

## Hrozí zneužití a diskreditace lékařské genetiky

### There is Possibility for Discreditation of Medical Genetics

**Goetz P.**, předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP

Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF Praha

**Foretová L.**, místopředsedkyně SLG, Masarykův onkologický ústav Brno

**Macek M.**, člen výboru SLG, Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF Praha

**Brdička R.**, člen výboru SLG, Ústav hematologie a krevní transfuze Praha

**Jüttnerová V.**, členka výboru SLG, Oddělení lékařské genetiky

FN Hradec Králové

**Franková V.**, Ústav pro humanitární studia v lékařství UK 1. LF Praha

**Hořínová V.**, Oddělení lékařské genetiky Jihlava

**Payne J.**, předseda Společnosti lékařské etiky ČLS JEP

Ústav pro humanitární studia v lékařství UK 1. LF Praha

**Hach P.**, předseda etické komise MZ ČR

Lékařská genetika má bezesporu pohnutou historii, je poznamenána obdobími, kdy byla tragicky zneužita.

Poznatky o genetické podmíněnosti normálních i abnormálních znaků, spolu s eugenickým hnutím byly ve 30. a 40. letech minulého století zneužity v nacistickém Německu v podobě rasové teorie a následné otřesné praxe rasové hygieny.

Komunistické Rusko německé rasistické a eugenické aktivity odmítlo, ale zároveň odmítlo a likvidovalo v období lisenkismu (50. léta) genetiku jako takovou.

Tato mementa je třeba stále mít na paměti, zejména nyní, kdy neustále se rozšiřující znalosti o lidském genomu přinášejí nové možnosti jak pozitivního medicínského využití, tak i zneužití. Existují vážné obavy z použití vědecky a klinicky nepodložených postupů. Navíc může dojít k závažnému zanedbání základních etických principů medicíny a k porušení Hippokratovy přísahy.

Je zřejmé, že v současné době lékařské genetiky nehrozí zneužití tak tragické, jako z našeho pohledu v dávné minulosti, nicméně čelíme závažné diskreditaci oboru a jeho medicínských aplikací.

K diskreditaci oboru dochází především v oblasti komerčně nabízených genetických služeb, které například poskytují vyšetření paternity bez souhlasu všech zúčastněných osob (tzv. anonymní testování otcovství). Dokonce se v poslední době objevují i firmy, které nabízejí dospělým a i dětem tzv. prediktivní genetické vyšetření. Tyto

laboratoře proklamují, že na základě DNA analýzy za úplatu 10 000 – 20 000 Kč jsou schopny stanovit náchylnost k více než dvaceti často se vyskytujícím multifaktoriálním onemocněním dospělého věku a tak upozornit klienta a jeho smluvního lékaře na možná preventivní opatření, jak onemocněním předcházet.

Zodpovědnost, nikoli strach z konkurence nás vede k argumentaci proti takovýmto aktivitám, a to nejen z hlediska odborně vědeckého, ale i etického. Komerčním aktivitám nelze upřít jistou dávku odborného pohledu, nicméně jde o obchodní zkreslení našich současných znalostí tak, že zamlčují zásadní nejistoty, které v dané oblasti nebyly dosud uspokojivě vyřešeny. Proto nedovolují odpovědným pracovníkům takovéto služby nabízet v rámci standardní sítě státních a soukromých genetických pracovišť v České republice (viz též *New England Journal of Medicine*, 358;2, [www.nejm.org](http://www.nejm.org), January 10, 2008).

Vliv genetických faktorů na rozvoj multifaktoriálních chorob dospělého věku (např. diabetes, hypertenze, kardiovaskulární onemocnění) se podle současných znalostí pohybuje v řádu jednotek procent. Zavádějící interpretace výsledku může vyšetřované iatrogenizovat neodůvodněnými obavami, nebo naopak falešně uklidnit a vést k vyšší náchylnosti k rizikovým aktivitám, jako je např. kouření atd. Kromě toho je třeba zdůraznit fakt, že publikované studie byly provedeny na různých populacích a pro naši českou populaci zatím obdobné studie neexistují.

V této souvislosti je potřeba zdůraznit, že správná životospráva je zásadní pro prevenci onemocnění dospělého věku. Hodnotit životní styl a rodinnou anamnézu a na tomto základě indikovat odborné genetické testování i navrhnout zásadní změny životního stylu i preventivní sledování je úkolem každého lékaře. To jsou obecné možnosti skutečně efektivní ochrany zdraví populace, v praxi dosud nepoužívané v žádoucím rozsahu.

Dalším důvodem našich obav je skutečnost, že uvedené laboratoře mohou existovat na základě pouhého zápisu v obchodním rejstříku, neboť zatím nejde o vázanou činnost a tedy neexistuje nejmenší záruka kvality jejich práce. Naopak standardní genetické laboratoře podrobující se externím kontrolám kvality a operující podle standardních etických a medicínských pravidel jsou uvedeny v pravidelně aktualizované databázi (<http://www.uhkt.cz/nrl/db>).

