

MICHAŁ WITT*

Czy jesteśmy w Polsce przygotowani na upowszechnienie nowoczesnych testów genetycznych?

Problem dostępności i powszechności testów genetycznych narastał już od dłuższego czasu, jednakże gwałtowny rozwój technik badawczo-diagnostycznych w tym zakresie spowodował znaczne przyspieszenie tego procesu. Pełna definicja, czym jest test genetyczny, nie jest ani łatwa, ani prosta. Jednak słuszna jest powszechna intuicja, że test genetyczny to badanie informacji genetycznej zapisanej w kwasach nukleinowych (DNA lub RNA), prowadzące do określenia dziedzicznych/uwarunkowanych genetycznie cech fenotypowych. Uzyskane w teście dane genetyczne powinny zostać poddane analizie i interpretacji, i dopiero w takiej formie przekazane zainteresowanym w ramach fachowej porady genetycznej.

Uzyskiwanie danych genetycznych

W praktyce medycznej pierwszym – i w wielu wypadkach ostatecznym – źródłem danych genetycznych jest rodowód, który powinien zostać wykreślony na wstępnym etapie porady genetycznej. Analizując dane rodowodowo-kliniczne, w większości dziedzicznych schorzeń o zdefiniowanych cechach dysmorficznych i ustalonych kryteriach diagnostycznych można ustalić rozpoznanie, dalszą strategię diagnostyczną, sposób dziedziczenia, ryzyko genetyczne, prawdopodobieństwo zagrożenia dla członków rodziny, itp. (Bennett 2010). Spośród laboratoryjnych genetycznych badań diagnostycznych w Polsce najczęściej wykonywana jest analiza kariotypu, w prawie pełnym spektrum modyfikacji technicznych, niestety z wyłączeniem metody aCGH. Ta ostatnia metoda, powszechnie stosowana w krajach rozwiniętych jako badanie pierwszego rzutu w wielu zespołach chorobowych, w Polsce do standardu diagnostycznego ciągle nie weszła (Bal et al., 2017).

W powszechnym rozumieniu za test genetyczny uważa się badanie informacji genetycznej, czyli DNA (w uzasadnionych przypadkach – RNA, jak w przypadku tak niezwykle istotnego obecnie koronawirusa). Zdobyć dostęp do nośnika osobniczej informacji

* Prof. dr hab. n. med. Michał Witt (michal.witt@igcz.poznan.pl), Instytut Genetyki Człowieka PAN, Poznań

genetycznej, czyli w przypadku człowieka jego DNA, technicznie nie jest trudne. Rutynowo stosowanym materiałem biologicznym do izolacji DNA jest krew obwodowa, pobierana w sposób standardowy na EDTA działający jako antykoagulant (substancja przeciwdziałająca krzepnięciu krwi). Obecnie coraz częściej materiał biologiczny do izolacji DNA dla celów diagnostycznych pozyskuje się w sposób nieinwazyjny, poprzez pocieranie wacikiem nabłonka wewnętrznej strony policzka lub po zwykłym przepłukaniu jamy ustnej odpowiednim roztworem elektrolitowym. Uzyskana w ten sposób zawiesina komórek nabłonkowych jest całkowicie wystarczająca do izolacji DNA we właściwej ilości. Techniczna łatwość samego procesu izolacji DNA sprawia, że jego źródłem może też stać się niestandardowy materiał, taki jak wszelkiego rodzaju ślady biologiczne (włosy, ślady wydzielin lub wydaliny, elementy ubioru, odciski palców na przedmiotach codziennego użytku, itp.). Bazują na tym nowoczesne technologie analiz medyczno-sądowych, gdzie wyniki analizy wysoce zmiennych (polimorficznych) fragmentów sekwencji DNA genomowego lub znacznie trwalszego DNA mitochondrialnego w śladach biologicznych mają często zasadnicze znaczenie w postępowaniu dowodowym.

W ciągu ostatnich 20 lat, analiza sekwencji DNA stała się nieporównanie bardziej przystępna, tak technicznie, jak finansowo. Obecna cena analizy całogenomowej waha się w okolicach 1000 dolarów US; mówi się o możliwości obniżenia jej do poziomu 100 dolarów.

Stosowanie testów genetycznych nie jest ograniczone wyłącznie do celów naukowych, medycznych czy sądowych – także różne inne podmioty wykorzystują dane uzyskiwane z analizy sekwencyjnej genomu dla swoich potrzeb. Najlepszym przykładem jest światowy potentat w zakresie badań biomedycznych, czyli wielki przemysł farmaceutyczny, który odpowiadając na zapotrzebowanie w zakresie medycyny personalizowanej, musi opierać swoje badania na analizie dużych kolekcji DNA o zasięgu populacyjnym. Pamiętać też trzeba, że tak ubezpieczyciele, jak i pracodawcy będą się interesować danymi genetycznymi poszczególnych osób, uzależniając swoje decyzje (o sformułowaniu polisy ubezpieczeniowej lub umowy o pracę) od informacji, które w ten sposób uzyskają. Olbrzymie zasoby danych genomowych znajdują się w rękach policji i innych służb, które pozyskują je i wykorzystują głównie w celach identyfikacyjnych we wszelkiego typu postępowaniach dochodzeniowych. Nie bez znaczenia jest również fakt, że parędziesiąt tysięcy kompletnych polskich genomów znajduje się w rękach właścicieli dużych firm biotechnologicznych usługowo wykonujących analizę genomową, głównie w Azji (Chiny, Tajwan, Korea Płd.).

