

6. The Declaration on the Protection of Women and Children in Emergency and Armed Conflict. Proclaimed by General Assembly resolution 3318 (XXIX) of 14 December 1974. New York, NY: U.N.O.
7. United Nations Standard Minimum Rules for the Administration of Juvenile Justice (“The Beijing Rules”). Adopted by General Assembly resolution 40/33 of 29 November 1985. New York, NY: U.N.O.
8. The Declaration on Social and Legal Principles relating to the Protection and Welfare of Children, with Special Reference to Foster Placement and Adoption Nationally and Internationally. Adopted by General Assembly resolution 41 (85) of 3 December 1986. New York, NY: U.N.O.
9. The United Nations Convention on the Rights of the Child. Adopted and opened for signature, ratification and accession by General Assembly Resolution 44/25 of 20 November 1989. New York, NY: U.N.O.
10. Legea nr. 273 din 21 iunie 2004 privind procedura adopției republicată. Monitorul Oficial al României, Partea I, nr. 739, din 23 septembrie 2016.
11. Adamec, Christine. Miller Laurie C. The Encyclopedia of Adoption, Third Edition. New York: Facts On File, 2007.

## **ASPECTE BIOETICE ÎN CONSULTUL MEDICO-GENETIC**

**Mariana Sprincean**<sup>1,2</sup>, dr.hab. șt. med, conf. univ.

**Svetlana Hadjiu**<sup>1,2</sup>, dr. hab. șt. med, prof. univ.

**Stela Racovița**<sup>1</sup>, doctorand, asist. univ.

**Olga Tihai**<sup>1</sup>, doctorand, asist. univ.

**Cristina Popa**<sup>1</sup>, doctorand

**Aliona Dumitraș**<sup>1</sup>, doctorand

**Ninel Revenco**<sup>1,2</sup>, dr. hab. șt. med, prof. univ.

<sup>1</sup>Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie

„Nicolae Testemițanu”, Chișinău, R. Moldova

<sup>2</sup>IMSP Institutul Mamei și Copilului, Chișinău, R. Moldova

[mariana.sprincean@usmf.md](mailto:mariana.sprincean@usmf.md)

### *BIOETHICAL ASPECTS IN MEDICO-GENETIC CONSULTATION*

*In the article are emphasized several aspects related to implementation of bioethical concepts in prenatal genetic diagnostic activity. Principles and values of bioethics lat a deep trace on medicine as well as on prenatal genetic diagnostics and medical-genetic counseling and become important*

*leads in everyday medical activity in the way of its modernization and effectiveness.*

Domeniul bioeticii ca o realitate nouă în lumea contemporană a lăsat o amprentă adâncă în diagnosticul prenatal și consultul medico-genetic prin influența profundă a unor asemenea principii și valori precum: respectul pentru viață în general, pentru om și demnitatea lui, respectul pentru pacient, pentru binele său, autonomia sa în cadrul actului medical.

Aspectele bioetice ale cercetărilor medico-genetice, inclusiv cele cu referire la diagnosticul prenatal, la etapa actuală de dezvoltare a științei, continuă să merite o atenție deosebită, la fel ca și aspectele metodice, clinice și cele legate de perfecționarea organizațională a asistenței medico-genetice. Evoluția continuă a societății și dezvoltarea fulminantă a tehnologiilor biomedicale și geneticii medicale, înaintează aspectele bioetice pe prim plan. Anume aspectele etice în genetica medicală și tehnologiile genetice au fost obiectul atenției deosebite a Organizației Mondiale a Sănătății (OMS, 1998) și de nenumărate ori au fost revăzute în literatura de specialitate [4].

În acest context, în cadrul consultului medico-genetic și diagnosticul prenatal al bolilor ereditare în relația dintre medic-pacient se impune respectarea principiilor bioetice. Recomandările practice se bazează pe următoarele principii generale și fundamente ale bioeticii medicale precum:

1. *Principiul justiției* care presupune evaluarea riscului, minimalizarea riscului și maximalizarea beneficiilor pentru pacient și familia acestuia.

2. *Principiul responsabilității și libertății* se referă la volumul de libertate ce este proporțional cu responsabilitatea, cu cât mai multă libertate posedă atât medicul cât și pacientul, cu atât mai multă responsabilitate are. Principiul responsabilității și libertății pacientului cât și a medicului constă în asumarea riscului de către pacientă a nașterii copilului cu boli genetice, fapt ce reprezintă o libertate individuală inalienabilă, dar care este corelată la nivelul fiecărei viitoare mame cu o responsabilitate în față societății, dar și față de membrii familiei sale. Responsabilitatea medicului constă în reducerea riscului prin informare, evaluare exactă și cunoaștere a gradului de risc.

