

HROZÍ ZNEUŽITÍ – DISKREDITACE LÉKAŘSKÉ GENETIKY

Interní Med. 2008; 10(3): 150

Lékařská genetika má pohnutou historii s obdobími, kdy byla tragicky zneužitá (30. a 40. léta 20. století v nacistickém Německu v podobě rasové teorie a následné ofšesné praxe rasové hygieny, odmítnutí a likvidace genetiky v období lisenkismu v komunistickém Rusku v 50. letech). V současnosti existují vážné obavy z použití vědecky a klinicky nepodložených postupů a následné diskreditace oboru, jeho medicínských aplikací, včetně závažného zanedbání základních etických principů medicíny. 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 firmy, které nabízejí dospělým a i dětem tzv. prediktivní genetické vyšetření. Tyto laboratoře proklamují, že na základě DNA analýzy za úplaty 10 000–20 000 Kč jsou schopny stanovit genetickou náhynost k více než dvaceti často se vyskytujícím multifaktoriálním onemocněním dospělého věku a 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. Komerční firmy totiž zkreslují naše současné znalosti tak, že zamlčují zásadní nejistoty, které v dané oblasti nebyly dosud uspokojivě vyřešeny. Vliv genetických faktorů na rozvoj multifaktoriálních chorob dospělého věku (např. diabetes, hypertenze, kardiovaskulární onemocnění) je dle současných znalostí v řádu jednotek procent. Zavádějící interpretace výsledku může vyšetřované iatrogenizovat neodůvodněnými obavami, nebo naopak falešně uklidnit. Kromě toho dosud publikované studie byly provedeny na různých populacích, pro naši populaci obdobné studie neexistují. Dalším důvodem obav je skutečnost, že uvedené laboratoře mohou pracovat na základě pouhého zápisu v obchodním rejstříku, neexistuje tedy nejmenší záruka kvality jejich práce. Genetické testování (tj. vyšetření na úrovni DNA), které skutečně může odhalit rizika některých geneticky podmíněných onemocnění, je dnes rutinně prováděno a hrazeno pojišťovnami na odborných genetických pracovištích (státních a soukromých), která k tomu mají požadovanou a kontrolovanou kvalifikaci. Je provázeno genetickým poradenstvím, tj. velmi podrobnou konzultací vyšetřovaných s kli-

nickým genetikem. Výsledkem je podepsaný informovaný souhlas pacienta s genetickým testováním a jeho možnými důsledky a limitacemi. 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. 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 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 je interpretace výsledků a informování pacientů o nich, přejí-li si to. Je to krok patřící do rukou klinického genetika s příslušným vzděláním a specifickými komunikativními zkušenostmi. Komerční laboratoře ponechávají interpretaci namnoze v rukou ošetřujících lékařů včetně smluvních obvodních nebo rodinných bez specializované erudice a dostatečných zkušeností v lékařské genetice. Dispozice k různým nádorům, především nádorům prsu, vaječníku, tlustého střeva, melanomům, ale i vzácné nádorové syndromy se dnes rutinně testují (viz supplementum Klinické onkologie 1/2007, www.links.cz) s příslušným genetickým poradenstvím před i po testování. Jedná se o velmi důležitý proces, který zajišťuje rodinám co nejvyšší kvalitu informací týkajících se vyšetření, rizik, prevence, ale i limitace testování.

Komerčně nabízené testy a jejich interpretace mají značné limitace a navíc nelze na základě doposud provedených studií vyvodit z jejich výsledků jednoznačné klinické závěry. Poskytování nepřesných informací evidentně porušuje jedno ze základních etických pravidel medicínské etiky – pravidlo beneficence (konání pro dobro a prospěch pacienta), zejména při testování chorob, u kterých není doposud známá ani možná účinná prevence a léčba (např. Alzheimerova choroba). Je porušováno i pravidlo nonmaleficence (nepoškozování pacienta). Některá

rizika prediktivního genetického testování, jako jsou rizika psychologická, sociální a finanční, byla prokázána řadou zahraničních studií (pocit viny, stres, úzkost, narušená sebeúcta, sociální stigmatizace, diskriminace ze strany pojišťoven a zaměstnavatele). Non lege artis provedené prediktivní testování může také zcela narušit dynamiku rodiny a rozdělit její členy na zdravé a „nemocné“, komunikaci v rodině, způsob informování blízkých a vzdálených příbuzných o výsledku testu a jeho důsledcích. Tato problematika je řešena pouze na specializovaných akreditovaných genetických pracovištích odborně vyškolenými klinickými genetiky. Zachování absolutní důvěrnosti získaných dat je na specializovaných genetických pracovištích důsledně ošetřeno a kontrolováno, zachování důvěrnosti přístupu k výsledkům testování v případě jejich předávání a uchovávání v dokumentaci praktických a rodinných lékařů je problematické.

Eticky naprosto nepřijatelné je nabízení komerčního prediktivního testování dětí. 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 ho přeje. Výjimku tvoří pouze onemocnění s nástupem v dětském věku nebo onemocnění, u kterých je účinná časná prevence a léčba. 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 (hyperprotektivita, nezáměr rodičů, výběr životní profese, zájmů atd.). Dalším důvodem proti je i neschopnost nezletilých zachovávat důvěrnost dat získaných genetickým testováním (riziko celoživotní psychické a sociální stigmatizace).

Za výbor Společnosti lékařské genetiky
prof. MUDr. Petr Goetz, CSc.,
předseda společnosti

Za etickou komisi Mzd ČR
doc. MUDr. Petr Hach, CSc.,
předseda komise

Za výbor Společnosti lékařské etiky
MUDr. Mgr. Jan Payne, Ph.D.,
předseda společnosti