

## Varia

## Oświadczenie Komitetu Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej Wydziału Nauk Medycznych PAN oraz Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka

### Declaration of the Committee of Human Genetics and Molecular Pathology of the Medical Division of the Polish Academy of Sciences and Polish Society of Human Genetics

W dniu 13 kwietnia 2005 roku odbyło się w Warszawie spotkanie członków Komitetu Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej Wydziału Nauk Medycznych PAN (KGCiPM), Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC) oraz Przewodniczącego Polskiego Towarzystwa Immunogenetycznego (PTI), na którym dokonano oceny stanu molekularnej diagnostyki genetycznej w Polsce oraz omówiono aspekty etyczne związane z tą diagnostyką. Ponadto dyskutowano o problemach dotyczących przesiewowych badań molekularnych mających na celu identyfikację mutacji genowych warunkujących wystąpienie niektórych chorób dziedzicznych, a także genów mogących mieć związek z predyspozycją do rozwoju choroby nowotworowej.

Od kilku lat w polskich środkach masowego przekazu, szczególnie w prasie, pojawiają się reklamy firm oferujących molekularne badania dziedzicznych mutacji genów, które mogą warunkować predyspozycje do rozwoju chorób. Niektóre z tych reklam są rekomendowane przez przedstawicieli środowiska medycznego. Uważamy, że propozycje odpłatnych badań molekularnych oferowane przez większość laboratoriów nie spełniają podstawowego prawa pacjenta do uzyskania pełnej wiedzy na temat tych badań, kompetentnej interpretacji wyników oraz często naruszają normy etyczne związane z nieprzestrzeganiem zasad poradnictwa genetycznego.

Należy przypomnieć, że Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty ludzkiej Wobec Zastosowań Biologii i Medycyny (tzw. Konwencja Bioetyczna Rady Europy) określa wyraźnie zasady, które powinny obowiązywać między innymi w przypadku wykonywania genetycznych testów prognozujących. W art. 12 Konwencji, stwierdza się, że testy te „mogą być przeprowadzane wyłącznie dla celów zdrowotnych albo dla badań naukowych związanych z celami zdrowotnymi oraz podlegają odpowiedniemu poradnictwu genetycznemu. Stwierdza też, że „nie można przeprowadzić interwencji medycznej bez swobodnej i świadomej zgody osoby jej poddanej” (art. 5).

Nie ulega wątpliwości, że zachodzący na naszych oczach postęp w badaniach molekularnych genów człowieka jest znaczący i budzi nadzieję nie tylko na możliwości rozpoznawania genów związanych z chorobami dzie-

dzicznymi, ale też z potencjalną możliwością wprowadzenia terapii genowej. Jest to szczególnie ważny i zarazem delikatny problem, gdyż często dotyczy intymnej sfery życia chorej osoby oraz jej rodziny.

Pracownicy laboratoriów molekularnych są niewątpliwie zafascynowani postępem w zakresie możliwości zastosowania i wykorzystania metod biologii molekularnej w medycynie, nie zawsze jednak rozumieją rolę i znaczenie poradnictwa genetycznego w procesie diagnostyki choroby genetycznej i nie doceniają psychologicznego znaczenia bezpośredniego kontaktu kompetentnego lekarza genetyka z pacjentem i jego rodziną. Zadaniem lekarza genetyka jest między innymi wyjaśnienie istoty nosicielstwa mutacji genu predysponującego do rozwoju choroby oraz znaczenia uzyskanego wyniku badania genetycznego. Ponadto określa ryzyko wystąpienia choroby u pacjenta lub/i członków jego rodziny. Dlatego też proponowanie odpłatnych badań molekularnych „na życzenie” chorej lub zdrowej osoby bez zapewnienia poradnictwa genetycznego, konsultacji i opieki innych specjalistów oraz wydawanie wyniku pacjentowi bez komentarza, jest sprzeczne z zasadami etyki lekarskiej.

Problem, który pojawia się w mediach, stanowi kampania na rzecz prowadzenia molekularnych badań indywidualnych i przesiewowych w kierunku mutacji genów warunkujących niektóre choroby dziedziczne oraz mutacji związanych z predyspozycją do nowotworów. Artykuły na ten temat zawierają wiele nierzetelnych informacji, które mogą powodować nieuzasadnione lęki i niepokoje. Podobnie jak w badaniach molekularnych chorób jednogennowych, niektóre laboratoria wykonujące te badania, zominają o poradnictwie genetycznym i o konsekwencjach wyniku testu genetycznego dla osoby, u której, za pomocą testu, wykryto na przykład mutację genu predysponującą do rozwoju nowotworu. Co więcej, wynik „ujemny” badania jednego lub kilku genów może być źródłem poczucia fałszywego bezpieczeństwa pacjenta, gdyż nosicielstwo mutacji w genie *BRCA1* występuje zaledwie u 2-4% chorych na raka piersi. W powstawaniu choroby nowotworowej mogą odgrywać rolę liczne inne, często jeszcze nieznanne, geny.