Genetické testování (tj. vyšetření na úrovni DNA), které skutečně může odhalit rizika některých geneticky podmíněných onemocnění, je dnes rutinně prováděno a hrazeno pojišťovny na odborných genetických pracovištích (státních a soukromých), která k tomu mají požadovanou a kontrolovanou kvalifikaci. Jelikož se jedná o testování klinicky významných rizik pro pacienta/klienta, je provázeno genetickým poradenstvím, tj. velmi podrobnou konzultací vyšetřovaných s klinickým genetikem. Klinický genetik má za úkol diagnostikovat možné dědičné riziko, kvalifikovat jeho úroveň a navrhnout možné příčiny a možnosti genetického testování. Je si vědom velkých limitací, které genetické testování v dnešní době má, což pacientům/klientům náležitě vysvětluje. Výsledkem vzájemné komunikace mezi klinickým genetikem a pacientem je podepsaný informovaný souhlas pacienta s genetickým testováním a jeho možnými důsledky. Tento postup je důsledně dodržován ve všech vyspělých státech Evropské unie a v USA, kde je lékařská genetika chápána a uznána jako samostatný klinický obor. Teprve po podepsání informovaného souhlasu se na odděleních/ústavech lékařské genetiky provádí odborný odběr tkáně, extrakce DNA a její další vyšetření. Je zaručena autenticita vzorku, jeho okamžité zpracování a zejména zajištění vzorku, resp. výsledku testování před zneužitím.

Naopak komerční laboratoře pacientům/klientům často posílají kity, sloužící ke stěru buněk z dutiny ústní pro extrakci DNA a další zpracování. Stěr si pacient/klient provádí většinou sám, vzorek pak pošle poštou do příslušné komerční laboratoře. Není třeba zdůrazňovat možnosti nechtěných nebo i chtěných záměn (ze strany vyšetřovaných) vzorků, nekontrolovatelnost přepravy

i možnosti neoprávněného použití/zneužití vzorku.

Dalším významným krokem u genetického testování je interpretace výsledků a informování pacientů o nich, přejí-li si to. Je to opět krok patřící do rukou klinického genetika s příslušným vzděláním a specifickými komunikativními zkušenostmi. Toto je opět krok, který není komerčními laboratořemi naplňován. Interpretaci namnoze ponechávají v rukou ošetřujících lékařů včetně smluvních obvodních nebo rodinných bez specializované erudice a dostatečných zkušeností v lékařské genetice, které interpretace výsledků genetického testování vyžaduje. Nejedná se o snižování úlohy ošetřujících lékařů, spíše zdůraznění úkolů klinického genetika, resp. zdůraznění bezproblémové spolupráce mezi klinikem a genetikem.

Predikce závažných genetických rizik u monogenně podmíněných onemocnění by měla zůstat v kompetenci genetických pracovišť, s nepodkročitelným personálním vybavením a profesní expertizou, která jsou optimálně akreditována a splňují tak všechny předpoklady pro správnou lékařskou a laboratorní praxi.

Dispozice k různým nádorům, především nádorům prsu, vaječníku, tlustého střeva, melanomům, ale i vzácné nádorové syndromy se dnes rutinně testují (přehled získáte v supplementu Klinické onkologie 1/2007 – Hereditární nádorové syndromy, [www.linkos.cz](http://www.linkos.cz)) s příslušným genetickým poradenstvím klinického genetika před i po testování. Jedná se o velmi důležitý proces, který zajišťuje rodinám co nejkvalitnější informace týkající se vyšetření, rizik, prevence, ale i limitace testování. A tyto limitace nelze podceňovat. Limitace byly bohužel podceňeny například i v denním tisku, kde Mladá fronta Dnes v článku z 1. 12. 2007 „Ukaž mi svou DNA a já ti řeknu ...“ na straně C1 popisuje na obrázku testování *BRCA1* genu pro závažnou monogenní predispozici k nádorům prsu (vaječníků, ale i jiných malignit). Mystifikuje veřejnost, neboť uvádí, že normální gen *BRCA1* znamená, že klient/klientka nemá zvýšené riziko nádorů prsu a prostaty. Tento závěr může zásadním způsobem poškodit mnoho jedinců, kteří se nechají komerční firmou bez dostatečné kvalifikace a klinického zázemí testovat. Negativní test *BRCA1* genu nezajistí, že neexistuje vyšší riziko s ním spojených onemocnění. Pokud budeme podobným (komerčně zkresleným) způsobem klamat veřejnost a podávat jí neúplně a nepravdivé informace, budeme jí nejen škodit, ale budeme i diskreditovat pozitivní a vědecky podložené medicínské výstupy lékařské genetiky.