Genetyczne testy medyczne

Genetyczne testy medyczne, wykonywane dla celów zdrowotnych, mogą służyć wielorakim celom. Najczęściej stosowane testy diagnostyczne umożliwiają lub ułatwiają

postawienie diagnozy choroby genetycznej. Testy predykcyjne dają wgląd w prawdopodobny przyszły przebieg zjawiska chorobowego (np. w wypadku chorób późno ujawniających się klinicznie, jak niektórych chorób neurodegeneracyjnych); mogą również pozwolić na ocenę predyspozycji do zapadalności na określone choroby (np. nowotworowe). Odrębną grupę stanowią testy pozwalające na identyfikację heterozygot w populacji, czyli umożliwiające identyfikację bezobjawowych nosicieli mutacji powodujących choroby dziedziczące się w sposób recesywny (osoby, które mają jedną nieprawidłową kopię genu, nie chorują, ale mogą przekazać tę nieprawidłową kopię genu potomstwu – choroba występuje u tych osób, które posiadają dwie nieprawidłowe kopie genu). Testy takie mogą zostać zastosowane w programach przesiewowych noworodków (test dotyczy będzie całej populacji) lub wybiórczo w odniesieniu do określonych rodzin lub podgrup populacji ogólnej. Dość powszechnie stosowane są również testy farmakogenetyczne, które pozwalają na ocenę genetycznie determinowanej reakcji na określone leki lub ich grupy i na identyfikację osób, które odpowiedzą pozytywnie na stosowane leczenie. W praktyce dotyczy to obecnie w szczególności leków stosowanych w kardiologii, psychiatrii oraz onkologii.

W czasach, kiedy techniki wspomaganego rozrodu stały się relatywnie powszechne (abstrahując od kwestii ich faktycznej dostępności w Polsce), wiele chorób genetycznych może być diagnozowanych już na etapie preimplantacyjnym, poprzez analizę DNA izolowanego z pojedynczych komórek rozwijającego się zarodka, we wczesnych stadiach podziałowych.

Tematem wielu akademickich debat jest pytanie o szczególny status badań genetycznych na tle pełnego spektrum laboratoryjnych badań medycznych. Nie przesądzając o stanowisku w kwestii owego ekscypjonalizmu genetycznego, trzeba podkreślić cechy szczególne badań genetycznych, w tym badań genomowych, które w istotny sposób różnią je od innych testów medycznych. Przede wszystkim wynik pojedynczego badania genetycznego, wykonywanego u chorego na chorobę genetyczną, w rzeczywistości dotyczy całej rodziny osoby badanej i potencjalnie pociągać może za sobą daleko idące skutki psycho-społeczne i rodzinne, z dyskryminacją i stygmatyzacją włącznie. Pamiętać trzeba, że badania genetyczne z reguły wykonywane są tylko raz w życiu (ich wyniki są stałe i niezmiennie), generując wrażliwe dane osobowe, co warunkuje cały zastrzony reżim bezpieczeństwa w zakresie przetwarzania takich danych.

Podkreślić trzeba również, że rozbudowane badania genetyczne, w szczególności analizy całogenomowe, generują znacznie więcej szumu informacyjnego niż faktycznej treści, a uzyskiwane w kolosalnym nadmiarze dane często pozostają nieinterpretowalne na obecnym etapie wiedzy, otwierając taką możliwość dopiero w bliżej niedefiniowalnej przyszłości (Witt, Witt 2016).

Ochrona prywatności i poufności danych genetycznych

W zakresie ochrony danych genetycznych jeszcze do niedawna w naszym kraju obowiązywała bardzo nieprecyzyjna *Ustawa o ochronie danych osobowych* z 1997 roku, która tychże danych w żaden sposób naprawdę nie definiowała. Tamten akt prawny mówił m.in. o wrażliwości *informacji o kodzie genetycznym...*, co przede wszystkim pozostawało w zasadniczej sprzeczności z prawidłową terminologią naukową – kod genetyczny bowiem wszyscy mamy taki sam.

