



Spotřebitelské genetické testy

Předmluva

Expertní rada evropských akademií (European Academies Science Advisory Council – EASAC) a Federace evropských lékařských akademií (The Federation of European Academies of Medicine – FAEM), které tvoří zástupci národních akademií věd členských států Evropské unie, představují společný plán, jenž členskými akademiím umožňuje spolupracovat na poskytování poradenství evropským politickým činitelům.

EASAC a FEAM ustavily pracovní skupinu, jež měla za úkol v oblasti vědy, legislativy a etiky přezkoumat otázky spojené s nárůstem využívání genetického testování ke komerčním účelům. Výsledkem její práce jsou mnohá doporučení politickým činitelům, kteří působí při Evropské komisi, v Evropském parlamentu, Radě ministrů i členských státech, kde by bylo vhodné přijmout paralelní opatření. Expertizu pracovní skupiny s názvem Genetické testování pro zdravotnické účely v Evropské unii (Direct-to-consumer genetic testing for health related purposes) naleznete na www.easac.eu a www.feam.com.eu. Předkládaný dokument podává výtah z úplného znění zprávy a její hlavní závěry a je určen laické veřejnosti.

Úvod

Objednejte si testovací soupravu v našem internetovém obchodě. Zaregistrujte ji, odeberte vzorek slin do zkumavky a zašlete do laboratoře. Naše certifikovaná laboratoř zanalyzuje vaši DNA během dvou až tří dnů. Zaregistrujte se a začněte zkoumat svůj genom.

(Internetové stránky americké on-line genetické laboratoře)

Genetické testy, které kdysi prováděla jen hrstka význačných výzkumných institucí, jsou v současnosti dostupné prostřednictvím internetu za několik stovek eur.

Mnozí lékaři se však obávají, aby spotřebitelské genetické testování nebylo uvedeno na trh bez legislativního ošetření a dozoru.

Genetický výzkum, který testování umožnil, dostala do povědomí veřejnosti první zpráva o přečtení lidského genomu z června roku 2000. V dohledné době budou vědci údajně schopni určit geny zodpovědné za mnoho nemocí a díky tomu naleznou způsob, jak je odhalit, léčit či jak jim předcházet. Nejrůznější typy genové terapie budou běžné.

Zatímco po obsahové stránce jsou naděje vkládané do testů reálné, časový rámeček jejich naplnění nikoli. V uplynulém desetiletí jsme byli svědky objevů mnoha genů, které zapříčiňují nebo zvyšují riziko onemocnění, objevů vedoucích k vývoji molekulárních diagnostických testů, jež jsou důležité v prevenci a léčbě chorob, jako je například rakovina prsu. Doposud dosažené pokroky při čtení DNA analýzu zlevnily a urychlily. Přestože je spotřebitelské genetické testování realitou, množství zjištěných chorob je omezené a počet uživatelů relativně nízký.

Spotřebitelské genetické testy nás staví před mnohé praktické a etické otázky, které však ještě budou muset být podrobně projednány. Dokonce i v zemích, kde se jimi zevrubně zabývali, byla regulační či legislativní opatření přijata jen zřídka. Na regulaci spotřebitelských genetických testů se členské státy EU dosud neshodly.

Expertní rada
evropských akademií

Více informací:

secretariat@easac.eu
www.easac.eu

Federace evropských
lékařských akademií

Více informací:

info@feam.eu.com
www.feam.eu.com



Foto: iStockphoto

Spotřebitelské genetické testy mohou vyvolávat nejistotu.

Nyní se nabízí příležitost vyhodnotit míru rizika a užitku těchto testů ještě předtím, než členské země EU přijmou opatření a postupy, které nebudou zcela optimální a které mohou mít neblahé důsledky. Je to důležité, protože ačkoli spotřebitelské genetické testy nabízejí spotřebiteli možnost volby a kontroly, panují obavy, zda je genetické testování přesné a účelné, což s sebou přináší mnohá rizika – nerealistická očekávání či obavy z případného zneužití a ztráty soukromí.

Cílem společné expertizy EASAC-FEAM je poskytnout informace o názorovém vývoji na uvedenou problematiku v EU a dosáhnout přiměřené rovnováhy v nárůstu využívání bezpečného testování a ochrany před testováním nezodpovědným.

Jakým způsobem se spotřebitelské genetické testy využívají?