3. *Principiul acordului informat* presupune ca consultul medico-genetic să includă o informare deplină a pacientului referitor la riscul, caracterul bolii, metodele de profilaxie etc. cu scopul obținerii acordului pacientului de a fi consiliat medico-genetic în cadrul consultului medico-genetic. Pacientul are dreptul să-și dea acordul său benevol, nesilit de nimeni, bazân-

du-se pe informare deplină, pentru efectuarea testelor genetice sau oricăre altă metodă de diagnostic.

4. *Principiul moralității* presupune ca acțiunile medicului trebuie să fie morale, în concordanța cu normele etice generale (să fie onest, să respecte demnitatea, interesele, autonomia pacientului).

5. *Principiul accesibilității la serviciile medico-genetice* se referă la implicarea cât mai multor pacienți ce necesită asistența medico-genetică prin reducerea barierelor dintre ei și medic-genetician.

6. *Principiul eficienței și utilității*, pentru prevenirea nașterii copiilor cu maladii genetice vizează acțiunile colaboratorilor medicali pentru obținerea unei creșteri a eficienței măsurilor profilactice și micșorarea incidenței erorilor medicale în diagnostic prin gradul înalt de calificare a specialiștilor.

7. *Principiul confidențialității* informației medicale și genetice urmărește confortul pacientului și fortificarea relațiilor sale atât cu medicul genetician, cât și cu întreg sistemul de asistență medico-genetică căci datele furnizate de către el medicului, ca și informația constatată în urma analizelor sau cu privire la posibilele riscuri de boli genetice la urmași, poartă un caracter confidențial.

Potrivit acestor principii de bază, asistența medico-genetică, inclusiv diagnosticul prenatal, trebuie prestate celor ce au nevoie de ea, potrivit cu indicațiile medicale, indiferent de nivelul veniturilor acestora și altor condiții sociale și juridice. Diagnosticul prenatal (DP) se bazează pe principiul „benevol”. Esența și valoarea diagnosticului prenatal este determinată în special de informația cu privire la genotipul și manifestările fenotipice la fetuși și evitarea nașterii copiilor cu patologii genetice. Aceste aspecte sunt analizate din toate punctele de vedere luându-se în considerație pronosticul vital, calitatea vieții.

Consultul medico-genetic trebuie să anticipeze diagnosticul prenatal. Medicul genetician oferă femeii (cuplului) informația clinică ce se referă la afecțiunea discutată, evoluția bolii, inclusiv termenii de manifestare [2]. După confirmarea diagnosticului orice decizie, luată de femeie sau de cuplu, trebuie primită cu respect și ocrotită în limitele drepturilor familiei și normelor juridice, ce determină principiile sociale și culturale ale fiecărei țări. Doar părinții și în nici un caz lucrătorii medicali, iau decizii în privința sorții fătului. Consultul medico-genetic repetat se efectuează la indicații în cazul diagnosticului prenatal invaziv și altor teste genetice neinvazive și de laborator. Corespunzător, familia primește informații complete și semnea-

ză „Acordul informat cu privire la investigația sau testul genetic”, iar medicul genetician în activitatea sa clinică se conduce de principiile bioetice de bază și trebuie să ofere familiei următoarele informații:

- Denumirea exactă și caracteristica generală a patologiilor, care pot fi diagnosticate în rezultatul DP. Se va menționa influența stării asupra viitorului copil, părinților și membrilor familiei acestuia.
- Calcularea riscului genetic și descrierea probabilității că copilul poate fi bolnav. Riscul poate fi exprimat în procente, proporții sau prin cuvinte.
- Posibilitatea rezultatelor analizelor nedorite și cazurilor sporadice (întâmplătoare), mutații „de novo”. Probabilitatea obținerii datelor de laborator și ecografice informative pentru diagnostic și profilaxia bolilor ereditare.
- Resursele de ameliorare a dezvoltării copilului născut cu patologie genetică, inclusiv și tratamentul medicamentos și suportul social, de care pot beneficia părinții.
- Căile posibile de soluționare a problemei, dacă copilul va fi bolnav. De exemplu, nașterea și educarea copilului în familie sau instituția medicală de stat, refuzul și acordarea dreptului pentru înfiere, întreruperea sarcinii, tratamentul fătului în timpul gravidității sau imediat după naștere.
- Explicarea anumitor legături de transmitere al bolilor ereditare (mendelian, multifactorial, mutații „de novo”), a unor principii de tratament, rezistența la terapia simptomatică a bolilor ereditare, căci majoritatea patologiilor și malformațiile fetale diagnosticate nu se tratează prenatal.
- Nici un test genetic nu poate da garanția deplină în ce privește sănătatea copilului, deoarece există multe patologii monogenice, care nu se manifestă până la naștere sau au un debut tardiv a manifestărilor clinice (coreea Huntington, sindromul Marfan, neurofibromatoza Recklinhausen). Mai mult ca atât, specialiștii pot fi incomplet informați, dacă această familie are un anumit risc pentru o anumită afecțiune (există situații când ambii soți pot fi purtători a aceleiași mutații genetice în stare heterozigotă și riscă să transmită o afecțiune genetică autozomal-recesivă gravă).
- Informarea cu privire la existența programelor de screening neinvaziv, precum screeningul biochimic ce reprezintă prima etapă de diagnosticare prenatală ce nu permite stabilirea diagnosticului definitiv concret.
- Denumirea și adresa organizațiilor specializate pentru persoanele cu patologii, diagnosticate la fetuși, cu care se poate de contactat la necesitate.

