

ÉRTELMEZŐ JEGYZET

a genetikai diagnosztikai folyamat kommunikálásának irányelveiről

Az elmúlt években a biotechnológiai fejlődés nyomán jelentősen bővültek a genetikai diagnosztika lehetőségei, amelyek szolgáltatásként történő alkalmazása a páciensek számára egyre kevésbé érthető információáradatként jelenik meg. Világszerte erősödik egyes magánszolgáltatók szakmai kontroll nélküli, közvetlenül az egyéneknek kínált aktivitása is (lásd: *ETT-HRB Állásfoglalás, 2015*). A laikus, tájékozatlan egyének védelme, érdekeik képviselője az etikai bizottságok – így az ETT-HRB – egyik legfontosabb feladata.

A **2008. évi XXI. törvény a humán genetikai adatok védelméről, a humán genetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól** (a továbbiakban: **GenTv**) megjelenését követő szakmai fejlődés eredményei egyrészt az egyén genetikai sajátosságainak részletesebb feltárását tették lehetővé, másrészt új területekre is vezettek (tünetmentes egyének, magzatok, embriók prediktív tesztelése). A közelmúltban jelentősen bővült az infokommunikációs eszköztár és társadalmi elfogadottsága is, ami hatással van a szakemberek és az érintettek közti véleménycserére és adatmozgásra. Sajnálatos módon a GenTv megjelenését követően mindmáig elmaradt a vonatkozó rendeletek megalkotása, ami az ellátórendszer működése, jogszabályok szerinti irányítása, felügyelete, ellenőrzése számára komoly nehézséget jelent.

Jelen összeállítás azzal a céllal készült, hogy segítséget nyújtson a szolgáltatóknak, az egyéneknek és az egészségügyi hatóságnak a bővült lehetőségek értelmezésében.

IRÁNYELVEK ÁLTALÁNOSÁGBAN

A genetikus szakember és a páciens közti konzultáció az önálló szakmakóddal (6701) jelölt **genetikai tanácsadás** keretében történik, amelynek két lényeges szakasza van.

A **vizsgálat előtti (pre-teszt) tanácsadásra** vonatkozóan a **GenTv** az *érintett tájékoztatáshoz való joga* alfejezetben (**6.§. (2)**) meghatározza, hogy a vizsgálat céljából történő mintavétel előtt a páciens tájékoztatni kell az adott betegség természetéről, a genetikai vizsgálatnak az egyénre, illetve közeli hozzátartozóira vonatkozó előnyeiről, a vizsgálat elmaradásának kockázatáról. A tanácsadó a vizsgálat, az orvosi leletek és a családfa elemzése során feltárt genetikai kockázat ismeretében javaslatot fogalmaz meg arra vonatkozóan, hogy milyen genetikai vizsgálatot lát indokoltnak, s hogy ennek célirányos megvalósítása érdekében a levett mintát és a hozzá tartozó adatokat milyen diagnosztikai laboratóriumba továbbítja. A konzultáció a páciens tájékozott döntésén alapuló, írásban rögzített beleegyezésével zárul, ami magába foglalja azt is, hogy az érintett nyilatkozik arról: a genetikai minta, illetve adat személyazonosító adataival együtt, kódolt, pszeudonimizált vagy anonimizált formában történő tárolásához járul hozzá (**GenTv 8.§. (1) és (3) c**).

Az elmúlt évek technikai fejlődése következtében a páciens tájékoztatása a GenTv-ben írtakon felül további elemekre is ki kell, hogy térjen. Noha a genetikai vizsgálatok jogszabály

alapján erre jogosult szakember által történő, célirányos indikálása kellő szakmai garanciát jelent a genetikai laborvizsgálatok korlátlan, az adott genetikai kockázaton túli igénybevételével szemben, az úgynevezett új-generációs szekvenálási technikák feltárhatnak olyan genetikai sajátságokat, amelyek meglétére vonatkozóan a konzultáció során nem merült fel gyanú. Az ilyen, előre nem látott, *véletlenül feltárt* leletek (*incidental findings*) olyan betegségek valószínűségét is jelezhetik, amelyek megelőzésére jelenleg nincsenek orvosi eszközök. Az ilyen váratlan leletek fogadására a páciens fel kell készíteni: kívánja-e, hogy ezekről értesüljön a vizsgálati eredmény ismertetésekor, vagy nem?

A **vizsgálat utáni (poszt-teszt) tanácsadásra** vonatkozóan a törvény **6.§. (2a)**, illetve **(4)** szakasza meghatározza az érintett jogosultságát arra, hogy a vizsgálat eredményéről, annak genetikai kockázatáról és a betegség természetéről számára egyéniesített formában tájékoztatást kapjon, aminek célja, hogy a szakember segítse az eredmény és a lehetséges következmények megértésében és az optimális kezelés kiválasztásában. A páciens önrendelkezési joga kiterjed arra is, hogy nyilatkozatában lemondhat genetikai adatai megismeréséről (**GenTv 6.§. (7)**), például a *véletlenül feltárt* leletek megismeréséről.

