

Problemy etyczne związane z badaniami genetycznymi w psychiatrii

Wstęp.

Na początku XXI wieku znana jest prawie cała sekwencja DNA człowieka (8). Większość lekarzy ma nadzieję, że wraz z postępem badań w dziedzinie genetyki molekularnej w niedalekiej przyszłości poznamy geny, które mają istotne znaczenie w etiologii wielu chorób. Identyfikacja tych genów oraz poznanie wzajemnej interakcji czynników genetycznych i środowiskowych pozwoli na zrozumienie molekularnego podłoża różnych postaci zaburzeń psychicznych. Można zatem mieć nadzieję, że w najbliższych latach znane będą skuteczne formy oddziaływań profilaktycznych i terapeutycznych w przypadku chorób psychicznych.

Projekt Poznania Genomu Człowieka wzbudza jednak wiele kontrowersji natury etycznej. Obawy dotyczące badań genetycznych w psychiatrii są zrozumiałe w szczególności w związku z haniebnymi zdarzeniami, które miały miejsce w przeszłości. Na początku XX wieku wielu wpływowych biologów wyrażało przekonanie, że zaburzenia psychiczne oraz zachowania takie jak np. przestępczość, prostytutka mają podłoże genetyczne i możliwe jest kontrolowanie tych zjawisk społecznych poprzez zastosowanie metod eugeniki. Należy podkreślić, że naukowe koncepcje genetyków i psychiatrów były teoretycznym wsparciem dla realizacji programów eugenicznych w Europie i USA (3,4).

Warto zastanowić się czy dziś tak znaczący postęp w badaniach genetycznych nie będzie miał negatywnego wpływu na zachowanie autonomii człowieka. Czy możliwy jest zatem powrót eugeniki? Niektórzy uważają, że takiego zagrożenia nie można odrzucić (2, 3). Najczęściej wskazuje się, że w XXI wieku może mieć miejsce zjawisko społecznej stygmatyzacji poprzez zastosowanie mechanizmów ekonomicznych. Dyskryminacja „nosicieli określonej mutacji genów” może dotyczyć np. zwiększonych składek ubezpieczeniowych czy też trudności w znalezieniu zatrudnienia bez zgody ubiegającego się o pracę na przedłożenie „paszportu genetycznego”.

Niektórzy psychiatry przewidują, że możliwość łatwego dostępu do informacji o genetycznym ryzyku zachorowania na zaburzenia psychiczne może mieć negatywne implikacje dla osób poddających się tym badaniom. Niewłaściwie przekazana informacja o nosicielstwie „chorobowego genotypu” stanowić może poważny czynnik stresujący. U niektórych osób wynik testów genetycznych może mieć istotne znaczenie w podejmowaniu poważnych decyzji życiowych takich jak np. posiadanie dzieci, zakładanie rodziny.

W piśmiennictwie niewiele jest badań, w których analizowanoby opinie dotyczące badań genetycznych tj. nadzieje i obawy ludzi z różnych grup społecznych w związku z perspektywą dostępu do predykcyjnych badań genetycznych.

Cel badań

Celem niniejszych badań było zebranie informacji dotyczących opinii respondentów (pacjentów, psychiatrów, studentów i nauczycieli) na temat problemów związanych z możliwością przeprowadzenia predykcyjnych testów genetycznych w psychiatrii. W badaniu zakładano, że opinie respondentów na temat genetyki psychiatrycznej będą zróżnicowane, ze względu na znaczący udział takich czynników jak wykształcenie, wiedza a także osobiste doświadczenia związane z chorobą psychiczną.

Osoby badane

W badaniu uczestniczyło 417 osób, 287 kobiet i 130 mężczyzn. Badanie kwestionariuszowe przeprowadzono u respondentów należących do czterech grup:

1. 63 psychiatrów (średnia wieku –34.4 lat);
2. 79 pacjentów (średnia wieku – 42.6 lat), u 14 osób stwierdzono schizofrenię, u 65 zaburzenia afektywne;
3. 205 studentów (średnia wieku- 23.4 lat) studenci medycyny (n=96) (Akademia Medyczna w Poznaniu); biologii (n=50) i psychologii (n=59) (Uniwersytet Adama Mickiewicza w Poznaniu).
4. 67 nauczycieli szkół średnich z Poznania (średnia wieku- 38.6 lat)

Badania kwestionariuszowe w grupie pacjentów i psychiatrów przeprowadzono w Klinice Psychiatrii w Poznaniu, Szczecinie i Wrocławiu.