Ten wielce niedoskonały akt prawny zastąpiony został w 2018 roku unijnym rozporządzeniem o ochronie danych osobowych (RODO; *Dziennik Urzędowy Unii Europejskiej L 119*), które obok wszystkich przyniesionych ze sobą utrudnień w życiu codziennym wielu instytucji i osób, jednocześnie dość precyzyjnie określiło, czym dane genetyczne są w znaczeniu prawnym. Rozporządzenie to stanowi, że dane genetyczne mają status danych osobowych, które dotyczą cech genetycznych człowieka, ujawniają **niepowtarzalne** informacje o fizjologii lub zdrowiu i wynikają z analizy próbki biologicznej danej osoby. Przytoczona definicja w znacznym stopniu pokrywa się z definicją ogólnych danych zdrowotnych, różni ją jednak informacja o niepowtarzalności informacji, która traktowana jest jako szczególny i wyłączny atrybut tylko danych genetycznych. Choć sam dokument nie stwierdza tego wprost, można wywieść, że dotyczy również ochrony danych osób nienarodzonych (danych uzyskanych np. w wyniku diagnostyki prenatalnej), co wydaje się tu oczywistą intencją ustawodawcy.

Skoro prawnie dane genetyczne traktowane są jako wrażliwe dane osobowe, przyjęć trzeba, że pacjent (rodzina) ma prawo do zachowania pełnej poufności tych danych zarówno w trakcie podejmowanych procedur medycznych, jak i po ich zakończeniu, analogicznie do poufności wszelkich innych danych medycznych. Jeśli pacjent nie będzie miał do lekarza-genetyka zaufania co do zachowania w tajemnicy wszystkich danych genetycznych uzyskanych w procesie diagnostycznym, to jego chęć do udzielania informacji na tematy własne i rodzinne będzie ograniczona. Dla lekarza-genetyka oznacza to wytrącenie niezwykle istotnego narzędzia diagnostyki genetycznej, jakim jest możliwość zebrania pełnego wywiadu zdrowotno-rodzinnego. Oczywistym jest również, że lekarz niegwarantujący zachowania tajemnicy lekarskiej nie może liczyć na to, że pacjenci będą się w ogóle do niego zgłaszali.

Tyle teoria, gdyż w praktyce naruszenia poufności danych genetycznych jednak mają miejsce. Związane jest to głównie z problemem informowania o danych uzyskanych w trakcie postępowania diagnostycznego, mających znaczenie dla zdrowia czy życia członków rodziny osoby diagnozowanej. Jest oczywiste, że nie wszystkie dane genetyczne mają jednakową wagę, również w kontekście informowania osób trzecich. Wpływają na to różne czynniki, przede wszystkim waga problemu zdrowotnego – trudno na przykład wyobrazić sobie brak poinformowania w przypadku zdiagnozowania ro-

dzinnego zespołu nowotworowego czy zespołu wydłużonego QT (*long QT syndrome*, LQTS; schorzenie charakteryzujące się poważnymi zaburzeniami rytmu, zagrażające nagłym zgonem sercowym), które mogą stanowić bezpośrednie zagrożenie życia tak pacjenta, jak i członków jego rodziny. Nie bez znaczenia są również takie czynniki, jak wielkość ryzyka genetycznego, możliwość jego zmniejszenia, czy dostępność interwencji medycznej. Inaczej traktowane są przypadki o ryzyku genetycznym niewielkim, a inaczej o ryzyku 50% lub większym; zmniejszenie ryzyka genetycznego może nastąpić w wyniku podjęcia racjonalnych decyzji dotyczących sposobu życia, prokreacji, zastosowania technik wspomaganego rozrodu czy też przeprowadzenia diagnostyki prenatalnej. W nielicznych przypadkach zastosowanie mają działania interwencyjne, mogące dawać trwałe pozytywne skutki zdrowotne, jak np. dieta eliminacyjna w fenylketonurii czy kolektomia w rodzinnej polipowatości gruczolakowatej jelita grubego. Szczególna trudność problemu poufności danych genetycznych polega na tym, że żaden z tych czynników nie może być traktowany jako niezależna jakość, gdyż żaden z nich nie działa w próżni – wszystkie muszą być oceniane razem i jednocześnie, co czyni problem szczególnie złożonym.

