

Közvetlen lakossági értékesítésre szánt  
genetikai tesztek

A fordítás a „Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes  
in the European Union” című kiadvány alapján készült



Európai Akadémiák  
Tudományos Tanácsadó Testülete  
(EASAC)

További információ:

[secretariat@easac.eu](mailto:secretariat@easac.eu)  
[www.easac.eu](http://www.easac.eu)



Európai Orvostudományi Akadémiák  
Szövetsége  
(FEAM)

További információ:

[info@feam.eu.com](mailto:info@feam.eu.com)  
[www.feam.eu.com](http://www.feam.eu.com)

# Közvetlen lakossági értékesítésre szánt genetikai tesztek

EASAC 18. számú szakpolitikai jelentés



Magyar Tudományos Akadémia  
Budapest, 2014

Az Európai Akadémiák Tudományos Tanácsadó Testülete által összeállított,  
*Közvetlen lakossági felhasználásra szánt genetikai tesztek az Európai Unióban*  
című szakértői jelentés nagyközönség számára készült összefoglalója.

Címlapkép: Dobókockákból kirakott DNS – Címsor egy internetböngészőben  
(iStockphoto)

ISBN 978-963-508-709-9

© Európai Akadémiák Tudományos Tanácsadó Testülete (EASAC)  
© Európai Orvostudományi Akadémiák Szövetsége (FEAM)  
© Magyar Tudományos Akadémia

Kiadja a Magyar Tudományos Akadémia  
A kiadásért felel: Pálincás József, az MTA elnöke  
Felelős szerkesztő: Kindert Judit  
Nyomdai munkálatok: Kódex Könyvgyártó Kft.

## Tartalomjegyzék

|  |    |
|--|----|
| Előszó .....   | 7  |
| Bevezetés .....  | 9  |
| Hogyan működnek a DTC (közvetlenül a fogyasztóknak nyújtott)<br>genetikai vizsgálatok? .....                 | 10 |
| Mennyien használják a DTC genetikai vizsgálatokat? .....   | 12 |
| Mire használhatók a genetikai vizsgálatok? .....   | 13 |
| A DTC genetikai vizsgálatok előnyei és hátrányai .....   | 14 |
| Milyen mértékben szabályozzák ezeket a vizsgálatokat? .....  | 15 |
| Milyen vizsgálatokat nem szabad DTC genetikai vizsgálatként<br>közvetlenül értékesíteni? .....               | 17 |
| Monogénes és egyéb nagy penetranciájú génbetegségek .....  | 17 |
| Prenatális vizsgálatok .....   | 18 |
| Gyermekvállalás előtti hordozósági tesztek .....   | 18 |
| Táplálkozásgenomika .....  | 19 |
| Farmakogenetikai vizsgálatok .....   | 19 |
| Hogyan kellene kezelni a DTC genetikai vizsgálatokat? .....  | 20 |
| Hogyan kell módosítani az <i>in vitro</i> diagnosztikai orvostechikai<br>eszközökről szóló irányelvet? ..... | 22 |
| Hogyan tovább? .....   | 22 |
| Következtetések .....  | 23 |
| FEAM .....   | 24 |
| EASAC .....  | 26 |



## Előszó

Az Európai Akadémiák Tudományos Tanácsadó Testülete (EASAC) és az Európai Orvostudományi Akadémiák Szövetsége (FEAM) az Európai Unió tudományos és orvostudományi akadémiáinak szervezetei. Az akadémiák közti együttműködés teszi lehetővé, hogy az európai tudomány közösen lépjen fel az európai döntéshozók számára nyújtott szakpolitikai tanácsadás terén.

Felismerve, hogy az új lakossági genetikai szolgáltatások elterjedése számos összetett tudományos, szabályozási és etikai kérdést vet fel, az EASAC és a FEAM – most először együttműködésük során – a téma vizsgálatára közös munkacsoportot hozott létre. A közösen megfogalmazott ajánlásokat az Európai Bizottság, az Európai Parlament, a Miniszterek Tanácsa és minden európai uniós tagállam szakértőinek is a figyelmébe ajánlják, hiszen az európaival párhuzamosan a tagállami döntéshozatal szintjén is cselekvésre lehet szükség.

A munkacsoport által készített „Az egészségügyi célú, közvetlen lakossági értékesítésre szánt genetikai tesztek az Európai Unióban” című teljes jelentés angol nyelven a [www.easac.eu](http://www.easac.eu) és a [www.feam.com.eu](http://www.feam.com.eu) oldalakon érhető el. Jelen összefoglaló a jelentés főbb megállapításait, ajánlásait tartalmazza közérthető formában.





## Bevezetés

*Rendeljen egy készletet a webáruházunkból! Regisztrálja az oldalunkon, majd egyszerűen köpjön bele a kémcsőbe, és a mintát küldje be a laborba! Tanúsított laboratóriumunk 2–3 hét alatt elemzi a DNS-ét. Ezután jelentkezzen be a honlapon, és ismerje meg saját genomja titkait!*

(Egy amerikai online genetikai szolgáltatás honlapja)

Az egykor csak néhány elit kutatóintézetben végzett genetikai vizsgálatok mára mindenki számára elérhetővé váltak az interneten keresztül alig néhány száz euróért. A Direct-to-customer (DTC, vagyis közvetlenül a fogyasztóknak nyújtott) genetikai vizsgálatok valósággá váltak, ám megfelelő ellenőrzés és szabályozás hiányában a nyílt kereskedelmi forgalomba kerülésük aggodalommal tölti el az orvosokat.

