

კონფიდენციალობს წესი ბიოეთიკისა და მედიცინის ერთ-ერთი ფუნდამენტი.
”სამედიცინო მომსახურების მომწოდებელი ვალდებულია პაციენტის შესახებ მის ხელთ არსებული ინფორმაციის კონფიდენციალობა დაიცვას როგორც პაციენტის სიცოცხლეში, ისე მისი სიკვდილის შემდეგ”-წერია საქართველოს კანონში “ჯანმრთელობის დაცვის შესახებ”.

თუმცა, რამდენად უნდა ჩავთვალოთ აღნიშნული კანონის მიხედვით მოქმედება უნივერსალურ ჭეშმარიტებად? არსებობს თუ არა გამონაკლისი შემთხვევები? მაგალითად, როგორ უნდა მოიქცეს გენეტიკოსი კარენი, თუ მის 50 წლის პაციენტს, ჯონს, რომელსაც ჰანტინგტონის დაავადება დაუდგინდა, არ სურს რომ შვილმა, სარამ, გაიგოს მისი დიაგნოზი?

ჯონის მიზანი მრავალი შეიძლება იყოს - შეიძლება არ უნდა რომ ახლობლები მის გამო შეწყუბუნდნენ, ინერვიულონ, შეეცოდოთ ან არ სურს, რომ სარას ყოველდღიური ცხოვრება ჰანტინგტონის დაავადების შიშმა უარესობისკენ შეცვალოს. ჯონის ამ სურვილს კონფიდენციალობის წესი იცავს.

კარენი მას არ ეთანხმება, თუმცა, როგორც სამედიცინო პერსონალი სარასა და ჯონის უფლებებს შორის იხლიჩება. სარას უფლება, რომ “მიიღოს ამომწურავი, ობიექტური და დროული ინფორმაცია” რიგ საკითხებზე, მათ შორის “სავარაუდო პროგნოზისა და აგრეთვე მკურნალობის შესახებ” წინააღმდეგობაში მოდის ჯონის უფლებასთან, რომ საკუთარი დიაგნოზი პრივატული დატოვოს.

კარენი ვალდებულია, რომ სიტუაცია ოპტიმალურად მოაგვაროს. თუმცა, მაინც რა არის ოპტიმალური?

ამ კითხვაზე პასუხის მისაღებად უმჯობესია ორიოდე სიტყვით ჰანტინგტონის დაავადების შესახებ ვისაუბროთ, უკეთ გავიგოთ მისი დამემკვიდრების საფუძვლები, გავიგოთ რა ხდება დაავადების მკურნალობისა თუ პრევენციის მხრივ მეცნიერებაში და შემდეგ, გარემოებებს სარას მხრიდან შევხედოთ.

ჰანტინგტონის დაავადება აუტოსომურ-დომინანტური, პოლიგლუტამინური დაავადებაა, რომელიც გამოწვეულია CAG განმეორებადობების ექსპანსიით დნმ-

