

# Socialinių veiksnių įtaka tiriant asmenis dėl alfa-1 antitripsino stokos

Danielius Serapinas<sup>1, 2</sup>, Marius Šukys<sup>3</sup>, Ritauras Rakauskas<sup>3</sup>

<sup>1</sup> LSMU MA Pulmonologijos ir imunologijos klinika, <sup>2</sup> Mykolo Romerio universitetas,

<sup>3</sup> Lietuvos sveikatos mokslų universitetas

**Reikšminiai žodžiai:** alfa-1 antitripsino stoka, genetinis konsultavimas, sveikatos priežiūra, socialiniai aspektai.

**Santrauka.** Straipsnyje nagrinėjami psichosocialiniai ir etiniai klausimai, su kuriais susiduria suaugusieji, turintys alfa-1 antitripsino stoka (AATS). AATS – reta genetinė liga (dažnumas – 1 iš 4000 asmenų). Sergant LOPL, ji pasireiškia 1–3 iš 100. Keli specifiniai AATS bruožai lėmė, kaip pacientas reaguoja į ligą (diagnostiką ir stebėjimo plano sudarymą). Kadangi liga yra retoji, gydytojai apie ją žino nedaug ir retai rekomenduoja tirtis dėl jos. Ligos diagnozė dažnai sukelia nerimą pacientams dėl žinių stygiaus, kelia daug klausimų, ar jie perduos ligą savo palikuonims. Dauguma mokslinių straipsnių pabrėžia gydytojo ir paciento bendradarbiavimo svarbą AATS atvejais, kad būtų užtikrinta tinkama diagnostika, gydymas.

## ĮVADAS

Socialiniu, teisiniu ir etiniu aspektu literatūroje analizuojamos kelios dažniausios genetinės ligos ir nekreipiamas dėmesys į kitus genetinius sutrikimus, kurių reikšmė visuomenėje didėja dėl nuolat gerėjančio įvairesnių genetinių tyrimų prieinamumo. Mokslininkai atrado tūkstančius genų, lemiančių įvairias ligas, kuriuos išsirtinti galima ne tik klinicistų siuntimu, bet ir tiesiogiai pasinaudojus siūlymais internete. Svarbu paminėti, kad vienodų galimybių įdarbinimo komisija (angl. *Equal Employment Opportunity Commission*) jau pranešė apie pirmąjį paciento, turinčio AATS, genetinės diskriminacijos atvejį.

Studijose gana plačiai išnagrinėta, kaip susirgę suaugusieji apsisprendžia tirtis genetines ligas, pvz.: Hantingtono ligą, paveldimą krūties vėžį (BRCA1/A2), paveldimą nepolipozinį tiesiosios žarnos vėžį. AATS skiriasi nuo šių ligų tokiais svarbiais aspektais: ligos pasireiškimo pradžia, simptomų trukmė ir sunkumu, diagnostikai reikalingomis priemonėmis, paveldėjimo principais, genetinė raiška, – visu tuo, kas daro įtaką gydytojams ir pacientams apsisprendžiant dėl tyrimų planavimo, gydymo ir priežiūros.

Alfa-1 antitripsino stoką lemia sutrikusi alfa-1 antitripsino sintezė, kuri paveldima autosominiu kodominantiniu būdu, o liga daugiausia paveikia kepenis ir plaučius. Dėl labai mažo sintetinio antitripsino kiekio vystosi plaučių emfizema, kuri, jei neįgydoma, gali baigtis mirtimi, o kai

antitripsino kiekis sumažėjęs itin smarkiai (PiZZ ar PiSZ genotipai) – kepenų ligas, cirozę, kartais gali prireikti netgi kepenų transplantacijos. Ankstyva diagnostika sudarytų sąlygas iš anksto ruošti organų transplantacijai, vengti išorės žalingų veiksnių, kurie gali pasunkinti ligą (pvz., rūkymas ar kiti oro teršalai), konsultuotis su genetiku ir spręsti apie šeimos planavimą.

