Image not found or type unknown

# Badania genetyczne. Komentarze do znowelizowanego KEL: art. 61.

Komisja Etyki Lekarskiej Naczelnej Rady Lekarskiej opracowała kolejny komentarz do znowelizowanego KEL, którzy dotyczy kwestii badań genetycznych.

**ART. 61.**

1. *Lekarz może przeprowadzać badania genetyczne jedynie dla celów zdrowotnych lub badań naukowych z nimi związanych, po uzyskaniu świadomej zgody pacjenta oraz umożliwieniu mu konsultacji genetycznej.*
2. *Lekarz może dokonać interwencji w obrębie ludzkiego genomu wyłącznie w celach profilaktycznych lub terapeutycznych.*
3. *Lekarzowi nie wolno uczestniczyć w czynnościach mających na celu wywoływanie dziedzicznych zmian genetycznych u człowieka.*

**Komentarz:**

Spektakularny postęp biologii molekularnej i rozwój badań genetycznych stworzyły problemy społeczne, etyczne i prawne. Dynamika rozwoju tych badań jest tak duża, że konieczne jest zajęcie stanowiska wobec wielu kwestii etycznych, czy dylematów związanych z prowadzeniem badań nad genami, genomem i dziedziczeniem.
Badania genetyczne mają coraz większe zastosowanie w profilaktyce, diagnostyce i terapii wielu chorób. Wobec stale zwiększających się możliwości określenia molekularnej etiologii chorób, wykrywania nosicielstwa mutacji genetycznych u osób zdrowych i predyspozycji genetycznych do niektórych chorób, udzielenie kompetentnej porady genetycznej jest obowiązkiem lekarza.
Prawny aspekt dotyczący testów genetycznych zawarty został w „Konwencji o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej wobec zastosowań biologii i medycyny” (przyjęty przez Komitet Ministrów Rady Europy — z 19 listopada 1996 r.).
„Testy prognozujące choroby genetyczne albo testy, które mogą służyć do identyfikacji nosiciela genu odpowiedzialnego za chorobę, oraz testy, które mogą wykryć genetyczne predyspozycje lub podatność na zachorowanie, mogą być przeprowadzone wyłącznie dla celów zdrowotnych albo dla badań naukowych związanych z celami zdrowotnymi, oraz podlegają odpowiedniemu poradnictwu genetycznemu”.
Przepis ust. 1 art. 61 podkreśla trzy warunki legalności i etyczności badań genetycznych tj.:
1. Cel zdrowotny lub naukowy,
2. Świadoma zgoda,
3. Konsultacja genetyczna – zgodna z wytycznymi Polskiego Towarzystwa Genetyki

Człowieka, kluczowa dla interpretacji wyników i ochrony pacjenta przed błędną samooceną.
Przepis ten jest wyrazem poszanowania autonomii pacjenta oraz ochrony jego prywatności genetycznej. Świadoma zgoda pacjenta, musi być poprzedzona pełnym i zrozumiałym poinformowaniem o charakterze i możliwych skutkach badania. Obowiązek zapewnienia konsultacji genetycznej znajduje odzwierciedlenie również w przepisach prawa międzynarodowego. Konsultacja genetyczna przed i po badaniu ma kluczowe znaczenie, aby pacjent mógł świadomie podjąć decyzję oraz zrozumieć implikacje uzyskanych wyników – zarówno medyczne, jak i społeczne, psychologiczne czy prawne. Wymaga to zachowania szczególnej wrażliwości i poufności.
Przepis art. 61 ust. 2 wyklucza interwencje genetyczne w celach pozamedycznych (np. „ulepszania" człowieka), dozwalając je tylko, gdy służą zapobieganiu chorobie lub jej leczeniu. Wpisuje się w obowiązujące normy międzynarodowe.
Potencjalne interwencje medyczne w materiał genetyczny, mogące prowadzić do zmian w genomie określa art. 13 wspomnianej Konwencji:
„Interwencja mająca na celu dokonanie zmian w genomie ludzkim może być przeprowadzona wyłącznie w celach profilaktycznych, terapeutycznych lub diagnostycznych tylko wtedy, gdy jej celem nie jest wywołanie dziedzicznych zmian genetycznych u potomstwa."
Nadmienić należy, że potencjalne interwencje w materiał genetyczny komórek somatycznych mogą w przyszłości służyć potencjalnemu odwróceniu uszkodzonych genetycznie szlaków molekularnych, a tym samym stworzyć zupełnie nowe możliwości terapeutyczne.
Zapis ten ogranicza możliwość ingerencji genetycznej do przypadków uzasadnionych interesem zdrowotnym pacjenta – np. terapii genowej w leczeniu chorób rzadkich. Wyklucza natomiast działania o charakterze eugenicznym, poprawiające cechy niezwiązane ze zdrowiem (np. inteligencję, wygląd zewnętrzny). Stanowi to implementację zasady proporcjonalności i nieingerencji w integralność biologiczną człowieka, potwierdzonej m.in. w art. 13 Konwencji Bioetycznej.
Do przeprowadzenia wszelkich interwencji badań genetycznych konieczna jest świadoma zgoda osoby badanej, uzyskana po przedstawieniu jej w sposób wyczerpujący, a równocześnie zrozumiały informacji o zamierzonych badaniach. Należy podkreślić, że przeprowadzenie eksperymentów genetycznych na osobach, które nie są zdolne do wyrażenia zgody (małoletni), jest możliwe tylko wówczas, gdy spodziewane korzyści mają bezpośrednie znaczenie dla zdrowia badanego — podyktowane są celami terapeutycznymi. Interwencja medyczna może być przeprowadzona po uzyskaniu zgody rodziców lub opiekunów prawnych.
Ust. 3 art. 61 jednoznacznie zakazuje interwencji, które mogą prowadzić do zmian genetycznych przekazywanych potomstwu (tzw. germline editing). Jest to zgodne z szeroko przyjętymi normami międzynarodowymi (np. stanowisko WHO, UNESCO) i odzwierciedla ostrożnościowe podejście etyki medycznej wobec nieodwracalnych skutków ingerencji w ludzką linię zarodkową.
W praktyce oznacza to zakaz uczestniczenia w eksperymentach lub procedurach (np. modyfikacji zarodków in vitro), które mają na celu zmianę dziedzicznego DNA. Nawet jeśli technicznie byłoby to możliwe, lekarz nie może brać udziału w takich działaniach. Ma to kluczowe znaczenie dla zachowania zaufania społecznego wobec medycyny.
Badania dotyczące modyfikacji komórek rozrodczych nie przeznaczonych do zapłodnienia, mogą być prowadzone jedynie in vitro i po uzyskaniu akceptacji odpowiedniej komisji etycznej.