Metoda:

W niniejszej pracy zastosowano kwestionariusz „Problemy etyczne związane z badaniami genetycznymi” opracowany przez zespół psychiatrów i psychologów w Bonn (8). Polską wersję przygotowano w zespole pracowników Katedry Psychiatrii w Poznaniu, Instytutu Psychologii UAM w Poznaniu i Uniwersytetu w Bonn.

Kwestionariusz zawiera kilka rozdziałów: pierwszy rozdział obejmuje pytania dotyczące danych demograficznych, wiedzy na temat psychiatrii i genetyki. W kolejnych rozdziałach zawarte są pytania dotyczące opinii respondentów na temat problemów związanych z możliwością przeprowadzenia genetycznych testów

predykcyjnych dotyczących różnych chorób, także chorób psychicznych.

W kwestionariuszu odpowiedzi są uszeregowane na 6 stopniowej skali: od odpowiedzi „zdecydowanie nieprawda” do „zdecydowanie prawda”, dodatkowo możliwa jest odpowiedź „nie wiem„ lub „odmawiam odpowiedzi”. W niniejszej pracy pytania zaszeregowano do dwójakiego typu odpowiedzi na pytanie: 1.prawda; 2. nieprawda, oraz dodatkowo uwzględniono odpowiedź „nie wiem/ odmawiam odpowiedzi”.

W analizach statystycznych porównano opinie czterech grup respondentów, zastosowano test x2.

Wyniki

1. Większość respondentów (90.5% psychiatrów, 74.7% pacjentów, 84.2% nauczycieli oraz 87.2% studentów) wyrażała pozytywną opinię na temat naukowych badań genetycznych w psychiatrii.
2. Większość respondentów podzielała pogląd, że osoby dorosłe powinny mieć możliwość przeprowadzenia psychiatrycznych badań genetycznych na własne życzenie (psychiatrzy 95.2%, pacjenci - 92.4%, nauczyciele – 93.2%, studenci - 93.3%).
3. Wyniki przeprowadzonych badań wskazują, że większość respondentów była przeciwko możliwości przeprowadzania obowiązkowych badań genetycznych, jednak 34.7% pacjentów uważało, że uzasadnione jest przeprowadzenie tego typu badań ($p < 0.0001$).
4. Większość psychiatrów (76.2%) oraz studentów (83.6%) wskazała, że decyzje o zawarciu związku małżeńskiego nie uzależniałyby od wyników badań genetycznych. Natomiast około 30% pacjentów oraz nauczycieli wskazało, że nie zawarłoby związku małżeńskiego przy stwierdzonym genetycznym ryzyku zachorowania na depresję ($p = 0.001$).
5. Poglądy na temat możliwości przeprowadzenia badań genetycznych związanych z ryzykiem wystąpienia depresji w okresie prenatalnym różniły się w badanych grupach respondentów. Większość psychiatrów (80.6%) była przeciwko możliwości przeprowadzania tego typu badań. Natomiast 65.8% pacjentów, 35.1% nauczycieli i 27.3% studentów

wskazało, że chciałoby przeprowadzić takie badanie u swoich dzieci ($p < 0.0001$).

6. Większość psychiatrów (76.2%) oraz studentów (78.5%) wskazywała, że decyzję o posiadaniu potomstwa nie wiązałaby z ryzykiem wystąpienia u nich depresji. Natomiast 31.6% pacjentów oraz 35.1% nauczycieli nie chciałoby mieć dzieci jeśli stwierdzono by u nich genetyczne ryzyko wystąpienia depresji ($p < 0.01$).
7. Większość respondentów uważała, że firmy ubezpieczające nie mają prawa domagać się wyników badań genetycznych od swoich klientów. Jednak 17.7% pacjentów dopuszcza taką możliwość ($p = 0.001$).
8. Większość respondentów uważała, że pracodawca nie powinien mieć możliwości zapoznania się z wynikami badań genetycznych osoby starającej się o pracę. Natomiast 13.9% pacjentów i 14% nauczycieli dopuszcza taką możliwość ($p = 0.001$).