Jungtinėse Amerikos Valstijose (JAV) apytiksliai 1 iš 5000 arba tiesiog 60 tūkst. asmenų turi AATS fenotipą, lemiantį sunkią ligos formą, bet diagnozuojama tik 5 proc. visų atvejų. Dabar pasaulyje gydymą pakaitiniu alfa-1 antitripsinu gauna apie 10 tūkst. pacientų (iš jų pusė JAV), deja, 80 proc. pacientų, kuriems šis gydymas padėtų, nėra gydomi. Daugelis gydytojų dar neįvertina, kokias problemas sukelia AATS. Vien pati diagnozė ligoniui gali sukelti nerimą ar depresiją. Švedijoje atlikus tyrimą, nustatyta, kad naujagimių, kuriems diagnozuota AATS, motinos reikšmingai dažniau patyrė nerimą, kad ir trumpalaikį, palyginti su kontroline grupe. Pasaulio sveikatos organizacija, Amerikos krūtinės ligų draugija ir Europos kvėpavimo ligų draugija pateikė rekomendacijas (įvertintas kaip santykinio svarbumo), kad Europos ir Šiaurės Amerikos gydytojai turėtų tirti pacientus, ypač tuos, kuriems pasireiškė emfizema, lėtinė obstrukcinė plaučių liga, gydymui atspari astma su obstrukcija, nepaaiškinamas kepenų pažeidimas ir kurių giminėje yra sergančių AATS. Kol kas neaišku, ar šios rekomendacijos yra efektyvios.

Nepaisant to, kad AATS pastaruosiu metu skiriama daugiau dėmesio, 1968–2003 m. laikotarpiu ženkliai diagnostika nepagerėjo: laikas nuo pirmų simptomų pasireiškimo ir ligos diagnozavimo netgi pailgėjo. Daugėja pacientų, teigiančių, kad trūksta genetinio konsultavimo.

Reikia pabrėžti, kad ankstyvoje diagnostikoje yra rimtų kliūčių – kaip dažnai atliekami tyrimai rizikos grupės pacientams? Apskritai gydytojų genetikos supratimas yra ribotas. Neišskiriant ir kitų ligų, juntama, kad netinkamai bendradarbiaujama siekiant gerai informuoti ir motyvuoti pacientus. Tiriama Hungtingtono liga ir ŽIV/AIDS sergančius asmenis, buvo nustatyta, kad iškyla nemažų problemų, kai norima iškviešti konsultacijos paciento aplinkos žmones, kurie taip pat gali priklausyti rizikos grupei ir turėtų būti ištirti. AATS pacientų organizacija kvietė AATS pacientus atlikti papildomo kraujo tyrimo, kuris užsisakomas paštu į namus. Šio tyrimo dalyviams vėliau užpildžius klausimynus paaiškėjo, kad beveik visi tyrimo rezultatais pasidalytų su šeimos nariais, tačiau gydančiam gydytojui apie tai praneštų 82,9 proc. homozigotinių ir tik 59,9 alelio nešiotųjų. Aišku, kad atvirumas ligos klausimais gydytojui, kartais ir šeimos nariams tikrai nėra pakankamas.

Daugelis psichologinių, socialinių ir etinių problemų, su kuriomis susiduria AATS rizikos grupės asmenys, nesulaukia dėmesio. Tai gali būti ir paprasti dalykai, pvz.: kaip gydytojas su pacientu sutaria, kaip ir kada toliau bus atliekamas paciento tyrimas (kaip tai nusprendžiama, koks jų požiūris į tai, kokie papildomi veiksniai gali turėti įtakos), kaip pacientas nusprendžia, kada, kaip ir su kuo pasidalyti diagnoze ir išvadomis. Daugiausia darbo sprendžiant šias bėdas įdėjo ne JAV, o Skandinavijos šalys, mat ir pačios šių tolimų šalių sveikatos priežiūros sistemos gana smarkiai skiriasi. Švedijoje AATS yra dažnesnis nei kitur (1 iš 1500).