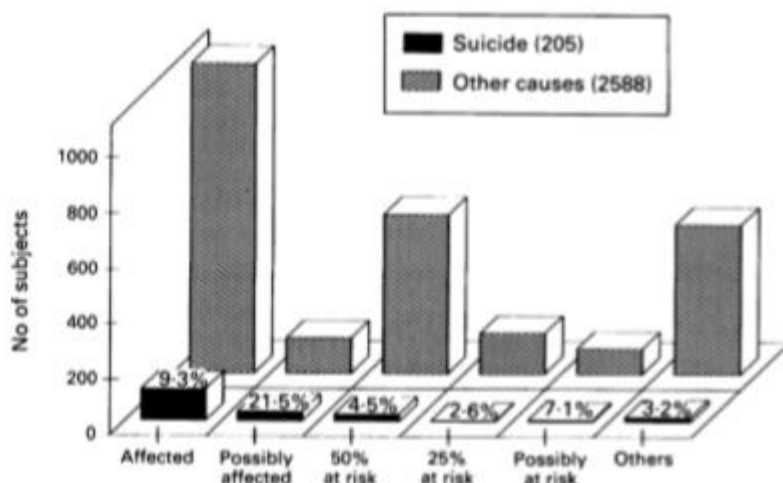
ში. ანუ, რომელიმე ერთი მშობლისგან მიღებული ექსპანსირებული გენი (რომლის მიღების შანსიც 50 პროცენტია) საკმარისია, რომ დაავადება ინდივიდში გამოვლინდეს. ამ კონკრეტულ სიტუაციას ამძიმებს ისიც, რომ დაავადებას ახასიათებს ანტიციპაცია და მშობლისეული გადაცემის ცდომილება, ანუ მამისგან გადაცემული მუტანტური გენის გამოვლინების ასაკი თაობიდან თაობაში "ახალგაზრდავდება".

ასე რომ, სარას შანსი, რომ დაავადების მატარებელი იყოს, და ფენოტიპური დარღვევები დროთა განმავლობაში გამოუვლინდეს, საკმაოდ მაღალია.

რისკის ქვეშ მყოფ ადამიანებს აქვთ საშუალება, რომ აირჩიონ, სურთ თუ არა გაიარონ გენეტიკური ტესტირება და ზუსტად გაიგონ არიან თუ არა მატარებლები - ანუ, გამოუვლინდებათ თუ არა აღნიშნული დაავადება.

ტესტირებას თავისი დადებითი და უარყოფითი მხარეები აქვს. უარყოფითი პასუხის შემთხვევაში ხშირია ე.წ. "Survival Guilt" (გადარჩენილის დანაშაულის შეგრძნება), თუმცა დარდი და ეჭვები საკუთარი მომავლის შესახებ ქრება. დადებითი პასუხის შემთხვევაში კი პრობლემები რჩება. დიდია ფსიქოლოგიური სტრესი.

ერთ-ერთი კვლევის მიხედვით, სუიციდის შემთხვევები დაავადებულთა შორის 3-ჯერ აღემატება სუიციდის შემთხვევებს ზოგად პოპულაციაში.



დიაგრამაზე ნაჩვენებია ჰანტინგტონით დაავადებული, რისკ-ჯგუფში მყოფი ინდივიდებისა და ზოგადი პოპულაციის სიკვდილიანობის მიზეზების პროცენტული ფარდობა.

მიუხედავად იმისა, რომ ტესტირების შესაძლო დადებითი პასუხი ნებისმიერი ადამიანისთვის დიდი დარტყმაა, გენეტიკოსები რისკის ქვეშ მყოფებს ხშირად ურჩევენ ტესტირების გავლას. რატომ?

პირველ რიგში, მუტანტური გენის მატარებლებს ეძლევათ საშუალება, დიაგნოზის მიხედვით დაგეგმონ მომავალი. ისინი ხშირად ცვლიან ცხოვრების წესს, პრიორიტეტებს ახლებურად ალაგებენ. დიაგნოზს უსადაგებენ პროფესიას, სამუშაო ადგილს, აგვარებენ ფინანსურ საკითხებს, წერენ ანდერძს და ეწერებიან სადაზღვევო პროგრამებში, რათა ცხოვრების ბოლო წლები გაიმარტივონ.

ისინი იწყებენ ოჯახის დაგეგმვას, ეძლევათ საშუალება საკუთარ პარტნიორებს მისცენ არჩევანის უფლება, და ბავშვის ყოლის საკითხს განსხვავებულად უდგებიან. ისეთი სამეცნიერო მიღწევების დახმარებით, როგორცაა ქორიონული ხაოს პრენატალური ტესტირება და პრე-იმპლანტაციური გენეტიკური ტესტირება, წყვილებს შეუძლიათ მუტანტური გენის შვილისთვის გადაცემის პრევენცია მოახდინონ.