A szóban forgó vizsgálatokat lehetővé tevő genetikai kutatások széles körben ismertté váltak, miután a teljes emberi genom szerkezetének első vázlatát bejelentették 2000 júniusában. Ez az esemény világszerte felkeltette az emberek érdeklődését. Felvetődött, hogy a tudósok a felfedezés nyomán hamarosan azonosítani tudják majd az egyes betegségekért felelős géneket, és az új módszerekkel számos betegséget lesznek képesek felismerni, gyógyítani vagy akár megelőzni is, miközben a génterápia a napi orvosi rutin részévé válik.

Bár a várakozások sok tekintetben beigazolódtak, a fejlődés ütemét rosszul mérték fel. Az elmúlt évtizedben számos betegséget okozó vagy annak kockázatát növelő gént azonosítottak. Ezeknek a felfedezéseknek köszönhetően valóban lehetővé vált molekuláris diagnosztikai tesztek gyártása az olyan tömeges betegségek megelőzése és kezelése érdekében, mint például az öröklődő mellrák. A génszekvenálás technológiájának fejlődése egyszerűbbé és olcsóbbá tette a DNS-vizsgálatot. Hiába váltak ugyanakkor közvetlenül is elérhetővé a genetikai tesztek a lakosság számára, alkalmazhatóságuk egyelőre csak bizonyos betegségtípusokra korlátozódik, és a felhasználók száma meglehetősen alacsony.

A DTC genetikai vizsgálatok használata számos gyakorlati és etikai problémát vet fel, amelyeket részletesen meg kell vizsgálni. A szükséges szabályozás azonban még azokban az országokban is csak kivételes esetben született meg, ahol a témával részletekbe menően foglalkoztak. Így jelenleg az EU-tagállamok körében a genetikai szolgáltatásokat érintő jogszabályi környezet országról országra jelentős eltéréseket mutat.

Most lehetőség nyílt arra, hogy felmérjük a DTC genetikai tesztek használatának előnyeit és kockázatait, még mielőtt a sokszor megalapozatlan információkon alapuló, távolról sem optimális intézkedések és gyakorlat tért hódítanának az Európai Unió országaiban. Ez azért is különösen fontos, mert bár a lakossági genetikai tesztek valóban bővítik az egyéni választási és ellenőrzési lehetőségek körét, sokan vonják kétségbe a tesztek pontosságát, hasznosságát, és hangsúlyozzák kockázatait. Az irreális elvárások, a szorongás, az eredményekkel való visszaélés és a személyes adatok illetéktelen kezekbe kerülése csak néhány a felmerülő kockázatok közül.

Az EASAC–FEAM-jelentés célja, hogy megfelelő adatokkal és tényekkel segítse az európai szakpolitikai álláspont kidolgozását, továbbá hogy a megbízható vizsgálati eljárások használata és a felelőtlen vizsgálatokkal szembeni védelem között elérjék a megfelelő egyensúlyt.

## **Hogyan működnek a DTC (közvetlenül a fogyasztóknak nyújtott) genetikai vizsgálatok?**

Kezdetben, amikor azoknak az embereknek a szűrésére használták a genetikai vizsgálatokat, akik bizonyos betegségekre hajlamosító gének szokatlan variánsaival rendelkeztek, ez csak és kizárólag orvosok és az egészségügyi szolgáltatók aktív közreműködése mellett volt lehetséges. Ezzel szemben a DTC-teszteket ma már hirdetések vagy az internet útján közvetlenül a lakosság számára hozzák forgalomba, és használatukba nem szükséges orvosokat vagy más egészségügyi szakembereket bevonni.

A vizsgálati készletet postán küldik meg a fogyasztóknak, akik saját maguk vesznek mintát a vizsgálatához. Ez általában kis nyálmintát vagy szájból vett tamponmintát jelent. A mintát visszaküldik a szállító laboratóriumának, ahol kivonják a DNS-t, majd megvizsgálják, hogy azonosítsák a gének potenciálisan problémás variánsait. Az eredményeket postán küldik meg, vagy a cég jelszóval védett weboldalán keresztül érthető el. Néhány cég genetikai tanácsadást is nyújt, hogy a fogyasztók megértsék az eredményeket és ezek jelentőségét.



Forrás: David Parker/Science Photo Library

*DNS-ujjlenyomat készítése, röntgenfilmes autoradiográfia*

Sok cég, főként az Unió kívülről, közvetlenül az interneten keresztül hirdeti és értékesíti a genetikai vizsgálatokat. Az olyan felhasználók megnyeréséhez, akik szeretnék, hogy a vizsgálati eljárásban egészségügyi szakemberek is részt vegyenek, néhány cég a hirdetéseiben a felhasználók közvetlen megszólítására és nem a DTC értékesítésére összpontosít: megpróbálják rávenni az egészségügyi szakembereket arra, hogy ők rendeljék meg a vizsgálatot a betegek részére. Így a szakemberek értelmezhetik a vizsgálat eredményeit.

