



Opinia Rady Przejrzystości
nr 142/2014 z dnia 2 czerwca 2014 r.
o projekcie programu „Program identyfikacji genetycznej
oraz profilaktyki genetycznej żołnierzy i pracowników
resortu Obrony Narodowej”

Rada Przejrzystości opiniuje negatywnie projekt programu zdrowotnego „Program identyfikacji genetycznej oraz profilaktyki genetycznej żołnierzy i pracowników resortu Obrony Narodowej” realizowany przez Ministerstwo Obrony Narodowej, zwłaszcza w jego części dotyczącej przeprowadzania testów genetycznych o charakterze prognostycznym pod kątem wybranych, powszechnie występujących chorób nabytych.

Rada uważa, że wskazana jest identyfikacja genetyczna poszczególnych osób (żołnierzy i resortu Obrony Narodowej), w obliczu przewidywanych zagrożeń, ale nie powinno się to odbywać w ramach programu zdrowotnego.

Uzasadnienie

„Program identyfikacji genetycznej oraz profilaktyki genetycznej żołnierzy i pracowników resortu Obrony Narodowej” doskonale ilustruje skutki braku w Polsce kompleksowych regulacji prawnych, dotyczących zasad przeprowadzania testów genetycznych u człowieka. W jego części dotyczącej testów genetycznych, wykonywanych pod kątem oceny predyspozycji do wybranych chorób nabytych, może stanowić również przykład działań nieuzasadnionych merytorycznie z punktu widzenia założonych celów, z przeznaczaniem na nie znacznych nakładów finansowych.

*Niezależnie od wymagającej szerszej analizy treści Programu zwrócić należy uwagę na wątpliwości natury nomenklaturowej. Autorzy projektu Programu powołują się na fakt kontynuowania w nim Programu pod nazwą „Program identyfikacji genetycznej oraz profilaktyki cytogenetycznej w Siłach Zbrojnych RP żołnierzy zawodowych i pracowników resortu obrony narodowej w latach 2007 – 2013”. Jest to zapewne skutek zapisu w Rozporządzeniu Ministra Obrony Narodowej z dnia 23 grudnia 2010, w sprawie niektórych świadczeń zdrowotnych przysługujących żołnierzom zawodowym, w którym w § 7, ust. 1 mowa jest, że „Przed wyjazdem żołnierza zawodowego do pełnienia służby poza granicami państwa wykonuje się jeden raz w czasie zawodowej służby wojskowej **badanie cytogenetyczne**. Skierowanie na to badanie wydaje wojskowa komisja lekarska, przeprowadzająca badania lekarskie żołnierzy*



zawodowych, skierowanych lub wyznaczonych do służby poza granicami państwa”.

Badanie cytogenetyczne, to badanie kariotypu – składu i struktury chromosomów człowieka. Badanie takie wykonuje się z określonych wskazań klinicznych. Ani z kontekstu Rozporządzenia MON, ani z treści Programu nie wynika, aby celem było badanie kariotypu żołnierzy. Wykonywano testy genetyczne z wykorzystaniem technik biologii molekularnej w poprzedniej edycji Programu i zamierza się je wykonywać w edycji obecnej.

Testy genetyczne wykonywane u człowieka dzieli się na testy genetyczne przeprowadzane dla celów zdrowotnych, a tym samym będące świadczeniem zdrowotnym (w tym testy genetyczne diagnostyczne, predykcyjne, prognostyczne oraz populacyjne badania przesiewowe) oraz testy wykonywane dla innych celów niż zdrowotne (w tym m. in. testy genetyczne wykonywane dla celów identyfikacji osób, próbek materiału biologicznego, w ramach badań naukowych itp.). Przedmiotem trwającej w Polsce dyskusji jest sposób prawnego uregulowania wszystkich kwestii dotyczących testów genetycznych u człowieka. Pozostaje kwestią do dziś otwartą, czy ma to być akt prawny odnoszący się do wszystkich tych zagadnień, czy też poszczególne akty prawne miałyby regulować oddzielnie np. kwestię testów genetycznych dla celów zdrowotnych, dla celów identyfikacji osób, dla celów badawczych itp. Odrębnym zagadnieniem jest problem biobankowania próbek materiału biologicznego.