Uważamy, że wprowadzanie przesiewowych testów genetycznych w Polsce powinno odbywać się za wiedzą i zgodą komisji bioetycznej, która po zapoznaniu się z merytorycznym uzasadnieniem takich badań i uwzględnieniu aspektów etycznych, będzie je rekomendować. Zapewni to realizację warunków określonych przez Europejskie Towarzystwo Genetyki Człowieka (ESHG) zawartych w rekomendacjach tego towarzystwa i określających zasady prowadzenia populacyjnych genetycznych programów badań przesiewowych. Uważamy też, że taka komisja powinna być powołana przy Ministrze Zdrowia RP i w tym celu zamierzamy podjąć stosowane działania.

Ministerstwo Zdrowia RP oraz Narodowy Fundusz Zdrowia koordynują i finansują programy badań, a nawet całe procedury medyczne dotyczące diagnostyki chorób uwarunkowanych genetycznie, w tym, opieki nad rodzinami wysokiego ryzyka rozwoju choroby nowotworowej. Programy te są realizowane w wielu poradniach genetycznych, znajdujących się głównie przy ośrodkach onkologicznych i akademiach medycznych. Powołana w ubiegłym roku Sieć Referencyjnych Laboratoriów Diagnostycznych, Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka skupia te ośrodki diagnostyczne, które spełniają zarówno standardy profesjonalne w zakresie diagnostyki molekularnej określonych chorób dziedzicznych – jednogennowych, jak również realizują obowiązek zapewnienia poradnictwa genetycznego osobom objętym badaniami i ich rodzinom. Wykaz profesjonalnych poradni genetycznych mających kontrakty z Ministerstwem Zdrowia lub NFZ na wykonywanie bezpłatnych badań molekularnych genów związanych z predyspozycją do rozwoju nowotworów zostanie umieszczony w witrynie PTGC: [www.ibb.waw.pl/-ptgc](http://www.ibb.waw.pl/-ptgc)

Genetycy zebrani na posiedzeniu Komitetu KGCiPM PAN oraz Zarządu Głównego PTGC i PTI, biorąc pod uwagę dobro społeczeństwa polskiego, a szczególnie tych rodzin, w których występują choroby genetyczne, sformułowali następujące oświadczenie:

1. Badania molekularne chorób uwarunkowanych dziedzicznie w Polsce powinny być przeprowadzane z poszanowaniem norm i obowiązków wynikających ze standardów postępowania zawodowego, jak również procedur, które mają zastosowanie w konkretnych przypadkach chorób genetycznych, a także odpowiadać obowiązującym normom etycznym.
2. Prowadzenie badań nosicielstwa mutacji genów warunkujących predyspozycję do rozwoju nowotworów powinno być prowadzone wyłącznie w onkologicznych poradniach genetycznych – zatrudniających lub pracujących pod bezpośrednim nadzorem lekarza genetyka klinicznego.
3. Poszukiwanie nosicielstwa mutacji takich genów powinno być zawsze poprzedzone zebraniem – przez lekarza onkologa lub genetyka klinicznego szczegółowego wywiadu rodzinnego z uwzględnieniem wcześniejszych zachorowań na nowotwory.
4. Przed wykonaniem testu należy dokładnie poinformować pacjenta o zakresie wiarygodności i ograniczeniach diagnostycznych testu, w tym ujemnego wyniku

badania, który przy obciążonym wywiadzie rodzinnym nie wyklucza go z grupy zwiększonego ryzyka zachorowania. Pacjent powinien zawsze złożyć pisemne oświadczenie zgody na wykonanie testu genetycznego, zawierające stwierdzenie o uzyskaniu szczegółowych informacji o tym teście.

5. Wprowadzanie programów badań nosicielstwa mutacji genów predysponujących do wystąpienia choroby genetycznej wymaga uzyskania zgody komisji bioetycznej.
6. Zebrani uważają, że stwierdzenie u badanej osoby, w wyniku przeprowadzonych badań genetycznych, zwiększonego ryzyka rozwoju choroby nowotworowej, wymaga zapewnienia jej profesjonalnej opieki lekarskiej. Dotyczy to okresowych badań ukierunkowanych na wcześniejsze wykrywanie nowotworów oraz opieki psychologicznej, gdyż u tych osób może pojawić się lęk i dyskomfort życiowy.
7. Zebrani zdecydowanie przeciwstawiają się reklamie i kryptoreklamie w środkach masowego przekazu badań komercyjnych ukierunkowanych na wykrywanie nosicielstwa mutacji genowych, które naruszają zasady etyczne poradnictwa genetycznego.
8. Zdaniem zebranych zasadne jest dążenie do uzyskiwania przez genetyczne laboratoria diagnostyczne, rekomendacji odpowiednich towarzystw lub organizacji naukowych.
9. Zwracamy się do Polskich Parlamentarzystów o szybkie ratyfikowanie Konwencji Bioetycznej Rady Europy.

W imieniu KGCiPM PAN:

**prof. dr hab. n. med. Janusz Limon**

W imieniu Zarządu Głównego PTGC:

**prof. dr hab. n. med. Tadeusz Mazurczak**