Značně rozporuplné je prediktivní testování nabízené komerčními firmami i z etického hlediska. V rámci veškeré zdravotní péče by měly být zacho-

vávány čtyři základní principy lékařské etiky, kterými jsou: beneficence (konání pro dobro a prospěch pacienta), nonmaleficence (nepoškozování pacienta), autonomie (právo na svobodné rozhodování) a spravedlnost. Velmi diskutabilní je přínos komerčně nabízených testů pro jednotlivce, čímž je evidentně porušováno pravidlo beneficence. Tyto testy, tak jak bylo uvedeno, mají značné limitace a navíc nelze na základě doposud provedených studií vyvodit z jejich výsledků jednoznačné klinické závěry. Dvojnásob platí otázka beneficence při testování chorob, u kterých není doposud známá ani možná účinná prevence a léčba (např. Alzheimerova choroba).

Komerčně nabízené genetické testy jsou i v rozporu s pravidlem nonmaleficence. Některá rizika prediktivního genetického testování, jako jsou rizika psychologická, sociální a finanční, nejsou bezprostředně zřejmá, ale byla prokázána řadou zahraničních studií. Mezi hlavní psychosociální rizika patří: pocit viny, stres, úzkost, narušená sebeúcta, sociální stigmatizace, diskriminace ze strany pojišťoven a zaměstnavatele. Prediktivní genetické testy mohou také zcela narušit dynamiku rodiny a rozdělit její členy na zdravé a „nemocné“. Samostatným tématem je i komunikace v rodině, informování blízkých a vzdálených příbuzných o výsledku testu a jeho důsledcích. Všechna tato rizika se vyskytují i při prediktivních genetických testech v současnosti nabízených na specializovaných genetických pracovištích. Zde tuto problematiku podrobně diskutuje s pacienty/klienty odborně vyškolený profesionál – klinický genetik. Ten je zároveň schopen doporučit i další odbornou péči psychologa, nebo případně předat kontakty na svépomocné organizace a podpůrné skupiny. Dalším problémem v budoucnosti zřejmě budou i narůstající finanční nároky kladené ve zdravotnictví na pacienty (cena komerčního prediktivního testování).

Jedním z dalších nutných předpokladů genetického testování je zachování absolutní důvěrnosti získaných dat. Tento aspekt je na specializovaných genetických pracovištích důsledně ošetřen a kontrolován, zachování důvěrnosti a přístupu k výsledkům testování v případě jejich uchování v dokumentaci praktických a rodinných lékařů je problematický.

Všechny výše uvedené etické problémy komerčně nabízeného prediktivního genetického testování exponenciálně narůstají v případě testování dětí. To odporuje všem oficiálním stanoviskům

zahraničních Společností lékařské genetiky. Evropská společnost lékařské genetiky (ESHG) i OECD a Evropská komise jednoznačně doporučují prediktivní genetické testování dětí odsunout do věku, kdy je pacient schopen pochopit aspekty genetického testování a svobodně se rozhodnout, zda si testování přeje. Výjimku tvoří pouze onemocnění s nástupem v dětském věku, nebo ta onemocnění, u kterých je známý vliv časného zahájení účinné prevence či léčby. Důvodem doporučení ESHG je časově omezená autonomie nezletilých (do adolescence či 18 let), kdy za ně plně rozhodují jejich zákonní zástupci. To může vést k diskriminaci (pozitivní i negativní) v rámci rodiny, která se může projevit hyperprotektivitou nebo naopak nezájmem rodičů, vedoucí až k ovlivňování takových závažných rozhodnutí, jako je výběr životní profese, zájmů (sporty) atd. Dalším důvodem proti je i neschopnost nezletilých kontrolovat zachování důvěrnosti dat získaných genetickým testováním. Zde existuje riziko celoživotní psychické a sociální stigmatizace na základě porušení důvěrnosti a v důsledku špatné interpretace výsledků (uchovávání výsledků v dokumentaci dětského lékaře bez zajištění omezeného přístupu, případně jejich přetlumočení vzdělávacím zařízením, ústní šíření rodiči v rámci rodiny atd.). Všechny tyto důvody jednoznačně hovoří proti prediktivnímu testování nezletilých.

Technické možnosti genetického testování jsou v dnešní době poměrně pokročilé a není problém testovat varianty různých genů rychle a spolehlivě. Pokud vznikají firmy, které nabízejí genetické testování pro medicínské účely, měly by splňovat základní kvalitativní kritéria, která jsou v naší republice i v zahraničí požadována. V nově schvalovaném Zákoně o zdravotní péči jsou v paragrafu 37 jasně stanoveny podmínky, jak má být testování prováděno. Genetické poradenství, informovaný souhlas a zařízení schválená určenými orgány jsou nutným předpokladem ke kvalitním službám. Onemocnění s multifaktoriální etiologií nelze predikovat pomocí simplifikovaných genetických testů s omezenou výpovědní hodnotou.

Je však důležité, aby se prevenci těchto chorob medicína věnovala a využila všech v nynější době dostupných a relevantních možností, a to i genetických testů, které mají klinický význam.

*Výbor České pediatrické společnosti ČLS JEP se k tomuto stanovisku připojuje.*