### **Mennyien használják a DTC genetikai vizsgálatokat?**

Ezt nehéz pontosan megmondani. Európa-szerte egyre többen használják az internetet egészségügyi célokra bár az eltérés jelentős az európai régiók között. A növekedésben szinte biztosan szerepe van a DTC-vizsgálatoknak is, de forgalmuk – bár pontos számadatok nem állnak rendelkezésre – egyelőre viszonylag alacsony.

A DTC genetikai vizsgálatok megjelenése jól mutatja az egészségügyi rendszerben megfigyelhető széles körű változásokat is, így például a globális vállalatok előretörését, az orvosi szaktekintélybe vetett bizalom csökkenését, az internet mind szélesebb körű használatát, az emberek növekvő igényét az egészségüket érintő információkra, valamint az egyéni felelősségvállalást és döntést ösztönző több forrásból is táplálkozó nyomást. Az egészségügyi szolgáltatók a jól körülírt, ám viszonylag ritka, egygénes betegségekre végzett genetikai vizsgálatokat gyorsan elfogadták. Mindez azt mutatja, hogy a DTC genetikai vizsgálatok a jelenleginél sokkal gyorsabban is elfogadottá válhattak volna.

Úgy tűnik tehát, hogy van érdeklődés a DTC genetikai vizsgálatokra, mégsem meglepő, hogy lassabban válnak elfogadottá. Az embereket leggyakrabban érintő betegségeket, a szívbetegségektől a rákos megbetegedésekig, általában nem egy, hanem több gén variációja okozza, amelyek közül mindegyik csak kismértékben fokozza a genetikai hajlamot. Továbbá ezek nem egymástól elszigetelten, hanem a környezeti vagy egyéb nem genetikai tényezőkkel együttesen hatnak. Ezért



Forrás: Laguna Design/Science Photo Library

*A DNS kettős spirál modellje*

az ilyen gyakori, de összetett betegségekben a genetikai vizsgálat önmagában általában csak igen korlátozott prediktív értékkel rendelkezik az egyén számára.

### **Mire használhatók a genetikai vizsgálatok?**

Az egészséggel kapcsolatos genetikai vizsgálatok több célra is használhatók, például:

- Diagnosztikai vizsgálatok, ha az orvos arra gyanakszik, hogy a beteg egy adott betegségben szenved, és meg kell bizonyosodnia erről.
- Preszimptomatikus vizsgálatok, ha a betegnek nincsenek észrevehető tünetei, de ismert, hogy esetében fennáll valamilyen későbbi életkorban kialakuló betegség kockázata.

- Hordozósági vizsgálatok, amelyeket a genetikai tanácsadók használnak annak megállapítására, hogy valaki, aki egyébként tünetmentes, hordozója-e egy olyan génnek, amely bizonyos betegséget okozhat.
- Genetikai betegségek születés, illetve beültetés előtti diagnosztizálására az embrióban vagy a magzatban.
- Érzékenységi vizsgálatok olyan gyakori betegségekre való hajlam feltárására, amelyekben a gének csak egyikét képezik az oksági tényezőknél.
- Farmakogenetikai vizsgálatok, amelyek a beteg bizonyos gyógyszerre adott pozitív vagy ellenkezőleg, negatív reakciójának az előrejelzésére szolgálnak.
- Lakossági csoportokat célzó genetikai szűrés részeként, például állapotos nők vagy bizonyos etnikai származásúak esetében.

Számos ilyen vizsgálat sok EU-tagállam egészségügyi rendszerében elérhető, de ahogy később látni fogjuk, ezek közül csak kevés alkalmas a DTC genetikai vizsgálatokra.

## **A DTC genetikai vizsgálatok előnyei és hátrányai**

A DTC genetikai vizsgálatokról azt állítják, hogy az önállóság és a személyes kontroll érzését nyújtják az életminőség javításában. Lehetővé teszik a betegségek gyors diagnosztizálását, ha a köz- vagy magánegészségügyi források szűkösek. Megteremtik a korai beavatkozás lehetőségét, és a hozzátartozók figyelmét is felhívhatják olyan jelentős genetikai betegségekre, amelyek nem ismertek a családban.

A DTC genetikai tesztek hátrányai közé sorolható, hogy a felhasználókat felkészületlenül éri a vizsgálati eredmény, és nem tudnak vele mit kezdeni a személyre szabott orvosi felügyelet és genetikai tanácsadás hiányában. A vizsgálatok költségei az egyént terhelik, és ezért

súlyosbíthatják a társadalmi egyenlőtlenségeket. Előfordulhat, hogy az egyébként is szűkös közegészségügyi erőforrásokat szükségtelen utánkövetésre kell felhasználni. Ha nincs közvetlen gyógymód vagy egyéb beavatkozási lehetőség, az információnak önmagában kevés haszna van, és csak aggodalmat, csalódást kelt. A családtagok olyan egészségügyi kockázatokról is értesülhetnek, amelyekről esetleg nem akartak tudni. A vizsgálatok eredményei továbbá indokolatlanul megnyugtató érzést is kelthetnek.