První testy prováděli pouze lékaři nebo pověřeni poskytovatelé zdravotnických služeb. Výsledky pomáhaly identifikovat jedince s poměrně neobvyklými variantami určitých genů, jež mohou zapříčinit onemocnění. Oproti tomu se spotřebitelské genetické testy prodávají přes internet a přítomnost lékaře ani profesionálního zdravotníka není nezbytná.

Testovací soupravy se zašlou spotřebitelům, kteří sami odebírají vzorky k analýze, a to obvykle formou malého množství slin nebo stěru na tamponěch, jež se odešlou zpět do laboratoře dodavatele. Zde se ze vzorku extrahuje DNA, v níž se analyzují potenciálně nebezpečné varianty genů. Výsledky se zasílají poštou, nebo je dokonce lze zjistit na webových stránkách. Některé společnosti mají též genetickou poradnu, v níž spotřebitelům vysvětlují obsah nálezu a jeho význam.

Mnohé společnosti, především mimo Evropskou unii, publikují reklamy a prodávají veřejnosti genetické testy přes internet. Spotřebitele, kteří upřednostňují přítomnost profesionálních zdravotníků při provádění testu, oslovují společnosti přímo; snaží se, aby testy objednávali sami zdravotníci, kteří poté mohou nález interpretovat.

Jak často se využívá spotřebitelské genetické testování?

Tuto otázku nelze v současnosti zodpovědět. Ačkoli stále v jednotlivých částech Evropy existují rozdíly, používá se ve zdravotnictví stále častěji internet, s čímž souvisí i narůstající komercializace genetického testování. Třebaže nejsou k dispozici přesné údaje, zdá se, že se spotřebitelské genetické testování využívá poměrně málo.

Využití spotřebitelských genetických testů ilustruje rozsáhlé změny, k nimž ve zdravotnictví dochází vlivem globalizovaného průmyslu, ztrátou úcty k tradičním formám lékařské autority, všeobecným přístupem k internetu,

nárůstem poptávky po informacích z oblasti zdravotnictví a důrazem na individuální rozhodování a odpovědnost. V kontextu systémů veřejného zdravotnictví přijala veřejnost okamžitě možnost využití genetického testování ke zjištění relativně vzácných genetických poruch. Všechny tyto faktory by mohly vyústit v názor, že by se genetického testování mělo ke komerčním účelům využívat mnohem více než doposud.

Pozvolný nástup spotřebitelského genetického testování však není překvapivý, jakkoli je zájem veřejnosti o něj patrný. Poruchy, které nás nejčastěji postihují, ať už choroby srdce nebo rakovina, způsobují variace nikoli jednoho, nýbrž mnoha genů, jež každý svým dílem přispívají k náchylnosti k nějaké nemoci. Geny navíc nepůsobí samostatně, ale v souhře s dalšími „negenetickými“ faktory – například životním prostředím. Význam genetických testů pro jednotlivé prognózy je proto u těchto běžných, avšak komplexních poruch značně omezený.

Kde se genetické testy využívají?

Genetické testy, jež se dělají ze zdravotních důvodů, mají různorodé využití:

- Diagnostická vyšetření – vyšetřující lékař má podezření na určitou diagnózu a potřebuje ji potvrdit.
- Předběžná vyšetření – pacient nemá žádné rozpoznatelné příznaky, avšak hrozí nebezpečí pozdějšího propuknutí nemoci.
- Vyšetření přenašečství – využívají jej genetičtí poradci, aby zjistili, zda je člověk, ač bez příznaků, přenašečem genu, který by mohl vyvolat chorobu.
- Prenatální a preimplantační genetická diagnostika poruch plodu nebo zárodku.
- Vyšetření náchylnosti k běžným nemocem, při nichž jsou geny pouze jednou z několika příčin.
- Farmakogenetické vyšetření – využívá se k předvídání pacientových reakcí na léčiva (ať už kladných či záporných).
- Genetický průzkum – součást programu zaměřeného na konkrétní část populace; například těhotné ženy nebo etnické skupiny.
- Některá z uvedených vyšetření jsou dostupná v systémech zdravotní péče mnoha zemí EU; jak ale objasníme dále, jen málokterá z nich jsou vhodná ke komerčnímu využití.

