

Этические аспекты проведения геномных исследований в психиатрии

Семенова Н.В.

Национальный медицинский исследовательский центр психиатрии и неврологии имени В.М. Бехтерева

Резюме. В условиях сложности и неразрешенности ряда методологических вопросов, касающихся этики и защиты прав пациента с психическими расстройствами, этико-правовое регулирование геномных исследований у этой категории пациентов представляет собой специфическую междисциплинарную проблему, в решении которой необходимо объединение компетенций юристов, специалистов в области медицинской этики, психиатров, генетиков, медицинских психологов, специалистов по био-банкингу.

Ключевые слова: геномные исследования, психогенетика, психические расстройства, этика геномных исследований, уязвимые пациенты, информированное согласие.

Ethical aspects for genomic research in psychiatry

Semenova N.V.

V.M. Bekhterev National Research Medical Centre for Psychiatry and Neurology

Summary. The genomic research is one of the most dynamically developing fields both in the worldwide and in Russia. Currently, the genetic approaches in psychiatry are used to solve the practical and scientific problems related to medical genetic counseling, identification of the genetic factors associated with characteristics of metabolism of medicines or development of their side effects, as well as to develop the new approaches to classification of psychiatric disorders. Given the complexity and the unresolved nature of the several methodological issues related to ethics and protection of the rights of patients with mental disorders, the legal regulation of genomic research in this category of patients is a specific interdisciplinary challenge which solution requires combining of the competencies of lawyers, medical ethics specialists, psychiatrists, psychologists, geneticists.

Keywords: Genomic research, psychogenetics, mental disorders, ethics of genomic research, vulnerable patients, informed consent

Отрасль геномных исследований является одной из наиболее динамично развивающихся как в мире, так и в России. В настоящее время генетические подходы в психиатрии используются для решения как практических, так и научных проблем, имеющих отношение к изучению генетических основ этиологии и патогенеза психических заболеваний, повышению эффективности их профилактики и терапии, выявлению генетических и фармакогенетических факторов, связанных с особенностями метаболизма лекарственных препаратов и их эффектами, развитием побочных эффектов при их приеме, а также при разработке новых подходов к систематике психических расстройств. Важнейшим инструментом проведения широкомасштабных геномных исследований является создание биобанков (биобанкинг) — современных автоматизированных систем по сбору, хранению и систематизации биологических образцов и разнообразных, в том числе генетических и персональных данных.

Проведение геномных исследований в психиатрии требует особого внимания к соблюдению правовых и этических норм, поскольку острота и специфика этических проблем обусловлена рядом особенностей как со стороны клиники психического заболевания, так и со стороны нормативно-правового регулирования оказания психиатрической помощи [1].

Пациенты с психиатрической патологией относятся к так называемому уязвимому контингенту. У них нарушены привычные нормы взаимодействия с социальным окружением. Деформации в социальных взаимоотношениях влекут за собой юридическую и этическую коллизию между необходимостью соблюдения автономии пациента и ограничениями данной автономии вследствие нарушений поведения, вызванных болезненным процессом.

Среди признаков уязвимости основным является недостаточная компетентность субъектов («недееспособность» не в юридическом, а в психологическом смысле), которая вызывает затруднения в защите своих интересов и выражении согласия или несогласия. Необходимо учитывать, что для защиты собственных интересов такие люди могут вообще отказаться выразить согласие/несогласие (принимать решение), если добровольность даваемого согласия ставится под угрозу. При проведении геномных исследований с участием уязвимых контингентов должно обеспечиваться соблюдение специальных процедур, учитывающих факторы возрастной, интеллектуальной, психологической или социальной незрелости личности участника исследования [2].

Особую важность представляет данная проблема в ситуации, когда страдающий психическими расстройствами пациент не может в полной мере

осознавать значение своих действий или руководить ими, что юридически признано судом в форме решения о лишении пациента дееспособности. Помимо этого, часть пациентов могут еще не достичь совершеннолетия. В обоих случаях юридически значимые решения за пациента принимает иное лицо — его законный представитель, которым может быть как родственник пациента, так и медицинское учреждение. В результате дополнительно требуют анализа проблемы возможного конфликта интересов между пациентом и его законным представителем, а также проблема установления разных стандартов донесения информации до пациента и его законного представителя.