Egészeben véve, kevés empirikus bizonyíték van a felsorolt előnyök vagy hátrányok alátámasztására. Ennek ellenére az Unió klinikai genetikusai aggodalmukat fejezték ki azzal kapcsolatban, hogy sok felhasználó nem érti meg a vizsgálati eredményeket. A páciensek például a kezelőorvoshoz képest gyakran teljesen máshogyan értelmezik kockázatokat.

Ezenkívül kevés bizonyíték áll rendelkezésre arra vonatkozóan is, hogy a DTC genetikai vizsgálatok alapján megállapított egészségügyi kockázatokkal kapcsolatos információk esetleges viselkedésbeli változásokhoz vezetnének, jóllehet ezek akár befolyásolhatják az egyének változtatási szándékát. Nem bizonyított az sem, hogy a közvetlenül értékesített lakossági tesztek segítségével felderített egészségügyi kockázatok nyomán az emberek valóban változtatnának-e életstílusukon, bár elképzelhető, hogy a tesztek segítik az ilyen irányú elhatározásokat. Több bizonyítékra van szükség tehát ahhoz, hogy akár a klinikai, akár az otthon végzett genetikai tesztek egészségre gyakorolt hatását pontosan felmérjük.

## **Milyen mértékben szabályozzák ezeket a vizsgálatokat?**

A helyzet Európa-szerte igen változó – a szabályozás jelenleg Németországban a legszigorúbb. A genetikai diagnosztikáról szóló törvény mind a prediktív, mind a diagnosztikai genetikai vizsgálatokat szabályozza. Előírja továbbá a szakorvosok bevonását, így hatékonyan zárja ki a lakossági genetikai tesztek forgalmazóinak bizonyos szolgáltatá-

sait. Több európai bioetikai bizottság – többek között a brit kormány humángenetikai kérdésekkel foglalkozó tanácsadó testülete (Human Genetics Commission) – is áttekintette már a közvetlen lakossági értékesítésre szánt genetikai tesztek használatának a kérdését. A testület kidolgozta a genetikai tesztek gyártására és használatára vonatkozó önkéntes alapon már alkalmazható alapelvek rendszerét (Common Framework of Principles for DTC Genetic Testing Services). Ezek nem csak a brit törvényhozás munkáját segítik, hanem más európai országok genetikai tesztekkel kapcsolatos előírásainak megfogalmazásához is támpontul szolgálhatnak. A kérdések széles körét felöleli, a beleegyező nyilatkozat és adatvédelem kérdésétől a marketing igazságtartalmáig, a tudományos pontosságig és az eredmények kiegyensúlyozott értelmezéséig. Ennek ellenére, amíg a gyakorlatban nem alkalmazzák, nem lehet megjósolni, hogy mennyire lesz hatékony.

Az Európai Unió szabályozási szintjén az új vizsgálatokat az *in vitro* diagnosztikai orvostechonikai eszközökről szóló 98/79/EK bizottsági irányelv szabályozza. Az irányelv a gyártók számára előírja a teszt laboratóriumi validitásának igazolását, de nem foglalkozik a klinikai értékével vagy hasznosságával. A legtöbb diagnosztikai vizsgálat alacsony kockázattal járó eljárásnak minősül, és így mentesül az alapjául szolgáló tudományos eredmények piaci bevezetés előtti, független vizsgálatának a kötelezettsége alól. Ezenkívül az irányelv csak az orvosi célú genetikai vizsgálatokra vonatkozik; így néhány DTC genetikai vizsgálat nem tartozik a hatálya alá.

Több javaslat érkezett az irányelv módosítására. Válaszként az EU Egészség- és Fogyasztóügyi Főigazgatósága (DG SANCO) konzultációt tartott ebben a kérdésben. A résztvevők többsége támogatta a DTC genetikai vizsgálatokra vonatkozó további korlátozások bevezetését, és sokan hangsúlyozták a megfelelő orvosi beavatkozás és tanácsadás jelentőségét. Néhányan a vizsgálatok közvetlen értékesítésének a betiltását javasolták. Az irányelv bárminemű módosítása várhatóan nemcsak a DTC genetikai vizsgálatokra, hanem az összes genetikai vizsgálatra jelentős hatással lesz.



A DTC genetikai vizsgálatokra vonatkozó szabályozást számos EU-n kívül országban is aktívan vizsgálják. Az USA Élelmiszer- és Gyógyszerügyi Hivatala (FDA) például 2010 júniusában bejelentette, hogy az analitikai és klinikai pontosság biztosítása érdekében a DTC genetikai vizsgálatokat olyan orvostechnikai eszközként kívánja kezelni, amelyeknél a forgalomba hozatal megelőzően ellenőrzésre és jóváhagyásra van szükség. Ausztráliában az orvostechnikai eszközök tágabb szabályozásába igyekeznek beépíteni a DTC genetikai tesztekre vonatkozó előírásokat is.