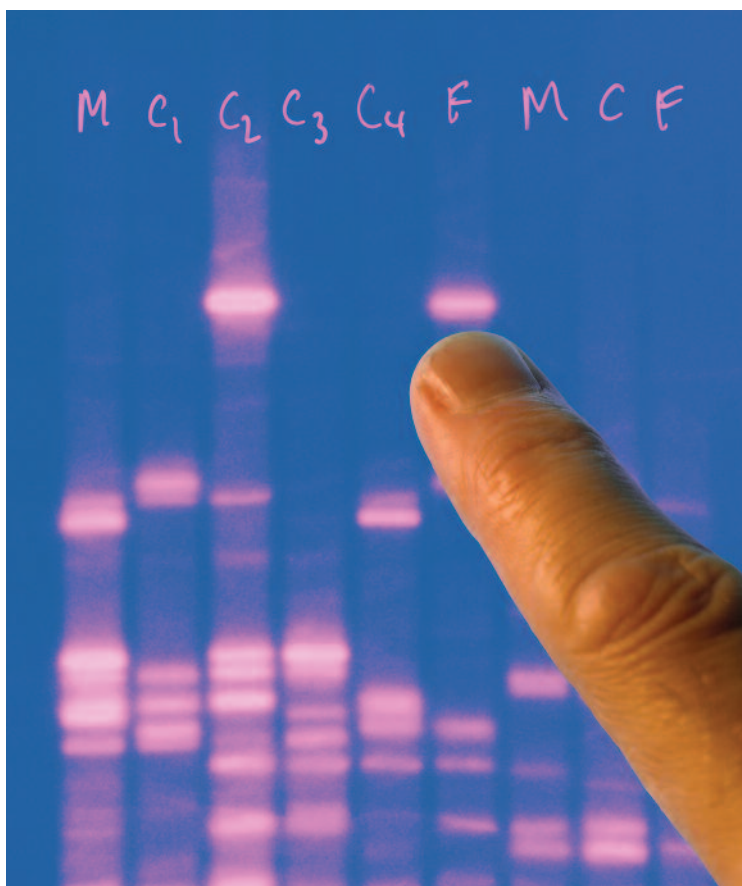


Foto: David Parker, Science Photo Library

Analýza vzorku DNA; rentgenový snímek



Foto: Laguna Design, Science Photo Library

Model dvoušroubovice DNA

Výhody a nedostatky spotřebitelských genetických testů

Jak jsme již uvedli, spotřebitelské genetické testy dodávají lidem pocit osobní kontroly nad zvyšováním kvality jejich života. Umožňují jim rychle stanovit diagnózu (pokud ji nestanoví v zařízení veřejného či soukromého zdravotnictví) a zajistit včasný zákrok. Navíc jejich příbuzné upozorní na závažný genetický stav, jehož si nemusí být vědomi.

Nevýhodou genetického testování určeného ke komerčním účelům je nedostatečná připravenost uživatele porozumět výsledkům a otázka, co si s nimi počít, není-li k dispozici individualizovaný lékařský dohled a genetické poradenství. Náklady na vyšetření si hradí jednotlivci, čímž se může prohlubovat sociální nerovnost. Nedostatečné zdroje veřejného zdravotnictví by tak mohly být používány na zbytečná vyšetření. Získané informace nemusejí být samy o sobě užitečné; mohou naopak vyvolat u dotyčného člověka obavy, jestliže například není dostupná žádná vhodná léčba či není možné podstoupit další zákrok. Příbuzní mohou být varováni před zdravotními riziky, o kterých by raději nevěděli. Výsledky ale mohou také vzbudit i neodůvodněný pocit jistoty.

Empirických důkazů, jimiž bychom podpořili vyjmenované výhody či nevýhody, je nedostatek.

Kliničtí genetici v EU se obávají, že mnozí spotřebitelé nerozumějí výsledkům vyšetření; pacient například mnohdy odhadne míru rizika jinak než odborník.

Navíc existuje málo důkazů, že informace o zdravotním riziku získané ze spotřebitelského genetického vyšetření povedou ke změně chování, třebaže mohou mít vliv na úmysl člověka takovou změnu uskutečnit.

Evidentně potřebujeme více důkazů o vlivu všech typů genetických vyšetření – ať už klinických, nebo soukromých.

Do jaké míry se testy již regulují?

