

/2015-ETT

Az ETT Elnökségének és Humán Reprodukciós Bizottságának (HRB) állásfoglalása a közvetlenül a felhasználónak végzett genetikai vizsgálatokkal kapcsolatban

Elnök:

Dr. Mandl József
akadémikus

Alelnök:

Dr. Wittmann Tibor
egyetemi tanár

Titkár:

Dr. Csala Miklós
egyetemi docens

Tagok:

Dr. Muszbek László
akadémikus

Dr. Poór Gyula
egyetemi tanár

Dr. Sótonyi Péter
akadémikus

Dr. Vörös Attila
egyetemi magántanár

Az elektronikus és nyomtatott felületeken megnőtt az ún. „direct-to-consumer” (DTC) – közvetlenül a fogyasztónak – árusított genetikai vizsgálatot kínáló hirdetések száma. A DTC genetikai vizsgálat során a fogyasztó gyakran megfelelő jogosultsággal és képesítéssel rendelkező szakember véleményének beiktatása nélkül rendel és kap információkat örökletes genetikai állományáról, az ahhoz kapcsolódó kórformákról, jellegbeli tulajdonságokról és származással kapcsolatos kérdésekről.

Ez a szolgáltatás ellentmond az érvényben lévő genetikai törvény (2008. évi XXI. törvény 12. paragrafus) előírásának, mivel „Humángenetikai vizsgálat csak az egészségügyi szolgáltatások nyújtásához szükséges szakmai minimufeltételekről szóló rendelet szerint felszerelt, szakképzett személyi háttérrel és működési engedéllyel rendelkező egészségügyi szolgáltatónál végezhető”, másrészt: "13. § (1)19 *Humángenetikai vizsgálat megelőzési, diagnosztikai, terápiás, rehabilitációs vagy kutatási célból és kizárólag egészségügyi érdek alapján végezhető.*" A genetikai rákhajlam (rákkockázat) kimutatására végzett *onkológiai DTC-tesztek* ellentétesek a nemzetközi szakmai irányelvek előírásaival is.

Az intenzív (gyakran félrevezető) reklámtevékenység és médiajelenlét miatti jelentős igényeket kielégítendő, a kor szellemének megfelelően meg kell teremteni a törvényi háttérrel és szabályozni kell, hogy *milyen esetekben és hogyan végezhető* nem egészségügyi indikációban, hanem a fogyasztó kezdeményezésére genetikai vizsgálatok. Mindenféleképpen kikötendőnek tartjuk, hogy ezek, Magyarországon kizárólag egészségügyi szolgáltatókon keresztül legyenek elérhetőek a fogyasztók számára. Az egészségügyi szolgáltató a teszteket csak klinikai genetikus szakember nyújtotta, személyes genetikai tanácsadás mellett forgalmazhatja a fogyasztók számára. Biztosítandó az is, hogy a teszt eredményéről az egyén a jogszabályban előírt képesítésű szakember értelmezésében kapjon tájékoztatást.

Az új, mélyreható információt adó módszerek („next generation sequencing”, NGS) révén a szekvenálási kapacitások robbanásszerű bővülése óriási lehetőségeket kínál a DNS/RNS bázissorrendek gyors és olcsó elemzésére. Az így keletkező hatalmas adattömeg tudományos feldolgozása és jobb klinikai hasznosítása azonban óriási kihívást is jelent, és világméretű összefogást igényel. Jelenleg az NGS *célzott szekvenálásokban* történő felhasználása támogatható, a robusztus (teljes genom/exom-) szekvenálások még kísérleti stádiumban vannak. Az NGS alkalmazásakor nagy valószínűséggel lesznek olyan váratlan eredmények, amelyeket a vizsgálatot megrendelő nem kért és

következményeivel sem ő sem a családja nem számolt. Az ilyen ún. véletlen eredmények „incidental findings” jelentőségének egyértelmű interpretálása ma még sok esetben nem lehetséges. Ezekre a fogyasztót és az egészségügyi ellátórendszer szereplőit is fel kell készíteni. Javasoljuk, hogy a tesztet megelőző genetikai tanácsadás során a fogyasztó írásbeli nyilatkozatot tegyen arról, hogy a nem kért, jelenleg még nem értelmezhető genetikai eredményeket meg szeretné-e ismerni a vizsgálatok elvégzését követően. A betegtájékoztató és beleegyező nyilatkozat az ETT HRB kidolgozott mintája alapján készítendő el.

A tesztet végző intézmény köteles a vizsgálat *betegút*-dokumentációját ellenőrizhető formában, naprakész állapotban biztosítani az ellenőrzésre jogosult ÁNTSZ, klinikai genetikai szakfelügyelet, vagy a hatóság által delegált egyéb személy számára.

Javasoljuk, hogy a *2008. évi XXI. törvény* valamennyi vonatkozatható előírása (személyiségi jogok, adatkezelés, minta-gyűjtés, tárolás, külföldre küldés, tudományos kutatásban történő felhasználás stb.) a DTC-genetikai tesztekre is alkalmazható legyen.

Az állásfoglalást előkészítő ad hoc bizottság (elnök: Dr. Lakatos Péter, tagok: Dr. Bálint Bálint László, Dr. Melegh Béla, Dr. Széll Márta, Dr. Tímár József) tervezetét az ETT HRB jelentősen átdolgozta, majd az állásfoglalást az ETT Elnöksége elfogadta.

Budapest, 2015. április

az ETT Elnöksége és Humán Reprodukciós Bizottsága