Apibrėžiant svarbu išsiaiškinti, kokį kelią nueina pacientas, turintis riziką sirgti AATS: kaip jis nusprendžia, ar tirtis, kaip atskleisti savo būklę ir tyrimų rezultatus (šeimos nariams, gydytojams). Taip pat svarbu įvertinti, kaip gydytojas gali padėti palengvinti šias užduotis: numatyti kokios galimos klaidos, kaip bendradarbiauti.

## PACIENTŲ, SERGANČIŲ AATS, APKLAUSOS METODIKA

Pateikiama 11 asmenų, sergančių AATS (7 moterys, 4 vyrai), kurie dalyvavo išsamioje 2 valandų apklausoje, analizė. Asmenys buvo kviečiami dalyvauti per AATS kliniką, AATT organizaciją, AATS naujienlaiškius. Savanoriai susiekė su vyriausioju tyrėju, kuris atliko konfidencialią išsamią pusiau struktūrinę apklausą apie visus rūpesčius, kilusius asmeniui, kuriam diagnozuota AATS ar jos rizika. Tyrimui leidimą davė Kolumbijos universiteto Psichiatrijos instituto peržiūros tarnyba.

Kad analizė būtų išsami, teoriniu pagrindu imtos Geertzo idėjos. Jis studijavo įvairius individų gyvenimo aspektus ir socialines situacijas bandydamas suprasti jų patirtį perpiešdamas viską jų pačių žodžiais, kad būtų galima gauti kuo detalesnę analizę. Nebuvo bandoma patirtį įstatyti į kokią nors teorinę struktūrą. Taigi, naudotas kokybiškas metodas, kad būtų galima perprasti problemas, susijusias su pacientų genetiniu tyrimu. Įtraukti ir elementai iš pagrįstosios teorijos, aprašytos Strausso ir Corbino. Tai gelbėja norint perprasti socialinių procesų sudėtingumą. Šis metodas tyrėjų jau buvo naudotas anksčiau ir aprašytas nagrinėjant kitas genetines ligas, elgesį, susijusį su paciento sveikata, gydytojo ir paciento santykį bei bendravimą. Pagrįstoji teorija remiasi dedukciniu (remiantis praeitais tyrimais ir teorijomis daromas „karkasas“, ant kurio pradedama rinkti medžiaga) ir indukciniu (norint nustatyti iš surinktų duomenų bendrybes ir principus) mąstymu. Duomenys iš skirtingų asmenų buvo surinkti ir ieškota panašumų bei skirtumų siekiant suformuluoti galimas hipotezes. Pirminė analizė buvo atliekama pačios apklausos metu, kuri padėjo pagrindą tolesnėms apklausoms. Apklausa buvo nutraukiama tada, kai iš respondento nebuvo gaunama daugiau naujos informacijos.

Kai visos apklausos buvo baigtos, tolesnės analizės vykdytos dviem etapais. Analizę vykdyti padėjo socialinių mokslų srities asistentas, taip pat konsultuotasi su vyresnioju ekspertu kokybiniuose tyrimuose. Pirmame etape vadovaujantis tyrėjas ir asistentas, nepriklausomai vienas nuo kito, kodavo duomenis ir atrinkinėjo svarbius

veiksnius, kurie lėmė pacientų patirtis. Tarp veiksmų ieškota panašumų, skirtumų, jie buvo kategorizuoti, nustatomos variacijos. Abiejų tyrėjų koduotės susistemintos, sujungtos į vieną.

Kitu etapu tematinės kategorijos buvo skirstomos į pogrupius, antrines temas, žiūrėta, kurie duomenys persipina, kuriuos reikia sujungti ar atskirti. Pagal gautą struktūrą peržiūrėtos visos apklausos.