Situace se v různých částech Evropy velmi liší. Nejpřísnější legislativu má v současnosti Německo, tamní zákon o genetické diagnostice usměrňuje jak prediktivní, tak i diagnostická genetická vyšetření. Vyžaduje to zapojení lékařů, což některé spotřebitelské genetické testy fakticky vylučuje.

Problematikou těchto testů se v Evropě zabývalo několik bioetických výborů včetně poradního orgánu britské vlády – Komise pro lidskou genetiku. Její *Obecné zásady pro poskytování služeb spotřebitelských genetických testů* (*Common Framework of Principles for DTC Genetic Testing Services*) představují samoregulační normu, jež byla přijata, aby informovala britské politiky a přispěla k rozvoji národní legislativy zaměřené na tuto praxi. Zahrnuje mnohé otázky – od informovaného souhlasu až po ochranu dat, pravdivost obchodního sdělení, vědeckou přesnost a vyváženou interpretaci. Dokud však tato norma nebude zavedena, nelze určit, jak dalece by mohla být účinná.

Na úrovni regulačních opatření Evropské unie se nové testy řídí směrnicí Evropské komise 98/79/EC o *diagnostických zdravotnických prostředcích in vitro*. Směrnice vyžaduje, aby ten, kdo provádí vyšetření, předložil potvrzení o laboratorní validitě, avšak nikoli o klinické validitě a účelnosti. Jelikož se většina diagnostických vyšetření řadí mezi nízkoriziková, neprocházejí nezávislou kontrolou produktů mířících na trh ani kontrolou deklarovaných závěrů. Směrnice se navíc zaměřuje pouze na genetická vyšetření, která mají lékařský účel, avšak některé spotřebitelské testy lze pojmát nad tento rámec.

V současnosti již byly podány návrhy na novelizaci směrnice, jež projedná Generální ředitelství pro zdraví a spotřebitele EU (DG Sanco). Většina respondentů podpořila dodatečná opatření pro spotřebitelské genetické testy a mnozí zdůraznili význam náležitého lékařského dohledu a poradenství. Někteří vyzvali k zákazu přímého prodeje genetických testů. Jakákoli novelizace směrnice pravděpodobně ovlivní nejen spotřebitelské genetické testy, ale i genetická vyšetření obecně.

O platných směnicích, které regulují spotřebitelské genetické testy, se diskutuje i v některých mimoevropských zemích. Americká potravinářská a lékárnická správa (US Food and Drug Administration) například v červnu 2010 vydala prohlášení, že chce zajistit analytickou i klinickou přesnost spotřebitelských genetických testů jako zdravotnických služeb, jež před uvedením na trh musí projít kontrolou a schválením. V Austrálii zaručí kontrolu spotřebitelských genetických testů důkladnější novelizace směrnic o lékařských službách.

Než budou dokončena rámcová doporučení k regulaci, experti z EASAC a FEAM detailně vyhodnotí jednotlivé druhy dostupných testů, aby posoudili, které z nich lze bezpečně nabízet ke komerčním účelům a které nikoli.

Která vyšetření by se neměla nabízet jako spotřebitelský genetický test?

Monogenické a jiné poruchy způsobené vysokou penetrací genu

Choroby, které způsobují abnormality v jediném genu, se nazývají „monogenické“. Patří sem srpkovitá anémie, cystická fibróza či Huntingtonova choroba. Gen s vysokou penetrací je gen, kvůli němuž se s velkou pravděpodobností u většiny jeho nositelů rozvine nemoc, za niž odpovídá.

EASAC a FEAM doporučují, aby ze služeb společností nabízejících spotřebitelské genetické testy byla vyloučena vyšetřování genů s vysokou penetrací, které způsobují závažná onemocnění včetně monogenických poruch. V praxi může být obtížné vymezit hranici mezi geny s vysokou a s nízkou penetrací, a proto pragmaticky navrhuje vyloučit spotřebitelské využívání jakýchkoli testů, jež zdravotnická zařízení v současnosti využívají ke zjišťování závažných chorob – i monogenických. Návrh vychází z vyšší potřeby individuálního lékařského dohledu a genetického poradenství při vyšetřování tohoto typu nemocí.

Prenatální vyšetření

Výzkum plodového genetického materiálu odebraného ze vzorků mateřské krve přináší nové alternativy prenatálního vyšetření a diagnostiky. Počet plodových poruch, které lze zjistit těmito prostředky, nadále poroste. Existují však sporné otázky včetně relevance těchto vyšetření a jejich důsledků pro rozhodování, zda pokračovat v těhotenství. Z tohoto důvodu by se vyšetření mělo poskytovat pouze v souvislosti s genetickou gynekologicko-porodní péčí, nikoli jako spotřebitelský genetický test.

