

**Výbor Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky SLS
prijíma
Zásady genetického testovania**

Výbor SSLG SLS vyžaduje dodržiavanie nižšie uvedených zásad genetického testovania pri poskytovaní zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika.

- Tieto zásady vychádzajú z nasledovných domácich a medzinárodných dokumentov, prijatých Slovenskou republikou:
- Universal declaration on the human genome and human rights, UNESCO 1997
- International declaration on human genetic data, UNESCO 2003
- Dohovor o ochrane ľudských práv a dôstojnosti človeka v súvislosti s aplikáciou biológie a medicíny – Dohovor o ľudských právach a biomedicíne, Rada Európy, Oviedo 1997
- Dodatkový protokol k dohovoru o ľudských právach a biomedicíne, týkajúci sa genetického testovania pre zdravotné účely, Rada Európy, 2008
- 25 odporúčaní týkajúcich sa etických, právnych a sociálnych dôsledkov genetického testovania, Európska komisia, 2004
- Odporúčania Európskej spoločnosti humánnej genetiky (ESHG), týkajúce sa rôznych oblastí genetického testovania
- Ústava a zákony Slovenskej republiky (čl. 40)
- Odporúčania Rady Európy:
 - The Recommendation Rec (90)13 on prenatal screening, prenatal genetic diagnosis and associated genetic counselling,
 - The Recommendation Rec(92)3 on genetic testing and screening for health care purposes
 - The Recommendation Rec(97)5 on the protection of medical data,
 - The Recommendation CM/Rec(2010) on the impact of genetics on the organisation of health care services

Lekársky relevantné genetické testovanie je integrálnou súčasťou poskytovania zdravotnej starostlivosti v Slovenskej republike.

Pre účely týchto zásad pod genetickým testovaním (GT) rozumieme:

1. Diagnostické GT – cieľom je etiologická diagnostika klinického stavu jedinca, prejavujúceho sa určitými symptómami
2. Pred symptomatické GT – cieľom je odhalenie genetickej poruchy u bezpríznakového jedinca, vedúcej nezvratne k špecifickým symptómom ochorenia v priebehu života jedinca
3. Prediktívne GT - cieľom je odhalenie genetických markerov u bezpríznakového jedinca, naznačujúcich zvýšenú resppektíve zníženú náchylnosť, predispozíciu na určitú patológiu (komplexné ochorenia) v porovnaní s bežnou populáciou, v priebehu života jedinca
4. GT prenášačstva – cieľom je odhaliť, či jedinec je prenášačom genetickej zmeny, ktorá u neho samotného nevyvolá patológiu, ale znamená definovateľné ohrozenie (zvýšené riziko) pre jeho potomstvo
5. Farmakogenetické testovanie - cieľom je zistiť náchylnosť ku nežiadúcim účinkom liekov alebo posúdenie efektivity farmakologickej liečby u osoby s daným genotypom.

Zásady genetického testovania

1. Hlavnou zásadou každého genetického testovania je:
 1.
 - a. Analytická validita - schopnosť testu detegovať príslušnú zmenu na úrovni DNA na 100 %
 - b. Medicínska validita – schopnosť presne určiť vzťah /asociáciu príslušnej zmeny na úrovni DNA k špecifickej patológii
 - c. Klinická užitočnosť – užitočnosť testu pre pacienta alebo jeho rodinu s ohľadom na liečbu a prevenciu
 2. Všetky typy GT sa majú vykonať výlučne po predchádzajúcom prísnom vyhodnotení potenciálnych rizík a benefitov
 3. V každom prípade sa vyžaduje predchádzajúci, slobodný a informovaný súhlas testovanej osoby. Keď táto osoba nie je v pozícii taký súhlas udeliť, má to urobiť zákonný zástupca, v najlepšom záujme takejto osoby
 4. Pred symptomatické GT ochorení u neplnoletých/mladistvých, pre ktoré nie je k dispozícii efektívna liečba alebo prevencia, by sa malo odsunúť do obdobia, keď už sami sú schopní rozhodnúť, či testovanie podstúpia alebo nie
 5. GT prenášačstva u neplnoletých/mladistvých by sa malo odsunúť do obdobia, keď dosiahnu reprodukčný vek. Výnimkou sú situácie, keď výsledky testu sú nevyhnutné pre iných členov rodiny maloletého
 6. Každý má právo rozhodnúť, či chce alebo nechce byť o výsledku testu informovaný (právo vedieť a nevedieť)
 7. Nikto nemá byť diskriminovaný na základe svojich genetických charakteristík (uviedenie etnicity pri indikácii GT sa nemá považovať za neprípustnú diskrimináciu, ak to zefektívni/podmieňuje GT (je podmienkou napr. medicínskej validity)
 8. Každému GT má predchádzať nedirektívna genetická konzultácia s lekárom, atestovaným v lekárskej genetike.
 9. Výsledky GT sa majú oznámiť dotknutým osobám v rámci genetickej konzultácie s lekárom, atestovaným v lekárskej genetike.
 10. Výsledky GT nesmú byť poskytnuté tretím osobám bez súhlasu dotknutej osoby/zákonného zástupcu. Výnimkou sú situácie, keď príslušná osoba už nežije a výsledky jeho GT sú nevyhnutné pre ďalších (geneticky príbuzných) členov rodiny.
 11. Výsledky GT môžu byť dôležité pre prevenciu alebo liečbu aj pre ďalších členov pacientovej rodiny (geneticky príbuzných). V takých situáciách pacienti by mali byť informovaní o význame poskytnúť túto informácie príslušným členom rodiny
 12. Ak sa genetické testovanie vykonáva v rámci genetického skriningu, tak adekvátne predtestové ako aj potestové informácie majú byť súčasťou skriningového programu.

Schválené na zasadnutí výboru SSLG v Žiline dňa 2. marca 2012

Doc. RNDr. Ľudevít Kádaši, DrSc.

predseda výboru SSLG

MUDr. Iveta Mlkvá

vedecký sekretár SSLG