

Stanovisko Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky (SSLG) SLS ku genetickému testovaniu dostupného formou predaja priamo zákazníkovi (DTC – direct to customer)

Podnetom k vydaniu stanoviska je stále narastajúca ponuka genetického testovania pre zdravotné účely, ktoré je na inzerované rôznymi spôsobmi a rôznou formou s možnosťou objednania priamo spotrebiteľom a je poskytované súkromnými komerčne zameranými spoločnosťami, teda formou tzv. DTC, z anglického „direct-to-consumer“.

Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky (SSLG) SLS sa stotožňuje so súčasným stanoviskom Európskej spoločnosti ľudskej genetiky (ESHG, European Society of Human Genetics), ktorá uvádza, akým spôsobom by mali byť DTC genetické testy realizované pre zdravotné účely inzerované a poskytované (<https://www.nature.com/articles/ejhg2010129>). Zároveň toto stanovisko nadväzuje na odporúčania Spoločnosti lekárskej genetiky a genomiky České lekárskej spoločnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s. (<https://slg.cz/doporuceni/dtc/>).

Východiská a odporúčania

V kontexte klinického genetického poradenstva a testovania zameraného na dosiahnutie zdravotného, resp. klinického benefitu jednotlivca, ktorý takéto poradenstvo a testovanie podstúpi na základe vlastného záujmu, je potrebné zdôrazniť, že takto realizované poradenstvo a testovanie by malo spĺňať nasledovné kritériá:

- Rozhodujúcim kritériom pre odporúčanie genetického testu jednotlivcovi alebo skupine osôb by mala byť jeho **klinická užitočnosť**, t.j. využitie výsledku testu v klinickej praxi.
- Laboratória poskytujúce genetické testy by mali spĺňať akceptované **kvalitatívne štandardy** zahrňujúce požiadavky na kvalifikáciu laboratórneho personálu.
- Informácie týkajúce sa využitia a opodstatnenosti testovania by mali byť poskytnuté ako súčasť **predtestovej genetickej konzultácie**.
- S ohľadom na typ testu a ochorenia by mala byť súčasťou každého testovania **zodpovedajúca genetická konzultácia** (potestová), v opodstatnených prípadoch by mala byť k dispozícii psychologická konzultácia a v prípade potreby zabezpečená následná starostlivosť.
- Je nevyhnutné **zabezpečiť ochranu súkromia a dôvernoscť** citlivých genetických informácií a získané dáta bezpečne chrániť.
- Je dôležité **zabrániť neopodstatnenému testovaniu** neploletých a iných právne nespôsobilých osôb.
- Všetky vyhlásenia týkajúce sa genetických testov by mali byť **transparentné**, propagácia nezaujatá a reklama férová.
- V biomedicínskom výskume, zdravotnej starostlivosti a reklame by sa mali rešpektovať relevantné **etické princípy** ako aj medzinárodné zmluvy a odporúčania týkajúce sa genetického testovania.
- Mali by byť vytvorené a dodržiavané **národné smernice a odporúčania** týkajúce sa všetkých vyššie uvedených aspektov.

Obmedzenia

- Webová stránka **nemôže nahradiť riadne genetické poradenstvo** pred testom ani po ňom.
- Ak sú zdravotnícki odborníci poskytujúci poradenstvo zamestnaní u spoločnosti predávajúcej testy, alebo sú na takúto spoločnosť napojení môže nastať **konflikt záujmov**.