***Zasady etyczne w poradnictwie genetycznym (zalecenia WHO)***

- Pełne poszanowanie praw konsultowanych osób i rodzin, także w zakresie podejmowanych przez nie decyzji, ochrona ich danych genetycznych oraz prawa do uzyskania pełnej,

właściwej i obiektywnej informacji.

- Ochrona integralności rodziny.
- Zapewnienie osobom i rodzinom pełnego dostępu do wszystkich informacji dotyczących ich zdrowia.
- Ochrona osób i rodzin wobec bezprawnych działań ze strony pracodawców, ubezpieczycieli i szkół.
- Informowanie osób i rodzin o możliwościach niewłaściwego wykorzystania ich danych genetycznych przez inne osoby i instytucje.
- Uświadomienie konsultowanych osób o ich moralnym obowiązku informowania swych krewnych o prawdopodobieństwie obciążenia ryzykiem genetycznym.
- Uświadomienie osobie konsultowanej, że zatajenie informacji o nosicielstwie mutacji genowej może mieć poważne skutki dla planowanego małżeństwa oraz że przekazywanie tej informacji małżonkowi jest szczególnie istotne w przypadku planowania potomstwa.
- Uświadomienie konsultowanych o ich moralnym obowiązku ujawnienia swej - choroby genetycznej, jeśli stanowi ona zagrożenie dla bezpieczeństwa publicznego.
- Porada genetyczna powinna zawierać informacje przekazywane w maksymalnie obiektywny sposób.
- Poradnictwo genetyczne powinno być niedyrektywne, poza sytuacjami, w których istnieje możliwość leczenia choroby.
- Zarówno dzieci, jak i młodzież powinni, jeśli to tylko możliwe, uczestniczyć w podejmowaniu decyzji dotyczących ich bezpośrednio.
- Udzielający porady ma obowiązek ponownego kontaktu z osobą lub rodziną zawsze wtedy, gdy pojawią się ku temu wskazania.

***Podsumowanie:***

Artykuł 61. Kodeksu Etyki Lekarskiej:

- opiera się na fundamentalnych wartościach medycyny: szacunku dla autonomii, integralności biologicznej, bezpieczeństwa pacjenta i sprawiedliwości społecznej,
- odnosi się do najbardziej dynamicznie rozwijającej się dziedziny współczesnej medycyny – genetyki, w tym terapii genowej i diagnostyki molekularnej,
- wyniki badań genetycznych muszą zagwarantować poufność uzyskanych danych. Nie mogą być one wykorzystywane do celów

komercyjnych lub demograficznych,

- nie wolno wiedzy genetycznej używać w zamiarach dyskryminacyjnych.

Naczelna zasada, o której należy pamiętać i której należy przestrzegać w prowadzeniu badań z zakresu genetyki i biologii molekularnej, brzmi: „interes i dobro istoty ludzkiej przeważa nad wyłącznym interesem społeczeństwa lub nauki”.
Wiedza ta wymaga od lekarza nie tylko świadomości klinicznej, ale i świadomości etycznej, wrażliwości społecznej oraz znajomości zmieniających się standardów międzynarodowych.

**Piśmiennictwo**

1. Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej, Red. J. Bala, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2001.
2. Etyka a dylematy współczesnej genetyki. Sońta-Jakimczyk D., Wojciech Rokicki Śląska Akademia Medyczna 22.10.2020.
3. Konwencja o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej wobec zastosowań biologii i medycyny, przyjęta przez Komitet Ministrów Rady Europy, 19 listopada 1996.
4. Powszechna Deklaracja o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka UNESCO 1997.
5. Przyłuska-Fiszer A., Etyczne problemy genetyki, Prawo i Medycyna 1999; 1(4): 38-48.