Testy genetyczne DTC

Łatwość pozyskiwania danych genetycznych wiąże się nie tylko z czysto techniczną prostotą izolacji DNA. Wynika ona również z rosnącej dostępności różnorodnych testów genetycznych, oferowanych nie tylko przez licencjonowane laboratoria czy profesjonalne poradnie genetyczne, ale przez wszelkiego autoramentu firmy prowadzące działalność diagnostyczną na zasadach wolnorynkowych. Oferty takie kierowane są do szerokiego grona odbiorców głównie drogą internetową, a olbrzymia ich większość zalicza się do kategorii testów DTC (*direct-to-consumer*, wprost do użytkownika). Taka oferta internetowa z zasady składana jest bez jakiegokolwiek nadzoru medycznego, bez profesjonalnego (w sensie medycznym) pośrednictwa. Zamieszczane w Internecie ogłoszenia, posługujące się typowo medialnymi chwytami reklamowymi mającymi za zadanie napędzenie reklamodawcy jak najliczniejszej klienteli, na ogół zawierają treści nieadekwatne do faktycznego stanu wiedzy, składając nierealistyczne obietnice nieznajdujące pokrycia w stanie faktycznym. Testy takie często wykorzystują nieweryfikowane informacje uzyskane w jednostkowych badaniach lub są oparte na danych, które nie są dopasowane do profilu etnicznego i genetycznego danej populacji czy grupy badanej. Ponadto testom DTC z reguły nie towarzyszy żadne poradnictwo genetyczne; oznacza to, że uzyskane wyniki, cokolwiek warte, nie podlegają fachowej interpretacji czytelnej dla osoby badanej. O przestrzeganiu absolutnie podstawowej w diagnostyce genetycznej zasady udzielenia faktycznej świadomej (uświadomionej) zgody nie ma tu w ogóle mowy. Podobnie, zapewnienie badanemu poufności uzyskanych danych genetycznych, jak

i nadzór nad bezpieczeństwem i rzeczywistym wykorzystaniem jego materiału biologicznego są tu czysto anegdotyczne, o nadzorze merytorycznym w ogóle nie mówiąc. Szczególnie groźnym skutkiem tak wykonywanych, niefachowych i mało wiarygodnych genetycznych testów medycznych, jest wprowadzanie osób badanych w błędne przekonanie o ich stanie zdrowia, co może pociągać za sobą podjęcie nieracjonalnych decyzji zdrowotnych w zakresie np. stosowanych terapii czy sposobu życia. Dodatkowo, niektóre wyniki (np. brak wykrycia mutacji jakiegoś genu wynikający z nieweryfikowalnej jakości zastosowanego testu) mogą utwierdzać osoby badane, faktycznie narażone na uzasadnione ryzyko, w nieuzasadnionym, fałszywym poczuciu pewności co do ich zdrowia. Dobrze, jeżeli oferowany wynik sugeruje zachowania zdroworozsądkowe, niemogące nikomu zaszkodzić typu: nie pal, jedz więcej jarzyn i owoców, dbaj o zachowanie stosownej wagi ciała, ćwicz regularnie. Gorzej, jeśli, jak w przypadku testów w kierunku mutacji genów BRCA1/2, ważą się losy profilaktycznej mastektomii/adnektomii (Berliner 2015).

Oddzielne pole stanowią testy niemedyczne, oferowane z nie mniejszym zapałem, które po angielsku nazywane są *recreational genetic tests* (po polsku chyba najbardziej adekwatnym tłumaczeniem byłoby *rozrywkowe testy genetyczne*). Spektrum ofert jest tu bardzo szerokie: od najliczniejszych, domorosłych testów na ojcostwo, przez testy na udowodnienie zdrady, genetyczne uwarunkowania składu woskowiny ucha, typu muskulatury, rumienia alkoholowego, po testy w dziedzinie nutrigenomiki. Ta ostatnia dziedzina, obok pewnych niezaprzeczalnych podstaw naukowych, jest polem chyba największych nadużyć, do zaleceń dobierania wina zgodnego z genotypem osoby badanej włącznie (oczywiście firma z chęcią przyśle – odpłatnie – całą skrzynkę tak wybranego trunku).

Do tej kategorii rozrywkowej genetyki, która powinna być traktowana z pewnym przymrużeniem oka, należą również wszelkiego rodzaju testy genealogiczne, dające wgląd w historię rodzinną czy pochodzenie etniczne. Takie testy swą ogólnoświatową karierę rozpoczęły w Stanach Zjednoczonych, na fali modnego tam od dawna „poszukiwania rodzinnych korzeni”. Oferują je najwięksi gracze na rynku testów genetycznych, tacy jak *Family Tree DNA*, *23andMe*, *AncestryDNA* czy *MyHeritage*; w związku z tym wiarygodność takich badań wydaje się względnie dobra, choć znowu wnioskowanie na podstawie uzyskanych danych jest tu często ryzykownie daleko idące. Cechą charakterystyczną portali genealogicznych tych firm jest specyficzna technologia przeprowadzanych analiz. Dobrowolnie uzyskane od osób badanych fragmenty sekwencji genomowych ich DNA autosomalnego, chromosomu Y (u mężczyzn) lub DNA mitochondrialnego (u kobiet), są porównywane z istniejącymi zasobami baz danych, zawierającymi zdeponowane wcześniej sekwencje innych osób, celem wyszukania możliwych pokrewieństw wśród sprofilowanych genetycznie klientów. W praktyce firmy badają infor-

mację genetyczną do sześciu pokoleń wstecz, dokonują również przybliżonej analizy migracyjnej i etnicznej. Zasadą jest, że wszystkie takie dane genomowe zostają zdeponowane w firmowych biobankach, gdzie są dostępne dla wszystkich zarejestrowanych uczestników, czyli *de facto* stają się publiczne.