Ещё более усложняются правовые и этические проблемы в ситуации, когда психически больной пациент умирает. Допустимо ли в подобных случаях продолжать генетические исследования, в том числе на биоматериале, полученном уже после смерти? Ответа на данный вопрос на сегодня нет.

Согласно требованиям Надлежащей клинической практики (Good Clinical Practice; GCP), все научные исследования с участием человека, требуют обязательного информированного добровольного согласия (ИДС) от каждого участника исследования. Информированное согласие на генетические исследования представляет собой документ, содержащий информацию, часто сложную для понимания даже здоровыми людьми. Хорошо известно, что описание рисков исследования как обязательная часть ИДС, в случае ИДС на генетические исследования может вызывать у участников исследования с психиатрической патологией непонимание, неадекватную реакцию, различные эмоциональные переживания и, как следствие, — отказ пациента от подписания ИДС и невозможность включения в исследование. Этические аспекты ИДС, ключевые для генетики и геномики человека, в этом случае становятся базовыми и определяют успех исследования.

Большая часть исследований в области генетического тестирования проводится с использо-

ванием образцов тканей, полученных у человека, генеалогических, популяционных, медицинских и персональных данных, а также на основе обмена ими между различными лабораториями. Это, в той или иной степени, дает возможность идентифицировать лиц, являющихся источником образцов и данных, и ставит проблему общественного доверия деятельности «биологических банков». Активное использование биобанкинга как универсального и мощного инструмента геномных исследований предполагает включение в структуру ИДС информации о том, что генетические данные участника могут быть использованы в дальнейшем для разнообразных и плохо прогнозируемых на момент заполнения ИДС целей. Эта информация часто вызывает непонимание участника, что приводит к немедленному отказу от подписания ИДС. В особенности это касается разделов ИДС, касающихся хранения образцов, защиты данных и степени анонимности образцов, сообщения пациентам о результатах исследования (или индивидуальных тестов).

Таким образом, в настоящий момент структура, форма, правовые и этические основы ИДС для геномных исследований в области психических заболеваний не имеет четкой регламентации как в мире, так и в России. Разработка и верификация правовых и этических основ информированного согласия для проведения геномных исследований в области психических заболеваний актуальна и имеет высокую научно-практическую ценность. В условиях сложности и неопределенности ряда методологических вопросов, касающихся этики и защиты прав пациента с психическими расстройствами, эτικο-правовое регулирование геномных исследований у этой категории пациентов представляет собой специфическую междисциплинарную проблему, для решения которой необходимы консолидированные усилия юристов, специалистов в области медицинской этики, психиатрии, психологии, генетики, геномики и биобанкинга.

Литература / References

1. Психиатрия. Национальное руководство. Под ред. Ю.А. Александровского, Н.Г. Незнанова. 2-е издание, переработанное и дополненное. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. [Psichiatriya. Nacional'noe rukovodstvo. Pod red. Yu.A. Aleksandrovskogo, N.G. Neznanova. 2-e izdanie, pererabotannoe i dopolnennoe. M.: GEOTAR-Media, 2018. (In Russ.)]
2. Семенова Н.В., Янушко М.Г., Яковлева Ю.А. Этические проблемы информированного добровольного согласия у больных шизофренией в связи с особенностями их когнитивного функционирования. Обозрение психиатрии и медицинской психологии имени В.М. Бехтерева. 2018;4:108-116. [Semenova NV, Yanushko MG, Yakovleva Au. Ethical issues of the informed consent procedure in schizophrenia patients in view of cognitive dysfunction. Obzrenie psichiatrii i medicinskoj psihologii im. V.M. Bekhtereva. 2018;4:108-116. (In Russ.)] DOI: 10.31363/2313-70S3-2018-4-108-116.

Сведения об авторах

Семенова Наталия Владимировна — д.м.н., заместитель директора по научно-организационной работе ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр психиатрии и неврологии им. В.М. Бехтерева» Минздрава России, Санкт-Петербург; E-mail: nvs@bekhterev.ru