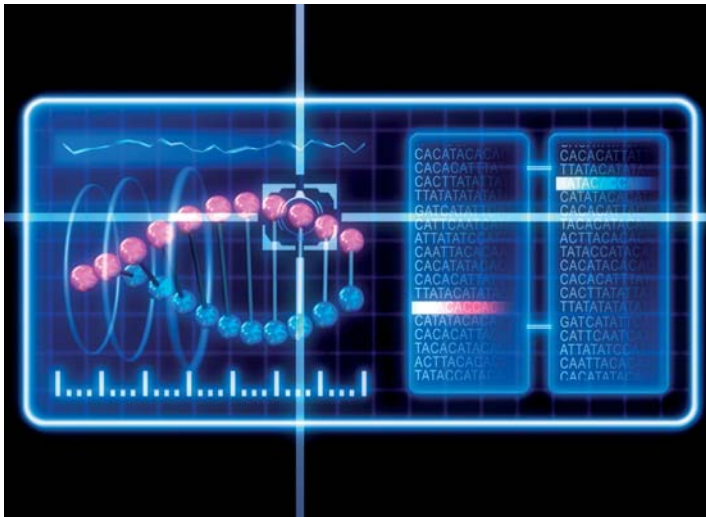
A szabályozásra vonatkozó ajánlások összeállítása előtt az EASAC és a FEAM szakértői abból a szempontból is alaposan megvizsgálták a jelenleg elérhető teszteket, hogy mely típusokat ajánlják közvetlen értékesítésre, és melyek esetében tartják ezt kockázatosnak.

## **Milyen vizsgálatokat nem szabad DTC genetikai vizsgálatként közvetlenül értékesíteni?**

### *Monogénes és egyéb nagy penetranciájú génbetegségek*

Az egygénes rendellenességek okozta betegségeket „monogénes” betegségeknek nevezzük. Ezek közé tartozik a sarlósejtes anémia, a cisztás fibrózis, illetve a Huntington-kór. Egy gén abban az esetben tekinthető nagy penetranciájúnak, ha az adott génnel rendelkező személyek legtöbbjében vagy mindegyikében kifejlődik a gén által okozott betegség.

Az EASAC és a FEAM azt javasolja, hogy a genetikai teszteket forgalmazó cégek a lakosság részére közvetlenül ne értékesíthessenek olyan teszteket, amelyek segítségével magas penetranciájú, súlyos betegségek, köztük monogénes rendellenességek állapíthatók meg. A határ az alacsony és magas penetranciájú gének között azonban nehezen húzható meg, így a gyakorlatban ez azt jelenti, hogy a szakértők egyetlen olyan teszt közvetlen lakossági értékesítését sem javasolják, amellyel az egészségügyi szolgáltatók jelenleg súlyos (köztük monogénes) betegségeket szűrnek. Ennek az az oka, hogy az ilyen jellegű betegségek esetében elengedhetetlen a megfelelő orvosi felügyelet és a genetikai tanácsadás.



Forrás: Pasielka/Science Photo Library

*A genetikai szűrés konceptuális képe*

### *Prenatális vizsgálatok*

Az anyai vérmintában található magzati genetikai nyomok vizsgálata új távlatokat nyitott a prenatális szűrő- és diagnosztikai vizsgálatokban. Az így beazonosítható magzati rendellenességek sora folyamatosan növekszik. Ugyanakkor ezeknek a teszteknek sem egyértelmű a megítélése például a gyermekvállalására gyakorolt hatásuk tekintetében. Éppen ezért csak a szülészeti és genetikai klinikai vizsgálatok keretében ajánlott őket alkalmazni, nem pedig közvetlen lakossági tesztek formájában.

### *Gyermekvállalás előtti hordozósági tesztek*

A DTC genetikai vizsgálatok esetében nehéz volna a vásárlókat a vizsgálatot megelőzően és azt követően is tájékoztatni, valamint személyre szabott tanácsadást nyújtani a gyermekvállalás előtti hordozósági vizsgálatok részeként. Pedig ennek a vizsgálatok részét kellene képeznie. Ideális esetben erre a közegészségügyi rendszer alkalmas, de

amennyiben itt a hordozósági szűrővizsgálatok köre elég széles, a DTC-teszteket forgalmazóknak ugyanúgy követniük kellene az egészségügyi intézményekre vonatkozó tájékoztatási és minőségbiztosítási előírásokat. A gyermekek hordozóságát vizsgáló teszteket pedig egyáltalán nem szabad DTC-vizsgálatként forgalmazni.