Czy dane genetyczne można zabezpieczyć?

Tu właśnie pojawia się największy problem dotyczący poufności danych genomowych, czyli podstawy zaufania na linii pacjent – lekarz-genetyk. Pierwszy cios w tę podstawę zadany został już w 2005 roku, kiedy to pewien amerykański nastolatek, wychowywany przez samodzielną matkę, która urodziła go w wyniku zapłodnienia nasieniem anonimowego dawcy, postanowił dojść, kto jest jego biologicznym ojcem. Wysłał wymaz z jamy ustnej do firmy oferującej komercyjną analizę sekwencji genomu. Uzyskane dane porównane zostały z zasobami sekwencyjnymi dostępnych biobanków genealogicznych, wskazując na dwóch mężczyzn, obu o nazwisku podobnym do nazwiska nastolatka (pamiętać tu trzeba, że w większości kultur nazwisko przekazywane jest w linii ojcowskiej). Nastolatek, bardzo dobrze obeznany z technikami komputerowymi, uzyskawszy od swej matki informację o dacie i miejscu urodzenia anonimowego dawcy nasienia, przeczesał publicznie dostępne administracyjne bazy danych, w wyniku czego uzyskał informację o wszystkich mężczyznach urodzonych w danym miejscu w danym dniu. Tu już otworzyła się prosta droga do ostatecznego zidentyfikowania mężczyzny jako pewnego dawcy nasienia. Przypadek ten pokazał, że w dobie upowszechnienia technik genomicznych, anonimizacja dawców wszelkiego materiału biologicznego jest iluzoryczna.

Naukowych podstaw do powyższego twierdzenia dostarczyły badania przeprowadzone w pracowni bioinformatycznej Yaniva Erlicha z bostońskiego Whitehead Institute. W badaniach tych dokonano przeszukania publicznie dostępnych genealogicznych baz danych, kolekcjonujących tzw. haplogrupy polimorficznych sekwencji powtarzalnych (STR) chromosomu Y i łączących je z nazwiskami dawców DNA; następnie, przeszukano pod tym kątem publiczne bazy danych zawierające wiek i miejsce urodzenia, a czasem wręcz całe drzewa genealogiczne różnych osób. Okazało się, że wyłącznie posługując się publicznie dostępnymi mechanizmami internetowymi, bostońscy badacze byli w stanie zidentyfikować 50 dawców materiału genetycznego, użytego w międzynarodowym *1000 Genomes Project*. Do tego momentu wszyscy ci dawcy byli przekonani o całkowitej **anonimowości** swoich danych, o czym solennie zapewniał każdego z nich formularz świadomej zgody, którego podpisanie było warunkiem udziału w projekcie.

Opracowana przez Erlicha technologia analityczna okazała się mieć znakomite zastosowanie praktyczne – w roku 2018 przy jej użyciu udało się zidentyfikować seryjnego włamywacza, gwałciciela i mordercę, nazwanego Golden State Killer, który popełniał swoje zbrodnie w Kalifornii w latach 1974–1986. Wieloletnie nieefektywne śledztwo

w tej sprawie zostało właściwie ukierunkowane dopiero po ponad 30 latach, kiedy to profil DNA sprawcy, określony na podstawie śladów pozostawionych wiele lat temu na miejscu zbrodni, został przeanalizowany przez porównanie z genomową bazą danych osób skazanych. Dodać tu trzeba, że dostępny w Kalifornii bank danych genomowych od wszystkich osób skazanych sądowo w tym stanie jest drugi (po banku stanu Virginia) co do skuteczności identyfikacyjnej sprawców przestępstw w Stanach Zjednoczonych (sam fakt konstrukcji takich banków danych stanowi ciekawe zagadnienie z etycznego punktu widzenia). W wyniku analizy rodowodowej początkowo zidentyfikowano 10 do 20 dalekich krewnych sprawcy (mających wspólnego pra-pra-pradziadka); po przeanalizowaniu skonstruowanego drzewa genealogicznego wskazano wśród tych osób dwóch podejrzanych, z których jednego wyeliminowano na podstawie analizy genomowej jego bliskiego krewnego. DNA ostatniego podejrzanego wyizolowano ze śladów potajemnie pobranych z klamki samochodowej, później dodatkowo z chusteczki do nosa znalezionej w kuble na śmieci stojącym przed jego domem. W ten sposób zidentyfikowano ostatecznie sprawcę, którym okazał się emerytowany policjant, poczciwie wyglądający mąż i ojciec 3 córek, którego aresztowano i postawiono w stan oskarżenia. Akty gwałtów i włamań uległy wprawdzie przedawnieniu, jednak Golden State Killer został oskarżony o dokonanie 13 morderstw i 13 aktów kidnapingu, za co zgodnie z prawodawstwem stanu Kalifornia grozi mu wyrok kary śmierci.