Nie należy używać błędnego, a tym samym mylącego pojęcia „profilaktyki genetycznej” powszechnie nadużywanego w kontekście profilaktyki wad i zaburzeń rozwojowych oraz wybranych chorób dziedzicznych lub nabytych uwarunkowanych genetycznie lub w przypadkach w których mogą istnieć genetyczne predyspozycje do ich wystąpienia. Sformułowanie to jest nieuzasadnione nawet wówczas, gdy podejmowane działania mają charakter profilaktyki pierwotnej, jak podawanie kobietom w wieku rozrodczym kwasu foliowego, celem zmniejszenia ryzyka wystąpienia u dzieci wady cewy nerwowej lub eliminowanie czynników środowiskowych o działaniu mutagennym, teratogennym, onkogennym - to zawsze są to działania ukierunkowane na określony typ wady lub choroby, w której komponenta genetyczna może być tylko jedną z wielu. Tym bardziej dotyczy to profilaktyki wtórnej, jak to ma miejsce np. w ramach Programu Badań Prenatalnych. „Profilaktyka genetyczna”, także w tym kontekście może wywoływać dyskusje, wykraczające poza ramy merytoryczne problemu.

W Polsce nie istnieje w praktyce akt prawny, który odnosiłby się wprost do zasad przeprowadzania testów genetycznych u człowieka. Uregulowania prawne dotyczące zasad wykonywania świadczeń zdrowotnych, w tym także badań diagnostycznych, standardów pracy laboratoriów, w tym m. in. „standardów jakości w zakresie czynności laboratoryjnej genetyki medycznej, oceny ich jakości i wartości diagnostycznej oraz laboratoryjnej interpretacji

i autoryzacji wyniku badań”, ochrony danych osobowych, zasad wykonywania czynności zawodowych przez pracowników medycznych i niemedycznych uczestniczących w realizacji świadczeń zdrowotnych, zasad określających podstawowe prawa człowieka w tym zakresie itp, albo nie uwzględniają testów genetycznych w ogóle, albo odnoszą się do nich wycinkowo, w sposób dalece niedoskonały. Dotyczy to również kodeksów deontologicznych różnych grup pracowników medycznych i niemedycznych. Nie są odpowiednio chronione w Polsce podstawowe prawa człowieka w sposób dostateczny i skuteczny zabezpieczające go przez dyskryminacją lub stygmatyzacją ze względu na jego indywidualne cechy czy „dziedzictwo” genetyczne.

Punkt odniesienia mogą stanowić rozwiązania stosowane w innych państwach, nie mające jednak w sposób oczywisty mocy prawnej w Polsce. Najbliższym przykładem takich rozwiązań jest niemiecka ustawa o testach genetycznych u człowieka.

*Wyznacznikiem zasad przeprowadzania testów genetycznych u człowieka mogą być międzynarodowe dokumenty o charakterze deklaratywnym, zalecenia i rekomendacje towarzystw naukowych, dyrektywy lub rekomendacje o zasięgu światowym lub europejskim (WHO, instytucji unijnych lub innych). Szczególną wartość w tym zakresie ma „Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej Wobec Zastosowań Biologii i Medycyny” określana też w skrócie jako **Europejska Konwencja Biomedyczna (Bioetyczna)**, wraz z protokołami dodatkowymi do tej Konwencji, a szczególnie protokołem dodatkowym dotyczącym testów genetycznych dla celów zdrowotnych oraz **Powszechna Deklaracja UNESCO o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka** (z dnia 11 listopada 1997) wraz z Międzynarodową Deklaracją UNESCO o Danych Genetycznych Człowieka (16 października 2003) i Powszechną Deklaracją w sprawie Bioetyki i Praw Człowieka UNESCO (19 października 2005). Polska jest niezwykle opóźniona w procesie implementacji zasad określonych w tych dokumentach w stosunku do innych państw rozwiniętych, a nawet neguje sens wprowadzenia przynajmniej części z nich do polskiego systemu prawnego, **co nie zmienia faktu, że szereg tego typu zapisów i zaleceń stanowi także w Polsce przyjęte normy zawodowe, środowiskowe, naukowe i etyczne.***

Powyższe stwierdzenia są niezbędne dla uzasadnienia negatywnej opinii Rady Przejrzystości w odniesieniu do Programu przedłożonego do oceny.

Realizacja Programu przewidziana jest na lata 2014-2018 z możliwością jego przedłużenia i stanowi kontynuację Programu pod nazwą „Program identyfikacji genetycznej oraz profilaktyki cytogenetycznej [błąd formalny, co podkreślono już wyżej] w Siłach Zbrojnych RP żołnierzy zawodowych i pracowników resortu obrony narodowej w latach 2007-2013”.