Omówienie

Celem podjętych badań było poznanie opinii respondentów na temat problemów związanych z możliwością przeprowadzania badań genetycznych w psychiatrii. Przyjęto założenie, że opinie na ten temat będą zróżnicowane ponieważ w badaniu uczestniczyły osoby o bardzo różnych doświadczeniach życiowych związanych w szczególności z kontaktem z chorobami psychicznymi. Wśród naszych respondentów byli eksperci w dziedzinie psychiatrii, pacjenci i psychiatrzy, jednak można przyjąć, że doświadczenia osobiste oraz wiedza na temat chorób psychicznych różni się w sposób zasadniczy w obu tych grupach. W badaniu uczestniczyli też studenci oraz nauczyciele szkół średnich z wykształceniem uniwersyteckim.

Większość naszych respondentów prezentowała pozytywną postawę wobec badań naukowych w dziedzinie genetyki psychiatrycznej. Przedstawione opinie na ten temat są podobne do wyników badań autorów fińskich i niemieckich, którzy wskazują, że aż 80-90% populacji popiera cel tych badań (1, 8). Również większość naszych respondentów, podobnie jak w badaniach Hietala i wsp. (1995) pozytywnie ustosunkowała się do możliwości przeprowa-

dzenia dobrowolnych psychiatrycznych badań genetycznych o osób dorosłych (6).

Zasadnicze różnice w opiniach respondentów dotyczyły możliwości przeprowadzania badań genetycznych w formie badań obowiązkowych. Psychiatrzy, studenci oraz nauczyciele byli negatywnie nastawieni do możliwości wykonania testów genetycznych wbrew woli osoby badanej. Natomiast około 35% pacjentów dopuszczało możliwość wprowadzenia obowiązkowych badań.

Opinie na temat dopuszczalności badań prenatalnych, których celem byłoby określenie ryzyka zachorowania na depresję różniły się w badanych grupach. Większość pacjentów, (66.8%) wskazała, że chętnie skorzystałaby z możliwości przeprowadzenia badań prenatalnych u swoich dzieci, również aż 35.1% nauczycieli zdecydowałoby się na takie badanie. Psychiatrzy byli negatywnie nastawieni do badań prenatalnych w tym przypadku. Przedstawione opinie respondentów są zbliżone do wyników badań autorów amerykańskich, w których uczestniczyli pacjenci z rozpoznaniem zaburzeń afektywnych dwubiegunowych. Większość badanych chciałaby przeprowadzić badania genetyczne swoich dzieci już w okresie presymptomatycznym, wskazując, że mają nadzieję, iż wykonanie takich badań mogłoby przyczynić się do zastosowania skutecznej profilaktyki w przypadku stwierdzonego ryzyka zachorowania (9).

Analiza opinii respondentów wskazuje, że pacjenci częściej niż psychiatrzy i studenci swoje istotne decyzje życiowe uzależniałoby od wyników testów genetycznych. Około 30% pacjentów rozważa możliwość rezygnacji z małżeństwa oraz posiadania potomstwa jeśli stwierdzono by u nich ryzyko wystąpienia depresji. Również niektórzy pacjenci (17.7%) dopuszczają możliwość udostępnienia wyników badań genetycznych firmom ubezpieczeniowym. Zbliżone opinie na ten temat wyrażali pacjenci badani z rozpoznaniem zaburzeń afektywnych dwubiegunowych badani przez Trippitelli i wsp. (9). Warto wskazać, że około 35.1% nauczycieli przyznaje, że swoje decyzje życiowe (posiadanie dzieci) uzależniałoby od wyników badań genetycznych, również niektórzy nauczyciele

(14%) uważają, że pracodawca może zażądać wyników badań genetycznych od osoby starającej się o pracę.