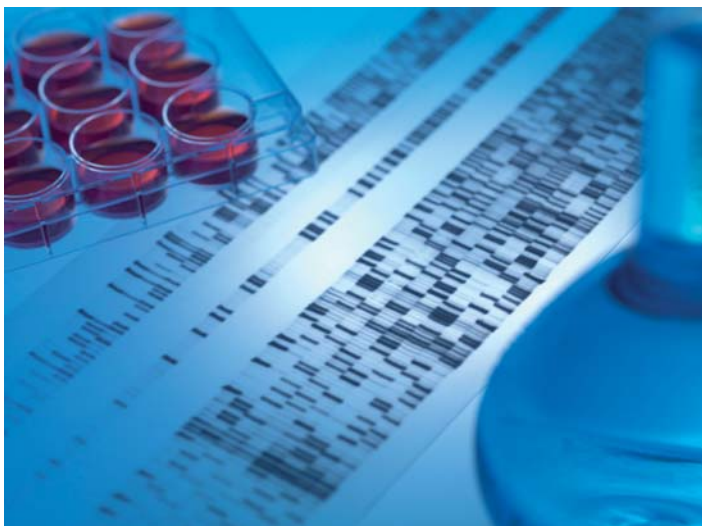
### *Táplálkozásgenomika*

A táplálkozásgenomika (nutrigenomika) a gének és a tápanyagok kapcsolatával foglalkozó tudományág, amely azt állítja, hogy az étrendnek meg kell felelnie az egyén sajátos genetikai felépítésének. Jóllehet a táplálkozásgenomikai tesztek egészségügyi információkkal szolgálnak, validálásuk gyakran nem kielégítő, és előfordulhat az is, hogy értelmetlenek és félrevezetőek. Itt különösen az ad aggodalomra okot, hogy az ilyen tesztek forgalmazói a kimutatott rendellenességek korrigálására sokszor drága táplálékkiegészítőket is árulnak, miközben ezek hatása minimális vagy akár teljesen hatástalan is lehet. Amíg ezeknek a teszteknek a validitása nem megfelelően bizonyított, nem volna szabad közvetlenül a lakosságnak értékesíteni őket.

### *Farmakogenetikai vizsgálatok*

A farmakogenetikai vizsgálatok az egyéni különbségeket vizsgálják a gyógyszeres kezelésben, vagyis azt, hogy a betegek mennyire reagálnak jól vagy rosszul az egyes gyógyszerekre. A farmakogenetikai vizsgálatokkal kapcsolatos etikai és társadalmi kérdések azonban megmutatták, hogy újabb problémák forrása lenne, ha a DTC genetikai vizsgálatok részeként tennék őket elérhetővé. Előfordulhatna például, hogy a betegek a számukra felírt gyógyszer dózisát orvosi felügyelet nélkül módosítanák.

A döntéshozóknak általánosságban fel kell ismerniük, hogy a génvizsgálatokra vonatkozó szabályozás bevezetése következtelen volna, ha az örökletes betegségekről információkkal szolgáló egyéb vizsgálatokra nem dolgoznak ki hasonló szabályozást. Bármilyen káros követke-



Forrás: Tek Image/Science Photo Library

### *Genetikai kutatás*

ményéről is beszélünk, az nem abból fakad, hogy a vizsgálat tárgyát a gének képezik, hanem magából a vizsgálati eredményből. Emellett az EASAC és a FEAM elismerik, hogy a génvizsgálatok módszerei gyorsan fejlődnek, és néhány genetikai információ különleges figyelmet érdemel. A vizsgálati eredmények például olyan rokonok számára is következményekkel járhatnak, akik saját maguk nem szerettek volna genetikai vizsgálat alanyává válni. A genetikai teszteknek azért is egészen kivételes minőségűeknek kell lenniük, mert genetikai vizsgálatra mindenkinek csak egyszer van szüksége az élete során.

### **Hogyan kellene kezelni a DTC genetikai vizsgálatokat?**

Az EASAC és a FEAM kidolgozott néhány általános alapelvet a DTC genetikai vizsgálatok egészségügyi felhasználására. Elsőként úgy vélik, hogy a magas penetranciájú génekkel (beleértve a monogénes betegségeket is) kapcsolatos vizsgálatokat általában minden ország klinikai genetikai szolgáltatásai között kell elérhetővé tenni. Azokban

az esetekben, amelyekben a DTC genetikai vizsgálatokat egészségügyi célokra elfogadhatónak találják, ezeket az *in vitro* diagnosztikai orvostechnikai eszközökről szóló irányelvnek kell szabályoznia úgy, ahogyan az más genetikai vizsgálatok esetében is történik. Ám véleményük szerint ehhez az irányelvet nagymértékben módosítani kell (lásd alább).

Az összetett betegségekre való hajlam vizsgálatának a gének és a betegség közötti kapcsolatra vonatkozó, tudományosan validált megállapításokon kell alapulnia. A felhasználókat világosan, őszintén kell tájékoztatni arról is, hogy kinek nem szükséges igénybe vennie a DTC genetikai szolgáltatásokat. A vizsgálatok minőségbiztosításának nem csupán a laboratóriumi vizsgálatokra kell vonatkoznia, hanem az eredmények szakértő értelmezésére és a megfelelő tanácsadásra is. Ez utóbbi különösen fontos az olyan gyakori betegségek esetében, amelyek kialakulásában sok különböző gén mellett a nem genetikai tényezők is szerepet játszanak. A forgalmazóknak meg kell nevezniük a szolgáltatásért felelős személyt. A DTC genetikai vizsgálatokat kiskorúak, terhes nők és harmadik személytől vett minták esetén nem szabad engedélyezni.