AATS pacientų sprendimus ir elgesį lėmė kelios unikalios charakteristikos, kurios vėliau persikryžiuo formuodamos sudėtingą sistemą. Pirmą, kad tai reta liga. Antra – tai autosominė recesyvinė liga, skirtingai nuo kitų dažnesnių genetinių ligų. Jei heterozigotai yra rūkantys, tai jiems gali pasireikšti ligos simptomų (kad ir nelabai ryškių, kurie gali nebūti susieti su tikrąja patologija). Trečia, yra galima fermentų pakaitinė terapija.

## AATT SERGANČIŲ PACIENTŲ POŽIŪRIO Į SAVO LIGOS DIAGNOSTIKĄ ANALIZĖ

Kadangi AATT nėra plačiai žinoma liga ir jos genetinė etiologija santykinai neseniai išsiaiškinta, sveikatos priežiūros specialistai apie ją žino nedaug, tad parenkamas netinkamas paciento ištirimai ir nustatoma ne ta diagnozė, ką rodo pavyzdžiai. „Aš lankiausi pas 20 gydytojų. Nė vienas iš jų manęs netyrė dėl alfos (dėl AATT) ar net nežinojo, kas tai. Aš vis dar sutinku gydytojų, kurie nežino. Jie manęs klausia: „Kokia jūsų medicininė istorija?“ Aš sakau: „Turiu alfa-1.“ – „Kas tai?“

Pacientai mano, kad tam tikrų sričių specialistai turėtų išmanyti šią ligą, bet dažnokai taip nebūna. „Bet kuris pediatras, pulmonologas ar kas kitas, gydantis astmą, turėtų būti susipažinęs su naujausia medžiaga apie šią ligą ir būti budrus.“ Tad ligos retumas lemia, kad gydytojai mažai apie ją žino. Tai tinka ir kitoms retoms patologijoms, kai nustatoma taškinė mutacija. „Jei su konkrečia liga susiduriama daugelį metų, tai visi apie ją žino. Alfa yra tokia nauja ir reta. Gydytojai jos nežino, dėl to nedidžiuoja.“ „Man labai patiko viena gydytoja. Kai ji atsivertė mano istoriją, buvo aišku, kad ji žino AATS terminą, bet daugiau nelabai. Ir nemanau, kad turėtų. Aš buvau hospitalizuota dėl pneumonijos prieš dvejus

metus ir stebima pagrindinio gydytojo, gydančio AATS. Bet užeidavo ir kiti rezidentai. Viena jauna internė bus puiki gydytoja. Ji pasakė: „Jūs esate mano pirmoji Alfa, aš daug apie tai skaičiau medicinos akademijoje.“

Nepakankamos žinios apie ligą, ypač tokią neįprastą, gali lemti netinkamos informacijos suteikimą apie tolesnius tyrimus ir kitus ligos aspektus. Dėl menko supratimo pacientams gali būti suteiktos netikslingos prognozės ir patarimai. „Kai kurie Alfos (sergantieji AATS) pyksta, kad jų gydytojai nieko neišmano, ir tiesiog pasako, kad jie mirs. Vienam žmogui AATS buvo diagnozuota aštuonjoki dešimtmečio pradžioje, ir jam buvo patarta visai nesimankštinti: „Jums liko mažai funkcinių galimybių. Neišnaudokite jų mankštai“. O tai, paaiškėjo, yra visiškai klaidingas patarimas. Prieš 9 metus pacientui transplantavo plaučius, mirė jis po 7 metų, o jam buvo pasakyta, kad ilgai neišgyvens.“

Stokodami žinių, gydytojai neatlieka paciento būklės tyrimų taip dažnai, kaip reikėtų. Dažnai tik paties paciento buvimas pasufleruoja, kad reikia atlikti papildomą įvertinimą ir tyrimus. Gydytojai iš pradžių gali klaidingai diagnozuoti ligą, o vėliau siunčia pacientą pas kitus specialistus. Toks paciento siuntimas pas kitus specialistus gali lemti, kad bendrosios praktikos gydytojas ar kitas mažai specializuotas gydytojas nutolsta nuo AATS ligos ir nesukaupia apie ją žinių.