Ze wszystkich dotychczasowych powyższych rozważań wynika jednoznacznie, że nie ma bardziej specyficznego i w praktyce nieomylnego identyfikatora, niż informacja zawarta w naszym własnym genomie. W rzeczywistości nasz genom to właśnie **informacja**. Jak pokazują zarówno dowody naukowe, jak i praktyka dnia codziennego, anonimizacja danych genomowych jest w praktyce niemożliwa. Dlatego też, wszelkie zawarte w formularzach świadomej zgody zapewnienia o „[...] dalszym wykorzystaniu danych pod warunkiem uprzedniego pozbawienia ich wszelkich znaczników identyfikacji personalnej [...]” należy traktować z wielką ostrożnością, czy raczej z w pełni uzasadnionym niedowierzaniem. Skuteczna deanonimizacja próbek i danych genomowych, uprzednio anonimizowanych np. dla celów dalszego wykorzystania w badaniach naukowych, jest w pełni wykonalna i deklaracje o jej nieodwracalności są najzwyczajniej w świecie nieprawdziwe.

Próby regulacji prawnych dotyczących genetyki

Jak w takim razie, w obliczu rosnącego w sposób niekontrolowany rynku testów genetycznych, wyobrazić sobie poufność danych genetycznych. Testy DTC oferowane są w Internecie i nie podlegają żadnej kontroli – ani merytorycznej, ani administracyjnej. A w Rzeczypospolitej Polskiej testy genetyczne może wykonywać każdy. Warunek konieczny i wystarczający do podjęcia takiej aktywności rynkowej to... zgłoszenie dzia-

łałości gospodarczej! Przy tym polskie prawodawstwo nie zapewnia żadnych ram prawnych gwarantujących bezpieczeństwo w tym zakresie. W Europie już 19 krajów ma swoje „ustawy genetyczne”, w takim czy innym zakresie normujące kwestie dotyczące badań diagnostycznych i/lub naukowych w obszarze związanym z genetyką. Znakomitym wzorcem może być tu niemiecka *Gendiagnostikgesetz-GenDG*, uchwalona przez Bundestag w 2009 roku, wprowadzająca bardzo ściśle normy wykonywania takich badań na terenie Republiki Federalnej Niemiec. Amerykanie mają swój *Genetic Information Non-discrimination Act (GINA)* z 2008 roku, akt prawny zakazujący dyskryminacji ze względu na informacje genetyczne w odniesieniu do ubezpieczenia zdrowotnego i zatrudnienia. Tymczasem polskie prawo wspomina o różnych, na ogół wielce marginalnych i niepełnych, aspektach genetyki w wielu różnych aktach normatywnych: ustawie o zawodach lekarza i lekarza dentystry, ustawie o ochronie zdrowia psychicznego, ustawie o pobieraniu tkanek i przeszczepianiu komórek, tkanek i narządów, ustawie o publicznej służbie krwi, ustawie o diagnostyce laboratoryjnej, ustawie o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta, w ustawie prawo farmaceutyczne, w Kodeksie Etyki Lekarskiej, itd. Problem w tym, że ilość w żadnym wypadku nie przechodzi tu w jakość – mnogość aktów normatywnych tylko rozmywa problem, nie tworząc żadnego spójnego i jasnego systemu norm prawnych, którymi mógłby się kierować zainteresowany pacjent, a tym bardziej praktykujący lekarz.

Tymczasem trzeba pamiętać, że w roku 1999 Polska podpisała powstałą 2 lata wcześniej *Konwencję o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny*, zwaną potocznie *Konwencją z Oviedo*, czy inaczej *Europejską Konwencją Bioetyczną (lub Biomedyczną)*, w skrócie EKB. Dwa lata temu obchodziliśmy już niechlubne dwudziestolecie jej nieratyfikowania, gdyż mimo podpisania, Sejm RP do tej pory ratyfikacją tego bardzo ważnego dokumentu europejskiego się nie zajął. EKB jest jedynym międzynarodowym aktem prawnym kompleksowo odnoszącym się do zasadniczych problemów współczesnej biomedycyny. Konwencja należy do kategorii instrumentów prawnych stanowiących tzw. twarde prawo (w przeciwieństwie do niezobowiązującego „miękkiego prawa” – rezolucji, kodeksów postępowania, rekomendacji, itp.), których ratyfikacja tworzy określone obowiązki prawne dla ustawodawcy krajowego, stając się od razu jednym z elementów obowiązującego porządku prawnego kraju ratyfikującego. Metodologia Konwencji zakłada rozwój regulacji szczegółowych w poszczególnych dziedzinach przez protokoły dodatkowe. W hierarchii źródeł prawa EKB stanowi wyższy szczebel niż regulacje ustawowe, będąc fundamentem systemu prawnego zawierającym jedynie aksjologiczne minimum, nie ograniczając legislatora krajowego w dowolnym zwiększaniu ochrony prawnej na drodze ustawowej powyżej definiowanego w EKB standardu minimalnego. Jak stwierdził wybitny polski prawnik, były prezes Trybunału Konstytucyjnego RP, obecnie sędzia Trybunału Sprawiedliwości