Vyšetření přenašečství před početím

Součástí vyšetření přenašečství před plánovaným početím by mělo být poradenství; to však spotřebitelské genetické testy mohou stěží poskytnout. Vyšetření přenašečství by mělo v ideálním případě provádět veřejné zdravotnictví, avšak není-li dostupné, měli by poskytovatelé spotřebitelských genetických testů postupovat podle pokynů a zásad, jimiž se zdravotnické vyšetření řídí. Vyšetření přenašečství by přesto nemělo být v kompetenci poskytovatelů spotřebitelských genetických testů.

Nutrigenomika

Nutrigenomika je věda, která se zabývá vzájemným působením mezi geny a složkami výživy. Strava člověka by tedy měla odpovídat jeho genovým dispozicím. Třebaže by nutrigenomické testy mohly spadat do kategorie poskytovatelů zdravotnických informací, často je lze jen těžko ověřit a dokonce mohou být nesmyslné či zavádějící. Zvláště znepokojivá je snaha dodavatelů testů prodávat potravinové výrobky určené k doplnění údajných nedostatků ve výživě, které bývají předražené a mívají zanedbatelný nebo žádný účinek. Dokud nebudou nutrigenomické testy řádně ověřeny, neměly by se v rámci spotřebitelských genetických testů nabízet.

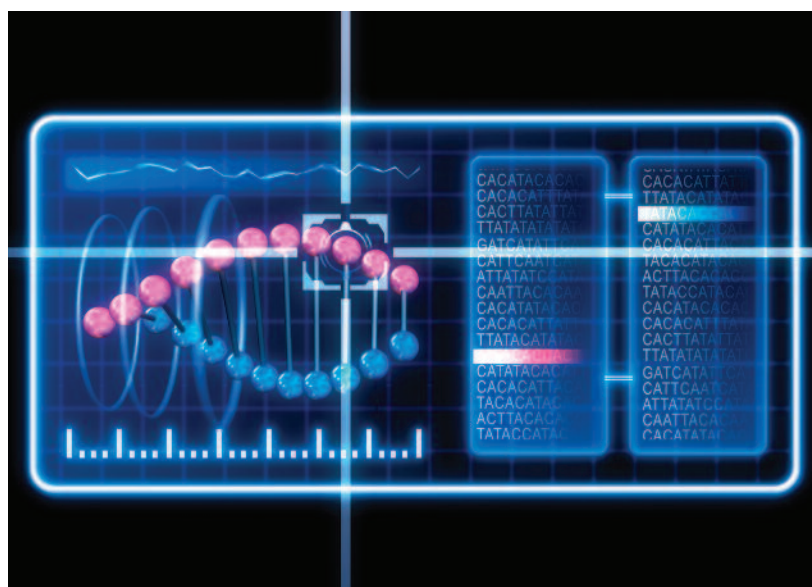


Foto: Pasieka, Science Photo Library

Genetické vyšetření v abstraktním zobrazení

Farmakogenetika

Farmakogenetická vyšetření sledují, jakým způsobem se liší reakce organismu na podávané léky, respektive jak je jednotliví lidé snášejí. Přezkoumání etických a společenských otázek, které se k farmakogenetickému vyšetření váží, ukázalo, že jejich zpřístupnění prostřednictvím spotřebitelských genetických testů by způsobovalo problémy. Pacienti by si například mohli bez zdravotního dozoru upravovat dávkování léků.

Politici by si měli uvědomit, že zavedení regulace genetických vyšetření by bylo nekonsistentní, pokud by obdobně nebyly regulovány i ostatní testy, které poskytují informace o dědičných poruchách. Případné neblahé následky by vycházely z výsledků testů, nikoli ze skutečnosti založené na výzkumu genů ve srovnání s jinými faktory. EASAC a FEAM uznávají, že genetické testování zaznamenalo velký pokrok a některé genetické informace si zasluhují zvláštní pozornost. Například když z nálezu vyplývají důsledky pro příbuzné, kteří se nechtějí nechat vyšetřit. Jelikož se genetické vyšetření dělá obvykle jen jednou za život, mělo by být opravdu kvalitní.