Pacientai gali jaustis nusivylę, nesupratę, kodėl reikėjo siuntimo, ir tik vėliau įvertina, kad to iš tikrųjų reikėjo. Pateisinti papildomas pastangas sunku, kai negali matyti realaus galutinio rezultato. Sergant retomis ligomis, pasitikėjimas specialistais gali pagerinti paciento priežiūrą, tačiau tai minimalizuoja kitų gydytojų patirtį ir demotyvuoja stengtis jos įgyti.

Šeimos genetinė anamnezė neretai lieka nežinoma. Ligą gali būti sunku priimti dėl anksčiau nustatytos netikslios diagnozės. Padėtį sunkina nesidalijimas informacija pačioje šeimoje. Galimi atvejai, kad paciento giminaičiams AATS nenustatyta. „Mano tėvo sesuo galėjo sirgti šia liga. Pusbrolis mirė 35 metų nuo emfizemos. Tuo metu jie nežinojo, kas ta alfa.“ Iš tiesų apie AATS žinoma tik nuo 1963 m., iki tol ji buvo nediagnozuojama. „Mano pusbrolio tė-

vas tikriausiai buvo nešiotojas. Jis buvo išmestas iš armijos, kai vyko Antrasis pasaulinis karas. Manau dėl to, kad turėjo astmą, ar kažką panašaus. Alfa buvo atrasta tik 1963.“

Bėgant laikui, keičiasi kultūrinės, šeiminės normos, tabu, kaip šeimoje kalbama apie ligas. Anksčiau žmonės buvo uždaresni. Kita vertus, ligos paveldimumas padėdavo uždaramą pralaužti. Viena moteris kalbėjo apie pagrindinius skirtumus tarp genetinių ir kitų ligų: „Aš maštau, ar mano seneliai turėjo kvėpavimo problemų. Mano tėvo motina mirė labai jauna. Nežinia, nuo ko. Žmonės tais laikais apie tai nekalbėjo.“

Vis dėlto pacientai apie galimą riziką susirgti neretai sužino iš savo artimųjų, netgi iš atžalų. Kadangi gydytojais su liga susiduria retai, jiems sunku praeityje įgytas faktines žinias pritaikyti dabartinėje praktikoje. „Iš pradžių aš truputį sirgau. Neveikė antibiotikai. Tada Kalėdoms atvyko sūnus ir susirgo pneumonija, kuriai jis buvo imlus nuo pat vaikystės. Jis irgi gerė antibiotikus. Aš jį nusiunčiau pas gydytoją ir liečiau prisizadėti, kad išsitys išsamiau. Jis taip padarė, o po kelių mėnesių vėl susirgo. Paklausiau: „Ar tu tikrai buvai pas gydytoją?“ – „Taip, tiesa sakant, turiu kažkokią fermento stoką, bet jie sakė, kad tai šiuo metu nėra didžiausias rūpestis.“ Po mėnesio mano šeimos gydytojas teiravosi, kaip sekėsi sūnui. Sakau: „Jam nustatė, kad turi fermento stoką.“ Ir tada mano gydytojo galvoje užsidegė lemputė: „Alfa antitripsinas! Dieve mano, lažinuosi, kad ir tau tas pats!“

Pasitaiko, kad gydytojai nepataria apie diagnozę pasikalbėti su šeimos nariais, kurie irgi gali sirgti. „Mano sūnaus gydytojas neparagino jo, kad turėtų tėvams pasakyti, kad jie irgi išsitirtų. Dievų dovana, kad gyvenimas man buvo palankus. Jei nebūčiau sūnaus paklaususi, iki šiol nežinočiau. Nežinau, ar gydytojas sūnui sakė, kad tai genetinė liga.“