Unii Europejskiej (TSUE), prof. Marek Safjan: *Konwencja przy całej swej ramowości (...) wyznacza kierunki koniecznych zmian dostosowawczych w dziedzinie prawa polskiego. Może stanowić punkt wyjścia dla rzeczywistej, a nie pozorowanej debaty publicznej nad tymi fundamentalnymi problemami. Przeprowadzenie tej debaty staje się coraz bardziej naglące...* (Bal 2017). Konieczność takich działań legislacyjnych potwierdzali również wielokrotnie kolejni rzecznicy praw obywatelskich, kolejni konsultanci krajowi ds. genetyki, zarządy główne Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka oraz Polskiego Towarzystwa Genetycznego, Komitet Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN, Rada Naukowa Instytutu Genetyki Człowieka PAN (Mazurczak 2004).

Mimo nieratyfikowania EKB władze państwowe nie mogą podejmować działań sprzecznych z przedmiotem i celem Konwencji. Pośród wielu istotnych ustaleń Europejskiej Konwencji Bioetycznej trzeba wspomnieć o takich, jak: ochrona godności ludzkiej jako kategorii wrodzonej i niezbywalnej, supremacja dobra człowieka wobec dobra społeczeństwa, ochrona prawa tożsamości genetycznej, zapewnienie prawa do informacji, wyrażenia zgody na interwencje medyczne, poszanowanie życia prywatnego, godności i intymności itp. Ratyfikowanie EKB byłoby sygnałem dla świata, że w kwestiach biomedycznych chcemy należeć do jego cywilizowanej części. Zrobiły to dotąd 23 inne kraje europejskie. Polska do tej pory z szansy tej nie skorzystała, a mający tłumaczyć ten fakt argument o nieratyfikowaniu EKB przez kraje takie, jak Wielka Brytania czy Republika Federalna Niemiec jest całkowicie chybiony – istniejący w tych krajach system regulacji prawnych dotyczących genetyki może dla polskiego legislatora pozostawać tylko niedościgłym wzorem... Wszystko wskazuje na to, że bezzasadne spory ideologiczno-światopoglądowe, obawa o potencjalne groźby odszkodowawcze, niechęć wiązania się przez państwo aktami międzynarodowymi dotyczącymi praw człowieka i brak woli politycznej **wszystkich** kolejnych ekip rządzących stały się przyczyną impasu w kwestii ratyfikacji EKB, pociągającego za sobą dalekosiężne skutki prawne dla polskiej genetyki. A czy przypadkiem nie nazywa się to ignorancją?

Taką sytuację prawną środowisko polskich genetyków od wielu lat odbierało bardzo krytycznie, wielokrotnie ponawiając apele o ratyfikację EKB oraz o podjęcie stosownych działań legislacyjnych w zakresie dotyczącym genetyki. Ustalony katalog problemów prawnych, po części wyszczególniony w EKB, po części zgłaszany przez środowisko zawodowe, został ustalony, stając się podstawą do aktywnych działań polskich genetyków. Do katalogu tego zaliczono pytania takie, jak: jakie podmioty uprawnione są do zlecania medycznych testów genetycznych, kto sprawuje nadzór jakościowy takich działań i w jakiej formie, jak egzekwować proces udzielania świadomej zgody celem zabezpieczenia autonomii pacjenta, jak zabezpieczyć pobrany materiał biologiczny, jak zagwarantować bezpieczeństwo i poufność uzyskanych danych genetycznych, jak postępować z osobami o ograniczonej zdolności wyrażenia zgody, jak podejść do badań przed-

urodzeniowych i przesiewowych, na jakich warunkach zabezpieczać dane genetyczne przed dostępem ubezpieczycieli i pracodawców, kiedy i na jakich zasadach dopuścić badania genetyczne materiału osób zmarłych, jak zorganizować sekwencjonowanie kliniczne, itp. W roku 2010 minister nauki i szkolnictwa wyższego prof. Barbara Kudrycka, powołała 18-osobowy zespół ekspertów, składający się z genetyków, prawników, etyków, biologów. Zespołowi miał zaszczyt przewodniczyć piszący te słowa. Po roku intensywnej pracy (grudzień 2012) Zespół przedstawił ministrowi nauki i szkolnictwa wyższego *Założenia do projektu ustawy o testach genetycznych wykonywanych dla celów zdrowotnych*, które w kwietniu 2013 roku zostały przekazane ministrowi zdrowia jako raport. Od tego czasu wszelki śluch o tym dokumencie zginął. Co dziwniejsze, kolejny minister zdrowia powołał w roku 2016 zespół, składający się wyłącznie z urzędników (!), mający za zadanie *regulowanie wykonywania testów genetycznych*. Eksperski głos genetyków został wysłuchany dopiero później, w wyniku nacisków ze strony tych ostatnich.