Warto zauważyć – dla dalszego toku rozumowania – że w Programie można wyodrębnić dwie jego części. Część pierwsza, dotycząca „przygotowania i zabezpieczenia materiału genetycznego w celu możliwości szybkiego

opracowania profilu zgodności tkankowej”, pod kątem identyfikacji genetycznej osób lub próbek materiału biologicznego, w odniesieniu do żołnierzy udających się na misje wojskowe, nie budzi zastrzeżeń co do sensu takich działań w obliczu zagrożeń, z jakimi żołnierze ci mogą mieć do czynienia. Jednakże również ta część programu jest niejasna od strony merytorycznej oraz budzi ogromne zastrzeżenia od strony formalno-prawnej i etycznej.

Druga część Programu dotyczy „prowadzenia badań genetycznych mających na celu identyfikację predyspozycji genetycznych do zachorowań na choroby układu sercowo-naczyniowego, cukrzycy, [oraz] niektórych chorób nowotworowych” i jest nie do zaakceptowania w całości zarówno od strony merytorycznej, jak i formalno-prawnej oraz etycznej.

Program nie został opisany zgodnie ze schematem programu zdrowotnego opracowanym przez AOTM.

Wstęp do opisu Programu ma wartość wyłącznie beletrystyczną.

T. zw. „analiza merytoryczna i finansowa” (str. 4 Programu) realizacji poprzedniej edycji Programu, w latach 2007-2013, nie zawiera żadnych istotnych danych poza liczbą przeprowadzonych testów genetycznych i/lub próbek jedynie zabezpieczonych do badań. Zbadano lub pobrano materiał do badań od ponad 30 000 osób, przeprowadzono ponad 300 tys. „oznaczeń”, za kwotę blisko 40 mln złotych bez podania zbiorczo jakichkolwiek wyników tych badań. Ani w sprawozdaniu, ani w projekcie Programu na lata 2014-2018 w budżecie nie określono kosztów utworzenia i utrzymania Pracowni realizujących testy, kosztów utrzymania „w gotowości wyjazdowej, dla potrzeb wojska, mobilnego, specjalistycznego zespołu lekarskiego, zdolnego do identyfikacji zwłok, badania śladów (?) i współdziałania z organami ścigania i wymiaru sprawiedliwości...”, kosztów szkolenia i „uzyskiwania certyfikatów” (jakich?) przez osoby wykonujące testy.

Podano liczbę blisko 19 tys. osób, u których wykonano „identyfikację genetyczną metodą genotypowania DNA z określeniem do 18 loci”. Nie podano żadnych szczegółów metodycznych oraz sposobu przechowywania i zabezpieczenia danych osobowych i genetycznych osób poddanych testom. Nie określono również zasad oraz kosztów walidacji klinicznej i laboratoryjnej stosowanych metod diagnostycznych w odniesieniu do każdej z badanych cech lub chorób. Jeśli mowa o zabezpieczeniu do badań liczonych w tysiącach próbek materiału biologicznego pochodzącego od części osób objętych Programem, to istotnym składnikiem kosztów było i będzie zapewne odpowiednie biobankowanie tych próbek z przestrzeganiem także w tym zakresie szeregu zasad merytorycznych i formalno-prawnych. Nie ma na ten temat żadnej wzmianki.

Szczególne zastrzeżenia budzi zapis, że „w Programie nie przewiduje się wykluczeń, udziałem w nim [gram. ?] jest zobligowany każdy żołnierz pełniący

służbę w Siłach Zbrojnych RP ze szczególnym uwzględnieniem § 7 rozporządzenia Ministra Obrony Narodowej z dnia 23 grudnia 2010 „w sprawie niektórych świadczeń zdrowotnych przysługujących żołnierzom zawodowym (Dz. U. 2011.8.36) oraz **pracownik wojska**. Jest kwestią do wyjaśnienia, czy taki „tryb rozkazowy” jest dopuszczalny z punktu widzenia przestrzegania podstawowych praw człowieka w odniesieniu do żołnierzy udających się na misje, poddawanych testom genetycznym celem identyfikacji poszczególnych osób, w obliczu przewidywanych zagrożeń. Tryb taki nie może dotyczyć każdego „pracownika wojska”. Naruszeniem podstawowych praw człowieka może być natomiast z całą pewnością zapis o gromadzeniu próbek do badań lub profili genetycznych pod kątem przewidywanego a priori „wykonania badań identyfikacyjnych i dowodowych na zlecenie organów ścigania i wymiaru sprawiedliwości” (str. 15 Programu) m. in. w przypadkach „...ewentualnych konfliktów z prawem” (str. 14 Programu).