Jak spotřebitelské genetické testy regulovat?

EASAC a FEAM nastavily několik obecných pravidel, která využívání spotřebitelských genetických testů regulují. Zprvce jsou přesvědčeny, že vyšetřování genů s vysokou penetrací včetně monogenických poruch by obecně mělo být součástí klinických genetických služeb v dané zemi. Pokud se spotřebitelské genetické testy schválí pro zdravotní účely, měly by být stejně jako ostatní genetická vyšetření regulovány směrnicí Evropské komise o *diagnostických zdravotnických prostředcích in vitro*. Obě organizace jsou nicméně přesvědčeny, že tato směrnice potřebuje zásadní změny (viz níže).

Testování citlivosti pro stanovení genetických poruch by se mělo zakládat na vědecky ověřitelných tvrzeních o spojitosti genů s určitou chorobou. Spotřebitelům bude třeba poskytnout jasné informace včetně rady, kdo by měl, nebo neměl spotřebitelské genetické testy využívat. Zabezpečení kvality vyšetření by se nemělo týkat jen analytické práce v laboratoři, ale také odborného výkladu výsledků a poskytnutí náležitého poradenství. Kvalifikované poradenství je v případě běžných poruch zvláště důležité, protože při nich hraje roli několik nebo mnoho genů a také jiné, negenetické faktory. Společnosti, které vyšetření dělají, by měly určit osobu, jež za jejich služby odpovídá. Nemělo by být povoleno testování nezletilých, těhotných žen a třetích stran.

Pokud by společnosti provádějící spotřebitelské genetické testy chtěly používat data k výzkumu, měly by k takové činnosti získat zvláštní souhlas, objasnit cíle výzkumu a sdělit, jak se bude nakládat

se vzorky a získanými informacemi pro případ změny ve vlastnictví společnosti.

Rovněž by bylo žádoucí odhadnout výši nákladů, které za spotřebitelské genetické testování ponese zdravotnictví a zdravotní pojišťovny, a předjímat všechny další důsledky, jež tyto služby mohou mít pro veřejné zdravotnictví a zdravotní politiku. Testování může například vyžadovat výklad a následná vyšetření. Bude třeba rozvinout mezinárodní diskusi a součinnost za podpory přeshraniční spolupráce, aby bylo možné regulovat globální nabídku na internetu.

Jak revidovat směrnici Evropské komise o diagnostických zdravotnických prostředcích in vitro?

Značně. Velký prostor pro zdokonalení této směrnice je v odborném vyhodnocování přínosů a rizik. EASAC a FAEM dodávají, že by se měla aplikovat na všechny genetické testy k lékařským účelům, tedy nejen na spotřebitelské, a předkládají mnohé návrhy k reformě. Evropská komise by například měla zvážit zavedení nezávislého hodnocení proklamovaných přínosů nejrizikovějších spotřebitelských testů. Rovněž by měla zvážit otázky spojené se zabezpečením ochrany osobních údajů.

EASAC a FEAM dodávají, že využívání internetu k přístupu ke spotřebitelským genetickým testům by mohlo přinést praktické potíže při určování zákonné jurisdikce. Namítají, že nezáleží na tom, odkud laboratorní testy pocházejí, protože pokud se testy využívají v Evropské unii, musejí podléhat jejím normám. Jestliže společnost se sídlem v zahraničí tyto normy nerespektuje, mohou celní úřady členských států testovací soupravy zabavit.

Bylo by moudré, kdyby společnosti poskytující spotřebitelské genetické testy společně vyvíjely a zaváděly etická pravidla pro toto průmyslové odvětví dříve, než se v této oblasti vyvine obecně platná politika. Výše zmíněné zásady britské Komise pro lidskou genetiku by se mohly stát jádrem takového kodexu.

Jak dál?

EASAC a FEAM by uvítaly vytvoření registru dostupnosti, platnosti a účelnosti genetických testů. Je zapotřebí více vzdělávat lékaře a další zdravotníky, neboť všeobecní lékaři často nejsou kompetentní provádět základní genetické zdravotnické úkony. Tyto postupy by mělo doprovázet vzdělávání veřejnosti, aby rozuměla tomu, co spotřebitelské genetické testy mohou nabídnout. Obzvláště je třeba ve vyšetřování dělat rozdíl mezi monogenickými a komplexními poruchami.