Prastas bendradarbiavimas gali būti rezultatas ligos neigimo ir vengimo. „Mano sūnus visiškai tam prieštarauja. Jis daug rūko.“ Atsiverti šeimai tokiais atvejais yra itin svarbu, tačiau ne visada tai lengva padaryti. Šeimos nariai gali būti nutolę nuo ligonio. Jei liga nėra genetinė, dažnas net nemano, kad apie ją reikėtų pasakoti šeimos nariams. „Tu turi susisiekti ir kalbėtis su šeimos na-

riais, su kuriais apskritai nenorėtum bendrauti... Jei tai nebūtų genetika, tikriausiai visai nesivargintum jiems to sakyti.“ Žinia apie potencialiai mirtiną ligą gali sukursti artimuosius, dėl to ne visada ir norima jiems apie ją pasakoti. „Jaučiausi prislėgta, išsigandusi, man sakė, kad turiu mirtiną ligą – tikėtina, kad gyvensiu trumpiau.“ Kitiems šoką gali sukelti ir per daug sudėtinga informacija, kuri gaunama diagnozavus iki tol negirdėtą ligą. „Mes buvome sustingę. Gydytojas įrašinėjo pokalbį, nors mes nenorėjome, kad jis tai darytų. Bet grįžę namo susėdome ir perklausėme įrašą kelis kartus: bandėme suprasti, kas visa tai yra.“ Netikėta diagnozė pribloškia pacientą, nes jis nėra psichologiškai tinkamai paruoštas, nebuvo suteiktas genetinis konsultavimas. Tai lemia, kad pacientas gali pasimesti, sutrikti ir tapti dar uždaresnis, o tai užkerta kelią ištirti jo aplinkos žmones, kurie yra rizikos grupėje.

Nustatyta diagnozė pacientui gali sukelti ir palengvėjimą, nes gaunamas atsakymas, kodėl jis patiria tiek bėdų, ir tikimasi tinkamo gydymo. „Aš buvau laimingas, kai sužinojau tikrąją diagnozę, nes emfizema kėlė abejonių. Pasijutau geriau sužinojęs ligos priežastį.“

Kyla klausimas, ar gydytojas turi drąsinti pacientą, kad paskatintų išsitiirti ir šeimos narius. Jei turi, tai kaip smarkiai. Kai kurie mano, kad gydytojais privalo tai daryti, bet kiek derėtų spausti pacientą, nežino. „Tai spręsti gydytojui... ar tiesiog užrašyti ant lapelio ar tiesiai pasakyti: „Tu esi nešiotojas. Gavai šitą geną iš vieno savo tėvų. Kviesk juos išsitiirti.“

Žinoma, gydytojais ne visada kalba, kaip svarbu, jog pacientas pasakytų savo artimiesiems apie geną. Šiam pacientui buvo pranešta, kad reikia informuoti tėvus, tačiau dėl įvairių priežasčių jis galėjo blogai suprasti ar vykdyti patarimą.

## PACIENTŲ, SERGANČIŲ AATS, DIAGNOSTIKOS PROBLEMATIKOS APTARIMAS

Tyrimo duomenys rodo kelis ypatingus AATS aspektus: pirma – gydytojų ir pacientų požiūrį į ligą daugiausia lėmė jos retumas ir panašumas į kitas neretas ligas, pvz.: astmą, LOPL, antra – gydytojams nepakako žinių apie ją, kad susimąstytų apie tyrimų parinkimą ir skyrimą.

Galiausiai, to rezultatas – pacientai, kuriems yra galimas efektyvus gydymas, nėra tiriami dėl AATS. Be to, pirminės sveikatos priežiūros specialistai pacientus iškart siunčia pas tos srities specialistą. Bendrosios praktikos gydytojai nesukaučia patirties, kuri padėtų vėliau atpažinti AATS atvejus ir suteikti pacientui bent preliminarios informacijos.