IRÁNYELVEK ALKALMAZÁSA

A GenTv általános irányelveinek helyes alkalmazásával a szakember és a páciens közti kommunikáció során felbukkanó problémák jelentős része kezelhető a vonatkozó rendeletek hiányában is. Példaként szolgálhat a HRB-hez a közelmúltban érkezett három kérdés.

1. Nyújtható-e genetikai tanácsadás online, személyes konzultáció nélkül?

A fent idézett szakaszokból és a törvény szelleméből egyértelműen következik, hogy a genetikai tanácsadás személyes konzultációt jelent. Az egyén tájékoztatáshoz való jogának nem lehet eleget tenni egy előre megfogalmazott beleegyező nyilatkozat egyszerű jóváhagyásával, vagy a laikusok számára többnyire érthetetlen lelet személyes visszakérdezés lehetőségét nem biztosító postai/online kiküldésével. Az érintett joga, a tanácsadó kötelessége, hogy mind a vizsgálatba való beleegyezés, mind az eredmény lényegének páciens számára történő értelmezése kölcsönös, személyes konzultáció keretében valósuljon meg.

Az elmúlt évek telekommunikációs fejlődése új lehetőségeket nyitott a szakember és a páciens közvetlen, fizikális együttlét nélküli konzultációra. Amennyiben rendelkezésre állnak olyan elektronikus kommunikációs eszközök (pl. Skype), amelyek biztosítják a kölcsönös kérdés-felelet konzultációt és biztosítják a személyes adattranszfer titkosságát, a személyes konzultáció elvárásai teljesíthetők. Azonban ilyenkor is fel kell ajánlani a páciensnek a személyes találkozást.

A *poszt-teszt* tanácsadásra vonatkozó személyes konzultáció szükségességének megítéléséhez a fentiek mellett figyelembe veendő az eredmény egészségre vonatkozó tartalma. Ha az eredmény negatív, és a *pre-teszt* tanácsadás során a tanácsadó meggyőződött arról, hogy a páciens megértette a vizsgálat rá és családtagjai egészségre vonatkozó jelentőségét, akkor a tanácsadó szakorvos – a páciens előzetes nyilatkozata alapján – dönthet úgy, hogy a negatív eredményt

személyes konzultáció nélkül juttatja el a pácienshez. Azonban ebben az esetben is fel kell ajánlani a személyes konzultáció lehetőségét.

2. Ha a páciens nem kíván részt venni *poszt-teszt* tanácsadáson és erről írásban is nyilatkozik, akkor elküldhető-e a páciensnek a genetikai lelete?

A *pre-teszt* tanácsadás célja az egyén segítése autonóm döntésének meghozatalában: kéri-e a vizsgálatot? Ahogy fentebb már említésre került, az egyénnek önrendelkezési joga alapján lehetősége van arra, hogy a vizsgálatot elutasítsa. Ez a joga kiterjed a *poszt-teszt* tanácsadásra, azaz arra is, hogy ne vegye igénybe az eredmény számára egyéniesített formában nyújtott értelmezését. A lelet azonban az ő tulajdona, s ha írásban nyilatkozik arról, hogy a tanácsadásnak ezt a szakaszát nem kívánja igénybe venni, akkor a lelet neki elküldhető.

3. A genetikai lelet felkerülhet-e az EESZT-be, amennyiben a beteg beleegyezését adja?

A **GenTv 5.§.** szerint a vizsgálati eredményt a páciens, a vizsgálatot végző szakember és a vizsgálatot kezdeményező beküldő orvos ismerheti meg – ez elég szigorú etikai szempont. A törvény által szabályozott *pre-teszt* tanácsadás során az egyénnek nyilatkoznia kell arról, hogy – ahogy fent említésre került már – miként kéri a minta/adat tárolását: személyi adataival együtt, kódolt formában, pszeudonimizált vagy anonimizált formában; ez kell, hogy irányadó legyen a továbbiakban is. A páciensnek e döntésének a levett mintával együtt kell eljutnia a diagnosztikai laborba, és a vizsgálatot végző labornak ezt figyelembe véve kell visszaküldenie az eredményt a genetikai tanácsadóhoz a *poszt-teszt* tanácsadásért. A laborban készült „nyers” eredmény, illetve a tanácsadó összefoglaló leletének kiadásakor tehát az egyénnek az a döntése az irányadó, amelyet a minta levételekor hozott arra vonatkozóan, miként kéri az adatok tárolását. Amennyiben az egyén nem járult hozzá a genetikai adat személyi adatokkal együttes megjelenítéséhez, akkor az EESZT-nek tiszteletben kell tartania az egyén döntését.

ÖSSZEGZÉS

Jelen értelmező jegyzet különös hangsúlyt kíván fektetni a mintavétel előtti *pre-teszt* tanácsadás jogszabály szerinti helyes alkalmazására. A páciens tájékoztatáshoz való, illetve önrendelkezési jogának figyelembevétele a GenTv végrehajtásához igazított rendeletek hiányában is segítheti a szolgáltatót a mindennapok genetikai diagnosztikai gyakorlatában felmerülő kérdések kezelésében. A hiányzó rendeletek megalkotása azonban – *ceterum censeo* – nem kerülhető meg.

Egészségügyi Tudományos Tanács

2023.05.30.