Niezależnie od założeń merytorycznych Programu, w kontekście podstawowych praw człowieka wobec nakazowego trybu przystępowania żołnierzy do Programu musi być rozpatrywany zapis, że „dodatkowym walorem wykonywanych badań są wartości poznawcze (naukowe) [przeprowadzanych testów] o charakterze populacyjnym”. W projekcie Programu nie ma żadnej wzmianki o trybie uzyskiwania od żołnierzy zgody na przeprowadzenie testów genetycznych, czy to w kontekście identyfikacji osób (jak wyżej) czy w kontekście testów pod kątem predyspozycji do wybranych chorób nabytych. Zgoda, zarówno na udział w testach dla celów zdrowotnych jak i w testach dla celów naukowych, wymaga odpowiedniego skonstruowania oraz przekazania informacji dotyczącej istoty planowanych testów, albo w ramach poradnictwa genetycznego, albo w oparciu o szczegółowy protokół zaakceptowany przez odpowiednią komisję (bio)etyczną. Proces przekazywania informacji oraz uzyskiwania zgody od osoby badanej powinien uwzględniać możliwość wycofania się z badań bez podania przyczyn i bez negatywnych skutków czy konsekwencji dla osoby badanej, jak i jej prawo (potencjalnego pacjenta) do niewiedzy na temat wyniku przeprowadzonego testu. Nie przewidujący „wykluczeń” tryb rekrutacji żołnierzy do badań łamie te podstawowe zasady, co jest szczególnie naganne w części Programu dotyczącej testów genetycznych dla celów zdrowotnych lub ich aspektu naukowego. Europejska Konwencja Biomedyczna oraz inne dokumenty tego typu zwracają uwagę na konieczność szczególnej ochrony interesów właśnie takich grup badanych osób, w tym służb mundurowych, które ze względu na różnego typu zależności służbowe lub zależności innego typu, mogą być poddane szczególnej presji przy wyrażaniu zgody na udział w badaniach. W projekcie Programu należy zatem odnieść się do tego zagadnienia ze szczególną uwagą. Jest to istotne wobec niejasnego, a tym samym niepokojącego zapisu, że „dodatkowo informacje dotyczące uczestnictwa

w Programie umieszczone zostaną na stronie internetowej Inspektoratu Wojskowej Służby Zdrowia (komórki organizacyjnej Ministerstwa Obrony Narodowej właściwej do spraw zdrowia)”, co można rozumieć jako wywieranie dodatkowej presji na żołnierzy w ramach <Trybu „zapraszania” do Programu> (str. 16 Programu).

Kolejnym poważnym niedociągnięciem Programu jest brak jakiegokolwiek wzmianki o poradnictwie genetycznym przed i po wykonaniu testów genetycznych dla celów zdrowotnych, szczególnie wobec ich małej wartości merytorycznej i w kontekście oszacowania wielkości ryzyka wystąpienia chorób pod kątem których testy te są wykonywane, jeśli w ogóle Program miałby być realizowany w tej części. Poradnictwo genetyczne w przypadkach wykonywania testów genetycznych dla celów zdrowotnych jest wymogiem formalnym, merytorycznym i etycznym. Jest elementem dobrej praktyki lekarskiej i laboratoryjnej. Jest to jeden z kanonów współczesnej wiedzy z zakresu genetyki klinicznej.

Od strony merytorycznej, zapis dotyczący możliwości wykorzystania profili genetycznych uzyskanych dla celu identyfikacji osób, także pod kątem doboru dawców w przypadkach konieczności przeprowadzenia przeszczepów, jest nadużyciem formalnym z punktu widzenia praktyki transplantologicznej, jeśli nie jest to dodatkowo wyjaśnione w Programie.

Poważne zastrzeżenia natury merytorycznej dotyczą także listy badanych markerów molekularnych w grupie wybranych chorób nabytych uwzględnionych w Programie. Każda z tych chorób mogłaby być przedmiotem obszernego opracowania analitycznego w miejsce zbiorczo lecz bardzo wycinkowo opisanego problemu zdrowotnego, zwłaszcza w kontekście zasadności przeprowadzania testów genetycznych w każdej z tych chorób. Nie określono również jakichkolwiek kryteriów włączenia lub wyłączenia z badań poszczególnych grup żołnierzy chociażby w oparciu o kryteria wieku lub płci czy też dodatkowe czynniki ryzyka.