Principiile bioetice enumerate mai sus și aspectele ce reglementează consultul medico-genetic, inclusiv și diagnosticul prenatal, poartă un caracter general și prin toată amploarea sa nu pot prevedea toate complicațiile organizaționale și clinice cu care permanent se confruntă medicul genetician. Bineînțeles că trebuie de luat în considerare și posibilitățile testărilor genetice ce se schimbă și se dezvoltă atât de rapid.

În unele situații și cazuri când sunt diagnosticate patologii grave la făt incompatibile cu viața, avortul terapeutic, până la termenul de 22 s.a, poate și trebuie să devină o soluție salvatoare, deoarece mai important este să trăiești, dar să trăiești sănătos. Decizia de a păstra sau nu sarcina revine cuplului, părinților și/sau viitoarei mame. Uneori, din motive religioase sau altele, familia nu dorește să întrerupă sarcina chiar în cazul prezenței patologiei congenitale sau ereditare grave la făt. Mult depinde de statutul social și cultural, naționalitatea viitorilor părinți. Într-un șir de familii domină motive personale. Unele cupluri sunt gata să efectueze diagnosticul prenatal și să întrerupă sarcina în cazul diagnosticării unor patologii fetale grave, altele chiar și în cazul unui risc înalt pentru afecțiuni ereditare sau congenitale grave refuză diagnosticul prenatal invaziv, iar după constatarea diagnosticului definitiv nu sunt de acord cu acesta și speră la un miracol.

Actualmente biotehnologiile moderne ca fenomen specific etapei contemporane de dezvoltare a științei în genere, dar și ca exponent al dezvoltării vertiginoase a progresului tehnico-științific, lasă o amprentă adâncă în conștiința umană prin multiplele referințe și mize cu o încărcătură și implicație profundă în domeniul percepției tradiționale a sferei medicale [5]. Dezvoltarea tehnologiilor biomedicale pe parcursul ultimilor decenii a schimbat principial situația pentru multe familii din grupul de risc genetic, care au o probabilitate crescută de naștere a copiilor cu patologii ereditare și congenitale.

În Republica Moldova diagnosticul prenatal genetic se utilizează tot mai larg, iar posibilitățile lui în profilaxia bolilor ereditare și congenitale cresc rapid bucurându-se de succese remarcabile. Astfel, diagnosticul prenatal pentru anomalii cromozomiale și malformații congenitale se realizează la nivel populațional prin intermediul testelor de screening biochimic și ecografic, precum și tehnologii de diagnostic citogenetic prenatal. Ca metode neinvazive de diagnostic prenatal al afecțiunilor genetice, inclusiv al malformațiilor congenitale, menționăm screening-ul biochimic (triplu test), care presupune examinarea nivelului alfa-fetoproteinei, gonadotropinei corionice și estriolului neconjugat. Dintre metodele invazive de diagnostic

prenatal cel mai frecvent se indică amniocenteza, cu studiul cariotipului fetal la a 16 – 18 s. a. Cunoașterea și efectuarea testărilor prenatale în I și al II- lea trimestru de sarcină trebuie să devină prioritară. Oricine poate intra în categoria de risc genetic sporit, iar implicarea unui specialist și respectarea indicațiilor acestuia de către femeia însărcinată justifică necesitatea efectuării testelor prenatale. Screening-ul prenatal oferă posibilitatea diagnosticării timpurii a afecțiunilor fetale grave la termene precoce de sarcină [1,6]. Totodată, permite selectarea unui grup de gravide pentru diagnosticul prenatal invaziv – amniocenteza, prin cercetarea citogenetică sau molecular genetică a culturilor de amniocite fetale.