- Za účelom štandardizácie a normalizácie výsledkov sa vyžaduje aby popis testov poskytoval informácie zamerané na
 - (1) **kvalitu genetických testov** (napr. analytická validita a klinická validita a užitočnosť);
 - (2) **kvalitu laboratórií**, ktoré genetické testovanie realizujú (ako je definované v odporúčaniach OECD, viď. <https://www.oecd.org/sti/emerging-tech/oecdguidelinesforqualityassuranceingeneticstesting.htm>);
 - (3) **patričnú kvalifikáciu**, školenia a priebežné vzdelávanie **personálu**, ktorý služby poskytuje.
- Všetky laboratória, ktoré poskytujú služby genetického testovania, by mali zaviesť **medzinárodný systém kvality** a podliehať pravidelnému **externému hodnoteniu kvality**. Certifikát pre laboratórne postupy a akreditáciu ponúkaných testov je štandardom pre garanciu kvality molekulárno-genetických testov pre zdravotné účely.
- Všetci, ktorí ponúkajú genetické služby (t.j. lekári genetici, zdravotné sestry, genetickí konzultanti, biológovia a laboranti), by mali mať **patričnú kvalifikáciu a školenia**. Mali by pracovať v súlade s profesionálnymi zásadami dobrej laboratórnej praxe a s dodržaním príslušných etických štandardov.
- Mnohé testy ponúkané spôsobom DTC sú založené na asociácii určitých genetických variantov/polymorfizmov s konkrétnym ochorením. Je nesmierne dôležité, aby ich **prediktívna hodnota** bola dostatočná na to, aby zodpovedala štandardom pre klinické použitie. Klinická užitočnosť genetického testu by mala byť základným kritériom pri rozhodovaní, či test ponúknuť danej osobe alebo skupine osôb.
- Pre testovanie genetických variantov s potenciálne prediktívnym významom je potrebné realizovať **kontrolované objektívne štúdie**, aby bola klinická užitočnosť potvrdená. Výsledky môžu byť dokonca populačne špecifické. Testy, u ktorých nie je klinická užitočnosť preukázaná, ale dá sa predpokladať, by mali byť realizované v kontexte zdravotného systému a podliehať adekvátnemu post-marketingovému dohľadu.
- Realizácia genetických testov, ktoré poskytujú informácie týkajúce sa zdravia, bez klinických indikácií a bez individualizovaného lekárskeho dohľadu môže **ohroziť pacientovo zdravie**. Kľúčovou je otázka poskytnutia dostatočných informácií o účele testovania a jeho vhodnosti, o jeho možnostiach a limitáciách, rovnako ako o ich klinickom význame.
- Účasť nezávislých lekárskech profesionálov by mohla zabrániť **plytvaniu prostriedkov** na testy, ktoré sú klinicky irelevantné. Navyše by bolo možné sa vyhnúť nákladom a nepriaznivým psychologickým dôsledkom zbytočnej následnej starostlivosti a lekárskeho vyšetrení.
- V niektorých európskych krajinách bola vytvorená národná legislatíva, ktorá požaduje **zapojenie zodpovednej lekárskej osoby** pred realizáciou genetického testu (predtestová konzultácia).

Nevýhody

- Každý genetický test by mal byť vždy **realizovaný s ohľadom na zachovanie súkromia**. Spoločnosti ponúkajúce DTC genetické testy by mali predovšetkým chrániť súkromie zákazníkov, považovať ich dáta za dôverné, informovať ich o svojich bezpečnostných postupoch, vysvetliť, čo sa stane so vzorkou a s dátami po ukončení testov. ESHG nesúhlasí s tým, aby poskytovatelia testov (alebo iné spoločnosti) akokoľvek používali osobné údaje, alebo genetické informácie pre DTC marketing liekov, vitamínov alebo potravinových doplnkov.

- Každá ponuka genetického testovania, ktoré vyžaduje odber vzorky doma, čelí riziku, že vzorky boli poskytnuté k testovaniu **bez získania patričného súhlasu** alebo dokonca bez vedomia osoby, ktorej patria. Spoločnosti poskytujúce DTC genetické testovanie by mali mať zabezpečené potrebné mechanizmy na to, aby si mohli byť isté, že biologická vzorka poskytnutá k testovaniu bola získaná od osoby, o ktorej sa prehlasuje, že vzorku poskytla.
- Rôzne spoločnosti ponúkajúce služby DTC genetického testovania realizujú **výskum na biologických vzorkách a informáciách svojich zákazníkov**. Informovaný súhlas by mal byť v prípade využitia vzoriek za takýmto účelom nedielnou súčasťou procesu získania biologickej vzorky. Dokumenty informovaného súhlasu s účasťou vo výskume by mali obsahovať postupy, ako budú vzorky a genetické informácie skladované a likvidované, časové obdobie a podmienky ich skladovania. Mali by informovať účastníkov o všetkých tretích stranách, ktoré môžu získať prístup k dátam alebo vzorkám a obsahovať tiež informáciu o skutočnosti, že výskum môže viesť ku komercializácii a patentom, o všetkých právach zákazníkov na komerčný benefit a o vlastníctve biologických vzoriek a dát.
- Poskytovanie služieb genetického testovania pre zdravotné účely mimo zdravotný systém môže viesť k vyššej záťaži zdrojov verejného zdravotníctva. Následná zvýšená návštevnosť lekárov primárnej starostlivosti alebo služieb klinickej genetiky je už teraz jedným z dôsledkov. Nežiaduci vplyv na zdravie pacienta, niekedy kvôli nesprávnej interpretácii zložitej genetickej informácie, môže mať dokonca závažné zdravotné dôsledky.