Generalnie można uznać, że przy braku mocnych dowodów naukowych uzasadniających ich wykonywanie, proponowane testy nie są w zasadzie rekomendowane przez żadne towarzystwa naukowe, ani organizacje lub instytucje międzynarodowe działające w obszarze ochrony zdrowia, z punktu widzenia uzależnienia od ich wyników zasad postępowania w ramach indywidualnej profilaktyki zdrowotnej. Wręcz przeciwnie – testy tego typu mogą przyczynić się do nadmiernej medykalizacji życia, społecznego wykluczenia osoby, u której wynik testu może wskazywać na ryzyko wystąpienia choroby bez względu na wartość merytoryczną testu i odwrotnie zaniechania zasad profilaktyki zdrowotnej przez osobę pozornie „uspokojoną” wynikiem testu, u której badany marker (cecha, polimorfizm) nie występuje, z możliwym wówczas fatalnym skutkiem zaniechań takich działań, zwłaszcza przy braku odpowiedniego poradnictwa genetycznego, o czym wspomniano wyżej. Jednym

z przykładów mogą być planowane w Programie badania wybranych typów polimorfizmów pod kątem ryzyka wystąpienia raka płuc, podczas gdy wyniki takich badań mają dziesiątki razy mniejszą wartość predykcyjną w stosunku do faktu palenia tytoniu i tylko ten sam fakt potwierdzony w wywiadzie może i powinien być podstawą do odpowiednich działań profilaktycznych nie tylko o charakterze medycznym, lecz także w zakresie edukacji prozdrowotnej, niezależnie od tego czy jakiś typ polimorfizmu został stwierdzony u osoby badanej lub nie. Podobnie jest w przypadkach praktycznie wszystkich zaproponowanych w Programie markerów molekularnych. Ich badania mogą mieć znaczenie poznawcze z populacyjnego punktu widzenia, w badaniach epidemiologicznych, mających na celu docelowe określenie potencjalnej skali jakiegoś problemu zdrowotnego. Niektóre z markerów mogą poprzez analizę sprzężeń być wykorzystane do poszukiwania genów kandydackich istotnych dla zrozumienia etiopatogenezy poszczególnych chorób. Część z nich może mieć zastosowanie dla oceny rodzinnego ryzyka wystąpienia choroby, pod warunkiem zidentyfikowania takiej rodziny i określenia wówczas odpowiednich kryteriów włączenia konkretnych członków rodziny do badań. Wybrane markery niekiedy mogą służyć również dla celów określenia indywidualnej podatności na konkretny lek. Ale nie takie cele założono w Programie. Do tego nie określono jakiegokolwiek zakresu rzeczywistych interwencji medycznych lub szeroko pojętych działań profilaktycznych w odniesieniu do osób z potwierdzonym typem polimorfizmu. Nie podano rzeczywistych zasad postępowania profilaktycznego w chorobach wymienionych w Programie, z uwzględnieniem badania podmiotowego i przedmiotowego, badań biochemicznych, diagnostyki obrazowej itp. Zapisy dotyczące zalecanych schematów postępowania w tym zakresie, albo nie uwzględniają w ogóle obowiązujących rekomendacji, albo mają znaczny stopień ogólności. Nie są opisane szczegóły akcji informacyjnej i edukacyjnej, ani też nie sprecyzowano jej kosztów.

Reasumując Program mógłby być zaakceptowany jedynie w jego części dotyczącej identyfikacji osób, pod warunkiem wyjaśnienia zastrzeżeń merytorycznych i formalno-prawnych, dotyczących stosowanej metodyki, zasad przechowywania próbek materiału biologicznego, zasad przechowania i ochrony danych osobowych żołnierzy oraz ich danych genetycznych, kryteriów i zasad włączania żołnierzy do badań, trybu uzyskiwania od nich zgody na udział w badaniach oraz podania elementów składowych budżetu niezbędnego do realizacji Programu.

Część Programu dotycząca testów genetycznych dla celów zdrowotnych jest nie do zaakceptowania, ze względów merytorycznych i formalno-prawnych, niezależnie od nielicznych i niezrozumiałych opinii eksperckich podkreślających zasadność realizacji tego typu programu. Nieporozumienie wynika być może stąd, że choć Program nie spełnia kryteriów programu zdrowotnego, to można rozważać wartość tej jego części w kategoriach poznawczych, ale powinna być

ona wówczas finansowana nie z budżetu MON, lecz w systemie finansowania nauki polskiej.

.....
Wiceprzewodniczący Rady Przejrzystości
prof. Michał Myśliwiec

Tryb wydania opinii

Opinię wydano na podstawie art. 48 ust. 2a ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. 2011 r., Nr 122, poz. 696 z późn. zm.), z uwzględnieniem raportu nr AOTM-OT-440-1/2014 „Program identyfikacji genetycznej oraz profilaktyki genetycznej żołnierzy i pracowników resortu Obrony Narodowej” realizowany przez: Ministerstwo Obrony Narodowej, Warszawa, maj 2014.