Ha a DTC genetikai vizsgálatokat nyújtó cégek saját kutatásaikhoz szeretnék felhasználni az adatokat, kifejezetten erre vonatkozó beleegyező nyilatkozatot kell kérniük, meg kell magyarázniuk, hogy milyen célra használják az eredményeket, és tájékoztatást kell adniuk arról, hogy mi történik a mintákkal és a belőlük nyert információkkal, ha megváltozik a cég tulajdonosa.

Kívánatos volna felbecsülni a DTC genetikai tesztek egészségügyi ellátórendszerekre és egészségbiztosítókra gyakorolt pénzügyi terheit, és célszerű volna felmérni, hogyan hatnak a közegészségügyre és az egészségügyi politikára is. Az új tesztek az eredmények magyarázata és az utógondozás miatt például további erőforrásokat igényelhetnek. Folyamatos nemzetközi párbeszéd és határokon átnyúló együttműködés szükséges az internetes forgalmazás szabályozásához.

## Hogyan kell módosítani az *in vitro* diagnosztikai orvostechnikai eszközökről szóló irányelvet?

Nagymértékben – állítja az EASAC és a FEAM. Az irányelvet alátámasztó tudományos tényeken alapuló kockázat-haszon elemzés továbbfejlesztésére sok területen van lehetőség. Ez, teszik hozzá, nemcsak a lakosság által közvetlenül megvásárolható, hanem minden orvosi genetikai tesztre vonatkozik. A szabályozás megújítására több javaslatot is tettek. Az Európai Bizottságnak meg kellene fontolnia például a független szakértői vizsgálat bevezetését, hogy ellenőrizni lehessen a kockázatosnak tartott tesztek esetében a vásárlóknak tett ígéretek valóságtartalmát. Az Európai Bizottságnak szintén át kellene tekintenie a személyes adatok biztonságával kapcsolatos kérdéseket is.

Az EASAC és a FEAM elismeri, hogy a DTC genetikai vizsgálatok internetes elérése gyakran gyakorlati nehézségeket jelent a földrajzi területen alapuló joghatóság megállapításában. Ennek ellenére azzal érvelnek, hogy a laboratóriumi vizsgálatok helye nem számít – ha a vizsgálatot az EU-n belül használják, akkor meg kell felelnie az EU követelményeinek. Ha egy külföldi cég nem veszi figyelembe ezeket a követelményeket, a tagállamok hatóságai a határon lefoglalhatják a vizsgálati készletet.

Addig, amíg mindezen kérdésekben meg nem születnek a közösségi szakpolitikai döntések, a genetikai tesztek gyártói és forgalmazói részéről az volna a körültekintő magatartás, ha az iparágban együttműködve kidolgoznák és egységesen alkalmaznák a gyártás és forgalmazás egyezményes minőségi szabványait. A brit kormány humángenetikai kérdésekkel foglalkozó tanácsadó testülete (Human Genetics Commission) által javasolt alapelvek (lásd fent) megfelelő kiindulópontot jelenthetnek e téren.

## Hogyan tovább?

Az EASAC és a FEAM támogatja egy olyan egységes adatbázis létrehozását, amely a genetikai tesztek hozzáférhetőségéről, megbízhatóságáról

gáról és hasznosságáról fellelhető információkat tartalmazná. Az orvosok és más egészségügyi szakemberek továbbképzésére is szükség van. Sok családorvos nem bízik abban, hogy képes ellátni akár alapszintű genetikai feladatokat. Az ő képzésük mellett lakossági felvilágosításra is szükség van, hogy megértsék, pontosan mit nyújthat a DTC-rendszer. Rendkívül fontos hangsúlyozni a különbséget a monogénes betegségekre, illetve az összetett betegségekre vonatkozó vizsgálatok között.

A technológia fejlődésével hamarosan könnyebb és olcsóbb lesz a teljes genom szekvenálását elvégezni, mint egy bizonyos géncsoportot azonosítani. Így egy vizsgálat során olyan jövőbeni betegség kockázatáról is felszínre kerülhetnek információk, amelyeket a megrendelő nem kért, és nem is számíthatott rájuk. Fel kell készülni arra is, hogyan ilyen esetben hogyan kezeljük a nem várt információk keltette esetleg súlyos következményeket is.

Globális szinten az EU politikáját össze kell egyeztetni a világ más részein bevezetett rendelkezésekkel. Erre a feladatra kétségkívül az Egészségügyi Világszervezet (WHO) volna a legalkalmasabb testület.

## **Következtetések**

Az EASAC és a FEAM arra a következtetésre jutott, hogy egészében véve a DTC genetikai vizsgálatok jelenleg csekély klinikai értékkel rendelkeznek, miközben alkalmanként ártalmasak is lehetnek. Így egyelőre nem ajánlják az európai polgárok számára az ilyen tesztek használatát. A használat akkor különösen nem javasolt, ha valaki egy betegség tüneteit véli felfedezni magán, vagy tud róla, hogy egy betegség rizikócsoportjába tartozik. A genetikai tesztek használata minden esetben megfelelő szakmai tanácsadást igényel.

