свидетельствует официальное сообщение Американского института ультразвука в медицине, сделанное в 1979 г. на основании анализа многочисленных проспективных исследований биологических эффектов ультразвука в медицине.
- Проведение фето- и плацентометрии, определение количества околоплодных вод, а также оценка биофизической активности плода позволяют получить важную информацию как о состоянии плода, так и наличии ряда акушерских осложнений.



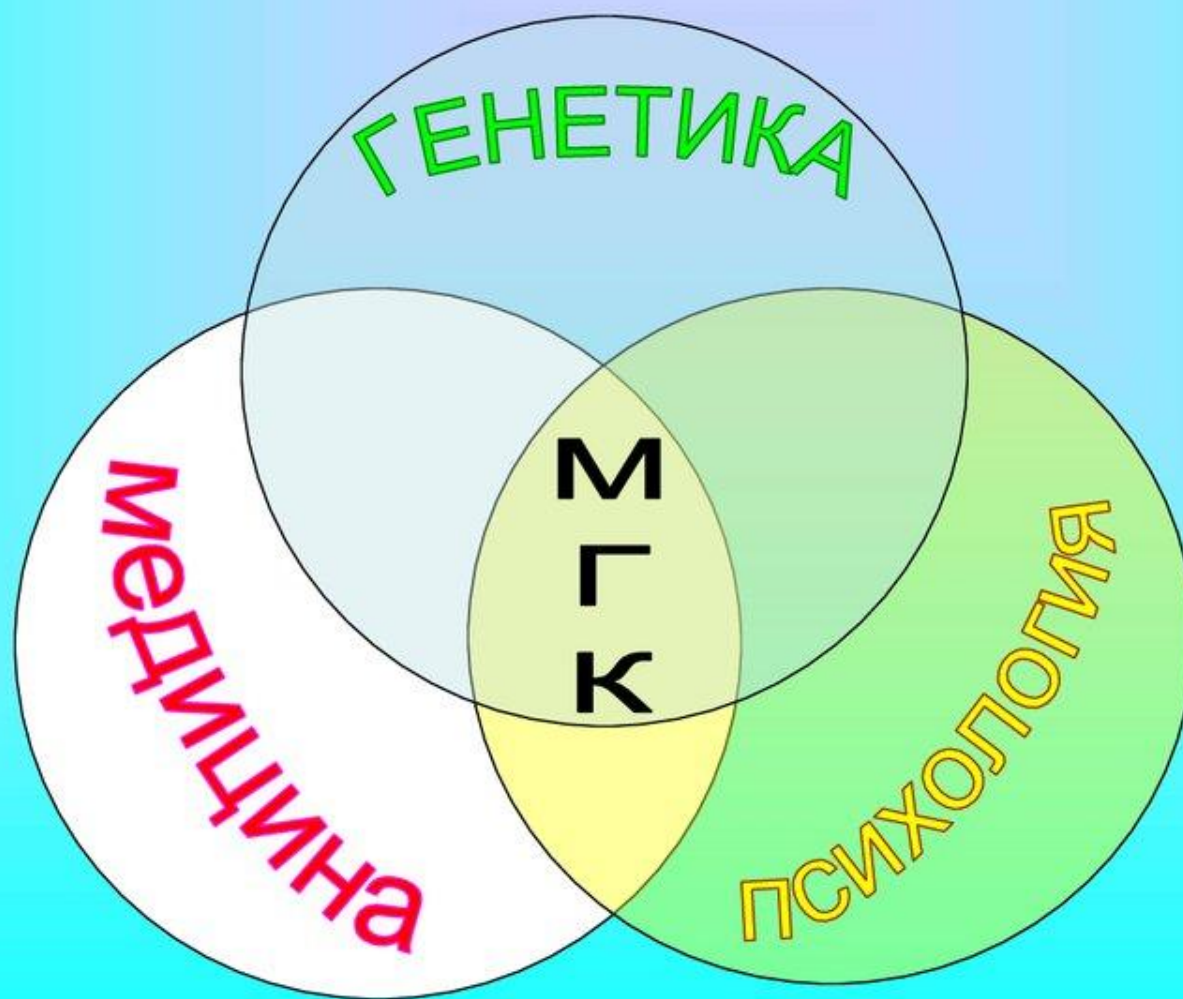
- По степени изменения параметров кровотока, измеряемых при помощи данного метода, можно на ранних стадиях предположить различные нарушения роста и развития плода. Для оценки кривых скоростей кровотока наиболее часто используются параметры, значения которых не зависят от угла наклона ультразвукового луча к исследуемому сосуду: индекс резистентности (ИР), пульсационный индекс (ПИ) и систолодиастолическое отношение (СДО).
- БФП - отражает степень риска для плода, выявляемую на основе комплексной оценки маркеров как острого, так и длительно текущего страдания плода. Гипоксемическая стимуляция рецепторов дуги аорты вызывает глубокое перераспределение сердечного выброса. Кровоток к мозгу, сердцу, надпочечникам и плаценте увеличивается, а к другим органам - уменьшается. Во второй половине беременности почки и легкие плода становятся основным источником продукции околоплодных вод, и снижение кровотока в этих органах неминуемо приводит к уменьшению такой продукции и развитию маловодия.

Медико-генетическое консультирование

- I этап. Уточнение диагноза заболевания
- II этап. Проводится расчет риска рождения больного ребенка в семье
- III этап. Дается объяснение прогноза.



ОСНОВНЫЕ СОСТАВЛЯЮЩИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ



Медико генетическое консультирование –
особый вид медицинской помощи,
направленный на предупреждение
наследственных болезней в отдельных
конкретных семьях



СПАСИБО

ЗА

ВНИМАНИЕ