Podsumowując, można wskazać, że opinie pacjentów i psychiatrów dotyczące problemu psychiatrycznych badań genetycznych różnią się w sposób istotny. Pozytywny stosunek pacjentów do testów genetycznych może wiązać się z ich nadzieją na bardziej skuteczne leczenie oraz społeczną destygmatyzację chorych psychicznie. Można zakładać, że w sytuacji gdy będzie znane „konkretne podłoże „ choroby psychicznej (np. geny) to wówczas postrzeganie tej choroby może zmienić się w sposób zasadniczy (podobną sytuację obserwuje się obecnie w przypadku choroby Alzheimera, której etiologia jest bliżej poznana, chorobę tą postrzega się coraz częściej jako schorzenie neurologiczne a nie psychiatryczne!).

W grupie nauczycieli pewne opinie mogą odzwierciedlać ich pozytywne nastawienie do systemu autorytarnego.

Wnioski:

1. Większość respondentów, tj. pacjentów, psychiatrów, nauczycieli i studentów popiera cel badań genetycznych w psychiatrii, oraz zgadza się z możliwością przeprowadzania genetycznych badań predykcyjnych u osób dorosłych na ich własne życzenie.
2. Opinie pacjentów i psychiatrów dotyczące problemów związanych z możliwością przeprowadzenia psychiatrycznych testów genetycznych różniły się istotnie. Psychiatrzy byli sceptycznie nastawieni do predykcyjnych badań genetycznych, swoich decyzji życiowych nie uzależnialiby od wyników testów genetycznych, wskazywali na konieczność zachowania tajemnicy wyników badań genetycznych. Pacjenci byli pozytywnie nastawieni do predykcyjnych badań genetycznych, swoje decyzje życiowe uzależniali by od genetycznego ryzyka wystąpienia depresji.
3. Przedstawione opinie respondentów mogą różnić się od ich decyzji życiowych

Podsumowanie

W związku z dynamicznym rozwojem genetyki molekularnej przypuszcza się, że w niedalekiej przyszłości poznamy geny związane z etiologią wielu zaburzeń psychicznych. Projekt Poznania Genomu Człowieka wzbudza jednak wiele kontrowersji natury etycznej i prawnej. Celem podjętych badań było zebranie informacji dotyczących opinii respondentów na temat problemów związanych z możliwością przeprowadzania testów genetycznych w psychiatrii. W badaniu uczestniczyło 417 osób (63 psychiatrów, 79 pacjentów, 205 studentów i 67 nauczycieli), średnia wieku - 32,0 lata. Opinie pacjentów i psychiatrów dotyczących możliwości przeprowadzania badań genetycznych różniły w sposób istotny. Pacjenci w przeciwieństwie do psychiatrów byli pozytywnie nastawieni do genetycznych badań predykcyjnych, wskazali, że swoje decyzje życiowe uzależniali by od genetycznego ryzyka zachorowania np. na depresję. Powyższe dane wskazują na konieczność zapewnienia pacjentom kompetentnej genetycznej konsultacji psychiatrycznej.

Literatura

1. Aro AR, Hakonen A, Hietala M: *Acceptance of genetic testing In a general population: age, education and tender differences*. Patient Education and Counseling (1997); 32, 41-49.
2. Gershon E.: *Bipolar illness and schizophrenia as oligogenic diseases; implications for the future*. Biol. Psychiatry; (2000), 47, 240-244.
3. Graver K.L., Graver B.: *Eugenics: Past, Present and the Future*. Am.J.Hum.Gent, (1991); 49, 1109-1118.
4. Graver KL, Graver B.: *The Human Genome Project and eugenic concerns*. Am.J.Hum. Gent.; (1994), 54, 1480158.
5. Harper P.S. *Practical genetic counseling*. Butterworth, Heineann, Oxford, 1999.
6. Hietala M, Hakonen A, Aro AR i wsp.: *Attitudes toward genetic testing among the general population and relatives of patients with severe genetic disease; a survey from*

- Finland*. Am J. Human Genet. (1995); 56: 1493-1500.
7. International Human Genome Sequencing Consortium: Initial sequencing and analysis of the human genome. Nature; (2001), 409, 860-921.
 8. Rietschel M, Illes F, Rietz C i wsp.: *Germans are in favor for psychiatric genetic research*. Praca przyjęta do druku.
 9. Trippitelli CL, Jamison KR, Folstein MF i wsp.: *Pilot study on patients and spouses attitudes toward potential genetic testing for bipolar disorder*. Am. J Psych. (1998); 155: 899-904.