Az EASAC és a FEAM azt szeretné, ha az Európai Bizottság, az Európai Parlament és a Miniszterek Tanácsa egyaránt szerepet vállalna abban, hogy a genetikai vizsgálat szabályozását az EU-n belül jobbá tegyék. A késedelem csak súlyosítja a már meglévő problémákat.

## FEAM

A FEAM, vagyis az Európai Orvostudományi Akadémiák Szövetsége, elősegíti a nemzeti orvostudományi akadémiák közötti együttműködést, és betölti az Európai Unió politikai és adminisztratív hatóságaiban azt a tanácsadói szerepet, amellyel az akadémiák saját országukban is rendelkeznek az orvostudományi és közegészségügyi ügyek tekintetében. Ernyőszervezetként tizennégy európai tagállam nemzeti akadémiáját egyesíti (Ausztria, Belgium, Cseh Köztársaság, Franciaország, Németország, Görögország, Magyarország, Írország, Olaszország, Portugália, Hollandia, Románia, Spanyolország, Egyesült Királyság). Törekszik az európai sokszínűség megjelenítésére azáltal, hogy tudományos tevékenysége során más tudományos akadémiákkal, független szakértőkkel és hálózatokkal is együttműködik. A FEAM kereskedelmi, ideológiai, politikai érdekektől mentes, független szervezet, amely kollektív, tudományos tényeken alapuló javaslatokat fogalmaz meg aktuális európai egészségügyi kérdésekben.

### A FEAM a következő európai akadémiákat képviseli:

Athéni Akadémia

Cseh Orvostudományi Akadémia

Az Egyesült Királyság Orvostudományi Akadémiája

Flamand Belga Királyi Orvostudományi Akadémia

Francia Belga Királyi Orvostudományi Akadémia

Francia Orvostudományi Akadémia

Holland Királyi Tudományos és Művészeti Akadémia

Ír Orvostudományi Akadémia

Leopoldina Német Tudományos Akadémia



Magyar Tudományos Akadémia

Olasz Orvostudományi Akadémia

Osztrák Tudományos Akadémia

Portugál Orvostudományi Akadémia

Román Orvostudományi Akadémia

Spanyol Királyi Orvostudományi Akadémia

**Megfigyelők:**

Az Európai Tudományos Akadémiák Tudományos Tanácsadó Testülete (EASAC)

InterAcademy Medical Panel (IAMP)

## EASAC

Az EASAC (Európai Tudományos Akadémiák Tudományos Tanácsadó Testülete) az EU-tagállamok tudományos akadémiáinak szövetsége, amelynek célja, hogy együttműködésük eredményeként tanácsokkal lássák el az európai döntéshozókat. Eszközt biztosít arra, hogy az európai tudományosságot közös alapokon képviselje.

Az EASAC lehetővé teszi, hogy az együttműködő akadémiák független, tudományosan megalapozott szakértői tanácsokat adhasanak azoknak a döntéshozóknak, akik az európai intézmények politikáját meghatározzák, vagy arra befolyással bírnak. Az akadémiái tagságból és hálózatból adódóan az EASAC működése során az európai tudomány legfelsőbb szintjére támaszkodik. Nézetei függetlenek a gazdasági és politikai irányzatoktól, a szervezet nyitott és minden tevékenysége átlátható. Az EASAC célja az, hogy közérthető, fontos és időszerű ajánlások elkészítését segítse elő.

A tanácsnak 28 tagja van, tevékenységét a Leopoldina Német Nemzeti Tudományos Akadémián (Halle/Saale) működő központi tikárság támogatja. Az EASAC brüsszeli irodája a Belga Királyi Tudományos és Művészeti Akadémián található.

### Az EASAC tagszervezetei:

Academia Europaea

Accademia Nazionale dei Lincei (Olaszország)

All European Academies (ALLEA)

Athéni Akadémia

Belga Királyi Tudományos és Művészeti Akadémia

Bolgár Tudományos Akadémia

Cseh Tudományos Akadémia

Dán Királyi Tudományos és Bölcsészettudományi Akadémia

Észt Tudományos Akadémia

Finn Akadémiák Tanácsa

Francia Tudományos Akadémia

Holland Királyi Tudományos és Művészeti Akadémia

Ír Királyi Tudományos Akadémia

Lengyel Tudományos Akadémia

Leopoldina Német Nemzeti Tudományos Akadémia

Lett Tudományos Akadémia

Lisszaboni Tudományos Akadémia

Litván Tudományos Akadémia

Magyar Tudományos Akadémia

Norvég Tudományos és Bölcsészettudományi Akadémia

Osztrák Tudományos Akadémia

Román Tudományos Akadémia

Royal Society (Egyesült Királyság)

Spanyol Királyi Tudományos Akadémia

Svájci Tudományos és Művészeti Akadémia

Svéd Királyi Tudományos Akadémia

Szlovák Tudományos Akadémia

Szlovén Tudományos és Művészeti Akadémia

**Megfigyelő:**

Európai Orvostudományi Akadémiák Szövetsége (FEAM)