W maju 2018 sprawą zainteresowała się Najwyższa Izba Kontroli, przeprowadzając kontrole w kilku podmiotach diagnostycznych. Jak mówi oficjalna strona NIK: *„Dziki Zachód” – to jedno z najdelikatniejszych określeń, jakiego używają eksperci w debacie dotyczącej badań genetycznych w naszym kraju. W Polsce, mimo dynamicznego rozwoju genetyki, nie ma regulacji prawnych, które określałyby kompleksowo zasady wykonywania poradnictwa genetycznego, bankowania materiału oraz bezpieczeństwa danych genetycznych. Minister Zdrowia nie zorganizował systemu opieki genetycznej i nie stworzył stosownych rozwiązań prawnych w tym zakresie. Raport NIK wskazuje, że kontrolowane jednostki nie zapewniły adekwatnych do zagrożeń rozwiązań techniczno-organizacyjnych, gwarantujących pełne bezpieczeństwo danych genetycznych na każdym etapie wykonywania badania. W związku z brakiem kompleksowych regulacji oraz brakiem nadzoru nad obszarem genetyki, istnieje wysokie ryzyko pomyłek oraz błędnej interpretacji wyników, a także niewystarczającej ochrony danych genetycznych osób badanych.* (NIK)

Konkluzja

Warto przypomnieć, że powyższą opinię wyrażoną przez Najwyższą Izbę Kontroli genetycy polscy formułowali już od dawna, bezskutecznie usiłując przebić się z tym przekazem do władz. A od czasu kontroli NIK, na polu regulacji prawnej badań genetycznych znowu zapadła cisza. Używając znanego kolokwializmu, polska genetyka nadal traktowana jest jak gorący kartofel, a najwyraźniej strach przed poparzeniem prowadzi do zastoju w podejmowaniu strategicznych decyzji i należnych odgórnych działań organizacyjnych. Genetyka jest jedną z najbardziej zaniedbanych specjalności medycznych, podobnie jak psychiatria dziecięca czy zakaźnictwo. Pechem genetyki jest to, że bardzo

łatwo można wykorzystać ją jako narzędzie polityczne, świetnie nadające się do rozgrywek światopoglądowych i to dla każdej z opcji. Wygląda na to, że liczyć można tylko na odwieczny mechanizm: dopiero gdy rodzina któregoś z decydentów będzie miała problem genetyczny, okaże się, że genetyka to ważna dziedzina i wymaga natychmiastowego dofinansowania. Czy naprawdę musimy czekać na naszego „genetycznego koronawirusa”?

Autor dziękuje prof. Marii Sasiadek i prof. Ewie Ziętkiewicz za krytyczne przeczytanie niniejszego tekstu.

Bibliografia

- Bal J. [red.] (2017) *Genetyka medyczna i molekularna*. Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN.
- Bennett R.L. (2010). *The practical guide to the genetic family history*. Hoboken NJ, Wiley-Blackwell.
- Berliner J.L. [red.] (2015). *Ethical dilemmas in genetics and genetic counseling*. Oxford, Oxford University Press.
- Mazurczak T. [red.] (2004) *Zastosowanie biologii w medycynie a godność osoby ludzkiej. Aspekty etyczne i prawne*. Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN.
- NIK: <https://www.nik.gov.pl/aktualnosc/nik-o-bezpieczenstwie-badan-genetycznych.html>
- Raport: <http://igcz.poznan.pl/warto-przeczytac/zalozenia-do-ustawy-o-testach-genetycznych/>
- Witt M.M., Witt M.P. (2016). *Privacy and confidentiality measures in genetic testing and counselling: arguing on genetic exceptionalism again?* J. Appl. Genet. 57, 483–485.

Are we prepared in Poland to promote genetic testing?

The extremely rapid development of modern techniques for analyzing the human genome, both in the field of scientific research and diagnostic applications, entails a variety of problems whose solution lags far behind our current technological capabilities. These problems appear in the ethical, social, legal or religious spheres and include such detailed issues as e.g. examination of children for diseases manifested in adulthood, accidental (secondary) results being a side effect of the analysis of the whole genome, the growing offer of tests directed directly to the recipient, patenting of genetic information, confidentiality of genetic data and their availability to third parties, availability of genetic counselling, etc. The legal regulation of these problems, the list of which is growing at an alarming rate, still remains in the sphere of declarations, and its shift to the sphere of real actions seems to be lagging further and further back in time. Do patients, laboratory diagnoses, doctors still have to be held hostage by the legislative impotence?

Key words: genetic tests, confidentiality of genetic data, legal regulation of genetic procedures