Diagnosticul prenatal are o însemnătate excepțională pentru consultul medico-genetic, deoarece permite trecerea de la probabilitate la prognosticul concret a sănătății copilului în grupele cu risc genetic înalt pentru anomalii cromozomiale și unele boli monogenice. Selecția gravidelor pentru diagnosticul prenatal este efectuată de medicii geneticieni conform indicațiilor clinice: anamneza, eredocolaterală agravată, vârsta avansată a genitorilor, nașterea anterioară a copiilor cu patologie cromozomială, părinți purtători de aberații cromozomiale echilibrate sau mozaici, marcheri ecografici pentru patologia cromozomială, acțiunea factorilor mutageni asupra embrionului în primul trimestru de sarcină, nașterea anterioară a copiilor cu malformații congenitale unice sau multiple, cupluri cu avorturi spontane repetate în anamneză etc.

În cadrul consultului medico-genetic aspectele diagnosticului prenatal trebuie discutate din timp, până la apariția gravidității [3,7]. La întocmirea concluziei medico-genetice este necesar nu numai de a discuta posibilitatea diagnosticului prenatal pentru familia consultată, dar și de a concretiza spectrul persoanelor înrudite, cărora DP ar fi indicat. Efectuarea acestor consultații în timpul sarcinii uneori este nedorită. Aceasta se explică nu numai de lipsa reală de timp ce ține de efectuarea metodelor DP, dar și de faptul că femeia însărcinată, soțul și membrii familiei acestora pe de o parte nu pot aprecia corect toate aspectele pro și contra procedurilor de diagnostic prenatal, și pe de altă parte nu pot efectua o profilaxie pre- și postconcepțională în timp util și informativ.

#### *Concluzii:*

1. Principiile și valorile bioetice devin recomandări și postulate obligatorii de urmat în activitatea de zi cu zi în cadrul diagnosticului

genetic prenatal și al consultului medico-genetic în vederea eficientizării și modernizării relațiilor curative ca și din motivul necesității racordării sistemului medical autohton la prevederile internaționale.

2. Diagnosticul bolilor genetice, utilizând tot spectrul de biotehnologii, se efectuează în perioada prenatală. Datorită screening-ului ultrasonografic și biochimic, analizelor citogenetice și molecular-genetice acesta a devenit aplicabil în cazul a sute de patologii ereditare și malformații congenitale.

3. Metodele de diagnostic prenatal sunt considerate a fi teste sigure, aplicate pe scară largă, iar specialistul, medicul genetician în cadrul consilierii medico-genetice, în conformitate cu imperativele bioetice, informează corect și complet, pe înțelesul probandului, rolul, avantajele, gradul de risc, indicațiile și contraindicațiile acestor investigații.

### **Referințe bibliografice**

1. Gorduza E. V. Compendiu de genetică umană și medicală. Red. Eusebiu Vlad Gorduza. Iași: Tehnoprogress, 2007, p.437.
2. Бочков Н.П. Медико-генетическое консультирование по поводу мутагенных и тератогенных воздействий. In: Медицинская генетика. 2009, Т. 8, № 1, p.5.
3. Вахарловский В.Г. Особенности медико-генетического консультирования беременных и проблемы фетологии. In: Журн. акушерства и женских болезней. 2007, Т. LVI, вып. 1, с.141-143.
4. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. Под ред. Э. К. Айламазяна, В.С. Баранова. 2-е изд. М.: МЕДпресс-информ, 2007.
5. Спринчан М.Л. Роль медико-генетического консультирования в модернизации общества. In: Материалы международной научной заочной конференции «Модернизация науки и общества: вызовы и ответы», Российская Федерация, Республика Мордовия, г. Саранск, 10 мая 2011.. Саранск, 2011.
6. Sprincean, M., Revenco, N., Etco, L., Calcii, C., Lupusor, N., Hadjiu, S. Differential diagnosis of cerebral palsies with some neurogenetic pathologies. In: The Romanian Journal of Child and Adolescent Neurology and Psychiatry. 2018, vol. 24, nr. 1, pp.5-19.
7. Sprincean, M., Barbova, N., Halabudenco, E., Ețco, L., Ușurelu, N., Secieru, V., Nour, V., Sacara, V., Stratila, M. Rolul consultului medico-genetic în profilaxia bolilor genetice prin diagnostic citogenetic prenatal. În: Buletin de Perinatologie. 2016, nr. 1(69), pp.31-38.