

STANOWISKO 7
Komitetu Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN
oraz Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka
dotyczące zasad realizacji projektów genomowych
z 10 marca 2022 r.

W obliczu licznych ostatnio doniesień medialnych, Komitet i Towarzystwo wyrażają poważną wątpliwość dotyczącą mnożących się w kraju projektów badawczych, w których wykorzystywane są techniki sekwencjonowania całokosmowego czy całogenomowego. Projektów takich ostatnio było już kilka, nagłaśnianych w mediach jako „Genom Polaka”, „Tysiąc polskich genomów”, „Pięć tysięcy polskich genomów”, czy projekt badania genów warunkujących ciężkość przebiegu COVID-19.

We wszystkich tych projektach uzyskiwano dane o sekwencji wielu genów osób badanych. Rodzi się pytanie, czy informacje istotne dla zdrowia i życia osób uzyskane w ramach tych projektów zostały przekazane osobom badanym, wraz ze stosowną interpretacją, w ramach profesjonalnej porady genetycznej? Tylko taka formuła umożliwi właściwe wykorzystanie tych potencjalnie bezcennych danych medycznych dotyczących różnorodnych aspektów zdrowia, których uzyskanie finansowane było ze środków publicznych. Brak ujawnienia takich informacji osobom, od których one pochodzą, a które winny być ich głównymi dysponentami, jest niezgodny z zasadami moralności, w tym szczególnie regułami etyki medycznej opartymi o odpowiedzialność za zdrowie i życie pacjenta (*salus aegroti suprema lex*). Może również naruszać chronione konstytucyjnie prawo do samostanowienia oraz prawo do ochrony zdrowia i życia, a także prawo pacjenta do dostępu do dokumentacji medycznej dotyczącej jego stanu zdrowia oraz udzielonych mu świadczeń zdrowotnych (art.23 ust 1 ustawy z dnia 6.11.2008 o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta). Dodatkowo, pojawia się ponownie problem poufności i prywatności danych genomowych, na który Komitet zwracał już uwagę w swoim stanowisku z 26.07.2021. Stan taki jest m.in. pokłosiem ciągłego braku polskiej ustawy o testach genetycznych dla celów medycznych oraz zaniechania ratyfikacji Europejskiej Konwencji Bioetycznej.

Wzorem może być tutaj model wdrożony w USA, gdzie na mocy zaleceń *American College of Medical Genetics* osoby korzystające z procedury sekwencjonowania genów finansowanej ze środków publicznych (na ogół w ramach projektów badawczych) mają prawo uzyskać pełen dostęp do informacji o wybranych kilkudziesięciu genach, kluczowych dla rozwoju chorób nowotworowych, chorób układu sercowo-naczyniowego, chorób metabolicznych, itp., wraz z fachową ich interpretacją. Lista takich genów aktualizowana jest corocznie. Zaniechanie udzielenia takiej informacji uważane jest za naruszenie podstawowych praw człowieka w zakresie informacji i zdrowia.

Powyższe problemy powinny zostać wzięte pod uwagę tak przez resort zdrowia, jak krajowe agencje i fundacje rozdzielające środki publiczne na badania naukowe, w tym badania genomowe.

Komitet Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN oraz Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka deklarują pełną gotowość w zakresie przygotowania zaleceń dotyczących klinicznego sekwencjonowania genomowego do zastosowania w naszym kraju.

Za Komitet:

/-/ Prof. dr hab. med. Michał Witt
Przewodniczący

Za Towarzystwo:

/-/ Prof. dr hab. med. Olga Haus
Przewodnicząca