ასევე, არსებობს კვლევა, რომლის თანახმადაც ტრინუკლეოტიდთა განმეორებადობის ერთნაირი რაოდენობის შემთხვევაშიც კი შეიძლება, რომ ორ ინდივიდს დაავადება სხვადასხვა ასაკში გამოუვლინდეს, რაშიც დიდი წვლილი გარემო პირობებს - დიეტას, ვარჯიშსა და სტრესის მართვას მიუძღვის. მართალია, აღნიშნული არ არის ჰანტინგტონის დაავადების წამალი, თუმცა მუტაციის მატარებლებს შეუძლიათ დაავადების პროგრესირება სიცოცხლის ჯანსაღი წესით ცოტათი მაინც შეანელონ.

და ბოლოს, ოცდამეერთე საუკუნე ინოვაციების ხანაა. სამეცნიერო და სამედიცინო პროგრესი წინ მიიწევს. უახლესი ექსპერიმენტები და კვლევები

მეცნიერებს და კაცობრიობას იმედს აძლევს, რომ მალე ჰანტიგტონის დაავადება მართვადი გახდება. დიდი პოტენციალი აქვს ჯერჯერობით სატესტო რეჟიმში მყოფ AMT-130 მკურნალობას, რომელიც გენური თერაპიისთვის ვირუსს იყენებს. აღნიშნული თერაპია უჯრედებს “დამატებით გენს” აწვდის, რომელიც მიკრო-რნმს აკოდირებს, მი-რნმ აგრეგირდება ჰანტიგტონის რნმ-თან და ამის გამო უჯრედი თავადვე ანადგურებს მიღებულ აგრეგატს.

შესაბამისად არ წარმოიქმნება ჰანტიგტინი, ცილა, რომელიც ჰანტიგტონის დაავადების პათოგენეზში მთავარ როლს ასრულებს.

საბოლოოდ, რა მოხდება იმ შემთხვევაში, თუ სარა გაიგებს მამის დიაგნოზის შესახებ?

ბუნებრივია, ის დაიწყებს დარდს, როგორც მამაზე, ასევე, საკუთარ მომავალზე. რეაქცია მისი ფსიქიკის ლაბილურობასა თუ სიძლიერეზეა დამოკიდებული.

სარას ექნება საშუალება, იდეალურ შემთხვევაში, ფსიქოლოგებისა და გენეტიკოსების დახმარებით, თვითონვე გადაწყვიტოს უნდა თუ არა გენეტიკური ტესტის გავლა. აღნიშნული უაღრესად პირადი და ინდივიდუალური გადაწყვეტილებაა.

ნებისმიერ შემთხვევაში, ჯონსა და კარენს არ აქვთ უფლება სარას ჯონის, და შესაძლოა საკუთარი პოტენციური დიაგნოზიც დაუმალონ და წაართვან ცხოვრების დაგეგმვისა და სამეცნიერო წინსვლებით სარგებლობის უფლება.

კარენის ვალდებულებაა ჯონს დეტალურად აუხსნას სიტუაცია და მიახვედროს რომ დიაგნოზის დამალვით სარას დიდი საფრთხის წინაშე უძღურს ტოვებს.

გამოყენებული ლიტერატურა

“საქართველოს კანონი პაციენტის უფლებების შესახებ”. (2000). თავი 5, მუხლი 27;

“საქართველოს კანონი პაციენტის უფლებების შესახებ”. (2000). თავი 2, მუხლი 18, ზ;

Carroll, J. (2019). Huntington's disease goes viral as UniQure inches ahead in gene therapy race, *HDBuzz*;

Liou, S. (2011). About Lifestyle and Huntington’s disease, *Huntington’s Outreach Project for Education, at Stanford*;

J. Med Genet. (1993); 30:293-5;

Thompson & Thompson. (2016). 131-132;