Visi šie veiksniai prisideda prie to, kad paciento šeimos nariai ne visada perspėjami apie tikėtiną genetinę ligą ir galimybę išsirtinti. Tad paciento ir jo šeimos narių atvirumas tampa itin svarbus. Deja, ne visi gydytojai paskatina pacientus atsiverti. Nauja diagnostikė, kuri gali būti mirtina, kurią gal jau perdavė savo vaikams ar anūkams, pacientus gali sukursti, nuliūdinti (skatina depresiją, nerimą). Gydymas yra brangus, gali prireikti ir organų transplantacijos, o donorą sunku rasti. Tai tik prisideda prie pacientų uždaramo.

Gydytojai ir pacientai ima formuoti ydingą ratą, kuriame daug vienas kitą skatinančių veiksnių sudaro kliūtis pacientus tirti ir gydyti. Abiejų pusių žinių trūkumas trukdo užmegzti tinkamą bendravimą, pasiekti rizikos grupėje esančius šeimos narius.

Norint įveikti šias kliūtis reikia įdėti daug pastangų, kad būtų pagilintos žinios ir bendradarbiavimas. Iš pirmo žvilgsnio, užduotis neįveikiama, nebent būtų atliekama populiacijos patikra. Situaciją galėtų pagerinti budrumo skatinimas, problemos viešinimas. Ši studija rodo, kaip svarbu tirti sudėtingus socialinius santykius ir dinamiką, pvz., sveikatos priežiūros specialistų ir pacientų, kuriems atliekami genetiniai tyrimai ir ligos atskleidimą artimiesiems.

Teoriškai šie duomenys rodo, kaip socialiniai santykiai formuoja ligos suvokimą ir imlumą. Tai pagrindiniai įsitikinimo apie sveikatą modelio (angl. *Health Belief Model*) ir Etapų kaitos modelio (angl. *Stages of Change Model*) komponentai. Iš pradžių net neįtariantis apie ligą pacientas yra įtraukiamas į sprendimų priėmimą. Etapai yra formuojami socialinių procesų, kurie sieja sveikatos priežiūros specialistus, pacientus, šeimos narius ir kitus. Vienas rizikos grupės asmuo gali informuoti kitą. Tad svarbu, kad specialistai suprastų ir vertintų tuos procesus. Be to, duomenys pabrėžia abiejų modelių ribotumą ir poreikį sukurti sistemą, kuri atsižvelgtų į tuos sudėtingus so-

cialinius ir dinامينius procesus. Pavyzdžiui, įvairios artimiausių šeimos narių ir giminaičių, kaip visuomenės vienetu, savybės lemia kaip, kada ir kokia informacija dalytis. Nuo to priklauso, ir kiek asmuo susirūpina savo imlumu genetinei ligai.

Faktas, kad šios genetinės ligos savybės bei dinamika turi didžiulę reikšmę bei skatina tirti ir kitas genetines ligas. Iš tikrųjų retų ir dažnų genetinių ligų mutacijos galėtų būti identifikuojamos vienodai dažnai.

Genetiniai tyrimai gali paskatinti atrasti ir kitas naujas retas ligas ar jų kategorijas. Ir iš tikrųjų praeityje dėl naujų technologijų, kurios tiksliau ir patikimiau gebėjo atkirti tos pačios ligos išraiškas, keitėsi nozologija. Tai naujas iššūkis medicinos mokymui: studentams ir jau patyrusiems kliniciams. Gydytojai turės išmokti susidoroti su vis sudėtingėjančiomis ligomis, jų konsultavimu, tyrimų organizavimu, rizikos grupės žmonių atranka. Gydytojai ir medicinos dėstytojai turi skirti daugiau dėmesio kaip, kada, kiek gydytojas turi bendrauti su pacientu, kalbant apie jo šeimos narių galimą riziką. Tačiau čia iškyla etinių problemų. Pavyzdžiui, gal pacientas visai nepalaiko ryšių su giminaičiais; pacientas gal norėtų papasakoti apie tai savo vaikams, tačiau jie dar nėra tinkamai subrendę, kad galėtų suprasti informaciją.

