

Společnost lékařské genetiky ČLS JEP vydává po prostudování mezinárodních a národních právních norem a etických doporučení, po projednání s legislativním odborem MZ ČR a po schválení výborem SLG dne 11. června 2008 toto

Doporučení týkající se informovaného souhlasu pro genetická laboratorní vyšetření

1. Toto doporučení je určeno všem zdravotnickým pracovníkům a odborným pracovníkům ve zdravotnictví jako vodítko pro zajištění informovaného souhlasu před genetickým laboratorním vyšetřením. Analýzy dědičného materiálu pro identifikaci osob nejsou předmětem tohoto doporučení.
2. Při absenci mezinárodně přijaté definice považuje výbor SLG za genetické laboratorní vyšetření takové analýzy lidských chromosomů, DNA, RNA, proteinů a metabolitů, které jsou prováděny z klinických důvodů, a to za účelem prokázání dědičné dispozice pro nemoc, včetně účelů preventivních nebo pro volbu vhodné léčby.
3. Klinická využitelnost prováděných genetických laboratorních vyšetření musí být podložena současnými vědeckými poznatky založenými na důkazech (v angličtině „evidence based medicine“).
4. Osoba, které je nabízeno genetické laboratorní vyšetření má právo na autonomní rozhodnutí stran vyšetření a dalšího nakládání s genetickým materiálem a informacemi získanými během vyšetření.
5. Informovaný souhlas je vícesložkový proces, při němž je vyšetřovaná osoba seznámena odpovídající formou s účelem nabízeného vyšetření, jeho rozsahem, limitací vyšetření a možností neočekávaných nálezů, předpokládaným prospěchem a možnými negativními dopady pro vyšetřovanou osobu a jeho/její příbuzné. Vyšetřovaná osoba je dále seznámena s alternativami k nabízenému vyšetření, s možnostmi uchování vzorků, jejich dalšího vyšetření a variantami pro informování osob oprávněných znát výsledky vyšetření. Na základě tohoto poučení přijímá vyšetřovaná osoba autonomní rozhodnutí týkající se výše uvedených skutečností.
6. Informovaný souhlas se skládá, kromě situací uvedených v bodě 11 tohoto Doporučení, ze dvou nepominutelných součástí, bez nichž nelze udělený souhlas považovat za platný: a) z osobního pohovoru vyšetřované osoby s lékařem a b) z rozhodnutí o rozsahu vyšetření, o dalším nakládání se vzorkem a se zjištěnými informacemi, které je završeno podepsáním formuláře. Podle klinické situace lze vyšetřované osobě poskytnout písemnou informaci nebo odkaz na webovou stránku SLG ČLS JEP, a to buď před, nebo po rozhovoru vyšetřované osoby s lékařem.
7. Proces informovaného souhlasu probíhá vždy za účasti lékaře se specializací v oboru lékařská genetiká v následujících situacích:
 - a. Stanovení diagnózy u symptomatických pacientů s podezřením na nemoci s velmi výraznou genetickou komponentou (de facto vysoce penetrantní monogenní nemoci, chromosomové aberace a mitochondriální onemocnění) za použití metod cytogenetických a molekulárně genetických.
 - b. Presymptomatické testování osob v riziku pro závažnou dosud neléčitelnou geneticky podmíněnou nemoc s vysokou penetrancí a s pozdním nástupem, u níž neexistují preventivní opatření; v těchto případech je nezbytné dodržet vícestupňový protokol informování se zapojením psychologa a s posouzením psychosociálních aspektů a rizika psychotraumatizace tak, jak je zaveden např. u M. Huntington.
 - c. Prediktivní testování osob pro nemoci s výraznou genetickou komponentou a vyšetřování takovýchto genetických faktorů pro preventivní účely a stanovení terapie.
 - d. Vyšetření nosičství pro recesivně děděné nemoci, chromosomové balancované aberace a mitochondriální onemocnění.

- e. Cílené prenatální vyšetření metodami cytogenetickými, molekulárně genetickými a biochemickými.
 - f. Veškerá další genetická vyšetření sloužící pro účely reprodukčních rozhodnutí.
8. U osob nezletilých (tj. mladších 18-ti let) lze genetická laboratorní vyšetření provést pouze pro situace uvedené v bodu 7a; v případě manifestace nemoci před 18. rokem věku i dle bodu 7c. V případech hodných zvláštního zřetele a po konzultaci s klinickým genetikem a právními zástupci nezletilého lze provést genetické laboratorní vyšetření před 18. rokem věku. Rozhodnutí ohledně genetického laboratorního vyšetření provádí u osob nezletilých zákonný zástupce, indikující lékař přihlíží k vyjádření nezletilého/nezletilé a k aktuální úrovni jeho/jejích rozumových schopností.
 9. U osob zbavených způsobilosti k právním úkonům se postupuje podle platných právních předpisů.
 10. Při genetickém vyšetření alelických variant s nízkou penetrancí (zejména u komplexních nemocí) se může procesu informování vyšetřované osoby ve spolupráci s genetikem účastnit i lékař bez specializace v oboru lékařská genetika, musí však být splněny všechny podmínky v bodech 3, 4, 5 a 6 tohoto doporučení.
 11. Pro níže uvedená genetická laboratorní vyšetření je proces informovaného souhlasu upraven takto:
 - a. Populační těhotenský screening
 - b. Vyšetření metabolitů nebo enzymů ke zjištění přítomnosti dědičné metabolické nemoci
 - c. Celopopulační novorozenecký screening geneticky podmíněných endokrinopatií a dědičných metabolických poruch na úrovni metabolitů nebo proteinů

Pro genetické laboratorní vyšetření podle bodů 11a až 11c doporučuje výbor SLG ČLS JEP, aby vyšetřovaným osobám nebo jejich právními zástupcům byly k dispozici zjednodušené písemné informace. Tyto písemné informace se týkají charakteru a účelu nabízeného vyšetření, jeho rozsahu, limitací vyšetření, možností neočekávaných nálezů a předpokládaného prospěchu. Vyšetřované osoby nebo jejich zákonní zástupci musí být informovány o možnosti vyšetření odmítnout. Dále musí být vyšetřeným osobám poskytnuta v případě zájmu možnost osobního pohovoru s lékařem. Podpis formuláře informovaného souhlasu není u vyšetření podle bodu 11a až 11c požadován, odmítnutí screeningového vyšetření však musí být provedeno písemnou formou.

12. Laboratoř provádějící genetická laboratorní vyšetření podle bodu 7 a 10 tohoto Doporučení musí mít před zahájením vyšetření k dispozici jeden stejnopis formuláře informovaného souhlasu (nebo kopii potvrzenou požadujícím lékařem); bez dodání tohoto formuláře nemůže laboratoř zahájit vyšetření vzorků biologického materiálu kromě situací, kdy hrozí nebezpečí z prodlení. Výsledek genetického laboratorního vyšetření v situacích uvedených v bodu 7 a 10 nesmí laboratoř vydat, pokud nemá k dispozici podepsaný formulář informovaného souhlasu nebo kopii potvrzenou požadujícím lékařem.
13. Bližší informace, vzory poučení pro pacienta a formuláře informovaného souhlasu jsou přílohou tohoto Doporučení a jsou volně k dispozici ke stažení na adrese www.slg.cz v sekci Důležité dokumenty.

V Praze dne 11.června 2008

za výbor SLG ČLS JEP

Prof. MUDr.Petr Goetz, CSc.
předseda

Přílohy:

1. Formulář pro informovaný souhlas
2. Formulář pro negativní revers