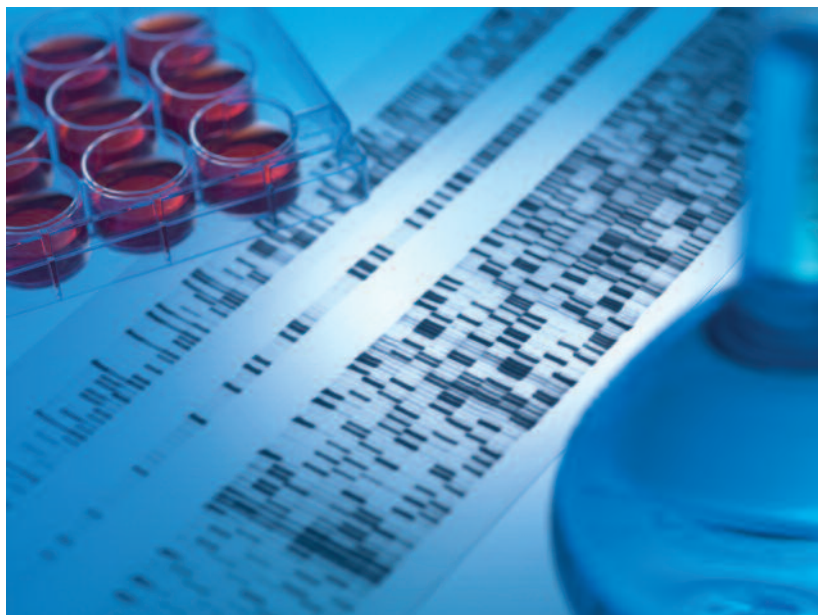


Foto: Tek Image, Science Photo Library

Genetický výzkum

Závěr

EASAC a FEAM soudí, že spotřebitelské genetické testy mají celkem malou hodnotu pro klinickou praxi a v některých případech mohou být i škodlivé. Proto občanům Evropské unie nedoporučují, aby je využívali, zvláště v případech, kdy na sobě pozorují příznaky nějaké choroby nebo když vědí, že čelí vyššímu riziku onemocnění. Všechny typy genetických vyšetření do jisté míry vyžadují odborné poradenství.

EASAC a FEAM doporučují, aby Evropská komise, Evropský parlament a Rada ministrů hrály roli při zkvalitňování stávajícího regulačního rámce, kterým se řídí genetické testování v Evropské unii. Prodlévají pouze prohlubují stávající problémy.

FEAM prosazuje spolupráci lékařských akademií s politickými a správními orgány Evropské unie. V poradenské roli na poli lékařských věd a veřejného zdravotnictví působí i v domovských zemích. Jako zastřešující organizace sdružující národní akademie čtrnácti evropských členských zemí (Belgie, Velké Británie, Česka, Francie, Irsko, Itálie, Maďarsko, Německo, Nizozemsko, Portugalsko, Rakousko, Rumunsko, Řecko a Španělsko) se snaží reflektovat různorodost Evropy zapojováním dalších akademií a expertů do své vědecké činnosti a spoluprací s dalšími organizacemi ve věci společného vědeckého zájmu. FEAM je nezávislá na komerčních, ideologických a politických zájmech a poskytuje v oblasti lékařských věd kolektivní poradenství založené na faktech a evropské dimenzi.

FEAM reprezentuje následující evropské národní akademie:

- *Belgická vlámská královská lékařská akademie*
- *Belgická francouzská královská lékařská akademie*
- *Akademie lékařských věd Spojeného království*
- *Česká lékařská akademie*
- *Francouzská národní lékařská akademie*
- *Irská akademie lékařských věd*
- *Italská národní lékařská akademie*
- *Maďarská akademie věd*
- *Německá národní akademie věd Leopoldina*
- *Královská nizozemská akademie umění a věd*
- *Portugalská národní lékařská akademie*
- *Rakouská akademie věd*
- *Rumunská akademie lékařských věd*
- *Aténská akademie*
- *Španělská královská národní lékařská akademie*

Pozorovatelé:

Expertní rada evropských akademií (EASAC)

InterAkademický lékařský panel (IAMP)

Zástupcem AV ČR v Programovém výboru pro biologické vědy je prof. Václav Pačes.

Přeložil ROBERT ZIKA, Kancelář Akademie věd ČR