Galimas atvejis, kai pacientai patys siekia, kad jų artimieji išsirtintų. Tačiau netinkamai informuoti, jie gali nesilaikyti nurodymų ar prarasti motyvaciją. Gydytojai turi būti pasirengę tinkamai elgtis tokiose situacijose. Tikslinga siųsti pacientus genetinės konsultacijos, tačiau pačių konsultantų gali būti per mažai. JAV yra per 2000 genetikos konsultantų, kurių dirbančių vienu metu dar mažiau. Tad patys gydytojai turi sugebėti suteikti tam tikrą konsultaciją. Laimei, AATS gan gerai paklūsta Mendelio dėsnams.

## APIBENDRINIMAS IR IŠVADOS

Gydytojams trūksta pasirengimo ir gebėjimų spręsti šiuos neaiškumus ir bendrauti su pacientu, kad nauda būtų didžiausia: kartais nežinoma, ar geriau rinktis žodinį ar skaitinį (situacijai apibūdinti naudoti absoliučius skaičius ar proporcijas) informavimo būdą. Medicinos darbuotojai kiekybinėms

išraiškoms (tikimybėms) gali priskirti kokybines (pvz., tikėtina ir netikėtina), tačiau pacientai šias gali kitaip interpretuoti. Taip pacientai gali klaidingai įvertinti riziką.

Genetinės ligos tyrimas apima ne tik tą ligonį, jis turi apimti ir visą jo šeimą, kuri gali būti rizikos grupėje. Visada svarbu pradėti gydymą kuo anksčiau, o ateityje genetinėms ligoms tikrai bus sukurta naujų vaistų. Gydytojams nepabrėžus, kaip svarbu informuoti savo artimuosius, šie gydymo gali sulaukti per vėlai. Šie gydytojų uždaviniai kainuoja papildomai laiko ir žmogiškųjų išteklių, kas ateityje turi būti išspręsta (pvz., papildomas apmokėjimas).

### IMPACT OF SOCIAL FACTORS ON ALPHA-1 ANTITRYPSIN TESTING

DANIELIUS SERAPINAS<sup>1,2</sup>, MARIUS ŠUKYS<sup>3</sup>,  
RITAURAS RAKAUSKAS<sup>3</sup>

<sup>1</sup> DEPARTMENT OF PULMONOLOGY AND IMMUNOLOGY, MEDICAL ACADEMY, LHSU, <sup>2</sup> MYKOLAS ROMERIS UNIVERSITY, <sup>3</sup> LITHUANIAN UNIVERSITY OF HEALTH SCIENCES

**Keywords:** Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, genetic counselling, health care, social aspects.

**Summary.** Targeted testing programs are identifying increasing numbers of adults affected by Alpha-1 Antitrypsin Deficiency (Alpha-1) who are making decisions about genetic testing for their at-risk children. Although there are possible benefits, there are also potential risks. The purpose of this article was to explore attitudes toward testing at-risk children from the first hand perspective of those involved, identify the benefits and risks experienced therein, and compare the views of parents and adults tested as children. Parents expressed significantly higher likelihoods of possible risks and benefits following Alpha-1 testing than they actually experienced. Articles do not reveal serious harms from testing at-risk children. From the review data and ethical analysis it is recommended that parents and children have relevant information prior to testing for Alpha-1 and that at risk children are directly involved in the decision-making process prior to testing.

### LITERATŪRA

1. Coors ME, Moseley R, McGorray S. Informed consent process in Alpha-1 testing of at-risk children: views of parents and adults tested as children. *COPD*. 2011;8:30-8.
2. d'Agincourt-Canning L. Genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: responsibility and choice. *Qual Health Res* 2006 ;16:97-118.
3. Grimes D, Snively G. Patients' understanding of medical risks: implications for genetic counseling. *Obstet Gynecol* 1999; 93: 910-914.
4. Guest G, Bunce A, Johnson L. How many interviews are enough? An experiment with data saturation and variability. *Field Methods* 2006 ; 18:59-82.

*Kiti literatūros šaltiniai (iš viso 8) redakcijoje.*