

Olga Dryla

Informacyjny aspekt testów genetycznych : przegląd zagadnień

Diametros nr 42, 29-56

2014

Artykuł został opracowany do udostępnienia w internecie przez Muzeum Historii Polski w ramach prac podejmowanych na rzecz zapewnienia otwartego, powszechnego i trwałego dostępu do polskiego dorobku naukowego i kulturalnego. Artykuł jest umieszczony w kolekcji cyfrowej bazhum.muzhp.pl, gromadzącej zawartość polskich czasopism humanistycznych i społecznych.

Tekst jest udostępniony do wykorzystania w ramach dozwolonego użytku.

INFORMACYJNY ASPEKT TESTÓW GENETYCZNYCH – PRZEGLĄD ZAGADNIENÍ¹

– Olga Dryła –

Abstrakt. Regularny wzrost ilości oferowanych testów genetycznych sprawia, iż dyskusja dotycząca etycznych aspektów ich przeprowadzania staje się coraz bardziej ożywiona i wielowątkowa. Prezentowany tekst stanowi przegląd wybranych zagadnień dotyczących charakterystyki, ochrony oraz jakości informacji pozyskiwanych dzięki przeprowadzaniu testów genetycznych. Omówione zostały najistotniejsze punkty sporów dotyczących możliwości uzasadnienia tzw. genetycznego ekscjepcjonalizmu oraz sposobów doprecyzowania zakresu zasady poufności chroniącej prywatność informacyjną podmiotu. Końcowa partia tekstu została poświęcona prezentacji dyskusji nad znaczeniem, jakie przy podejmowaniu decyzji o wprowadzaniu kolejnych testów do użytku klinicznego powinny odgrywać możliwości praktycznego wykorzystania uzyskanych dzięki nim informacji.

Słowa kluczowe: testy genetyczne, genetyczny ekscjepcjonalizm, prywatność, poufność, kliniczna użyteczność, M. Kroese, G.T. Laurie, G.J. Annas, L.H. Glanz, P.A. Roche.

Regularny wzrost liczby oferowanych testów genetycznych sprawia, iż dyskusja dotycząca etycznych aspektów ich przeprowadzania staje się coraz bardziej ożywiona i wielowątkowa. Systematyczny i rzetelny przegląd wszystkich poruszanych w niej problemów zdecydowanie wykroczyłby – pod względem objętości i struktury – poza formalne ramy artykułu; niezbędna więc była selekcja. Poniższy przegląd nie obejmuje grupy zagadnień związanych z wykorzystaniem próbek tkanek, na których wykonywane są testy (biobanki, wtórne wykorzystanie, prawo własności, patentowanie sekwencji DNA); pominięta została również problematyka konsultacji genetycznych, a także związane z nią dyskusje dotyczące celów, jakim mogą służyć testy (posiadanie potomstwa o cechach pożądanых, uniknięcie posiadania potomstwa o cechach niepożądanych), oraz dopuszczalności wprowadzenia prawnego obowiązku poddawania się wybranym testom.

¹ Artykuł powstał w ramach finansowanego przez Narodowe Centrum Nauki projektu „Sprawiedliwość w opiece zdrowotnej” (konkurs Maestro 4).

Prezentowany tekst stanowi – na co wskazuje tytuł – przegląd omawianych w literaturze przedmiotu zagadnień dotyczących informacji uzyskiwanych dzięki przeprowadzaniu testów; najkrócej rzecz ujmując interesować mnie będą kwestie związane z charakterystyką, ochroną oraz jakością pozyskanych w ten sposób informacji. Po części wstępnej, prezentującej formalną klasyfikację testów genetycznych, został zreferowany spór dotyczący fundamentalnej kwestii, jaką jest specyfika informacji pochodzących z testów i możliwość/konieczność przyznania im wyróżnionego statusu na tle pozostałych danych medycznych. Niezależnie od sposobu rozstrzygnięcia tej wątpliwości, jest rzeczą oczywistą, że informacje te należą do kategorii danych wrażliwych, a ich nieostrożne i nieuzasadnione rozpowszechnianie może spowodować ogromne szkody w życiu osoby, której dotyczą. Dlatego kolejna część artykułu została poświęcona ochronie prywatności osób testowanych, ze szczególnym uwzględnieniem debaty dotyczącej możliwego konfliktu pomiędzy obowiązkiem ochrony prywatności a obowiązkiem nieszkodzenia oraz dopuszczalności poddawania osób nieletnich testom predyspozycyjnym i prognozującym. Wybór tego ostatniego zagadnienia może budzić wątpliwości – w kontekście zakreślonego powyżej zakresu tematycznego tekstu – jest on jednak uzasadniony ze względu na znaczącą rolę, jaką w związanej z nim dyskusji odgrywa argument z ochrony prywatności nieletnich. Wreszcie ostatnim ujętym w przeglądzie zagadnieniem jest problem możliwości praktycznego wykorzystania informacji pochodzących z testów, która zdaniem większości autorów powinna mieć decydujące znaczenie dla wprowadzania kolejnych testów do użytku klinicznego.

Klasyfikacja testów

Każdy przegląd zagadnień należy rozpocząć od zdefiniowania przedmiotu, którego dotyczą. W literaturze pojawiają się rozmaite definicje testów genetycznych; w swoim tekście posłużę się charakterystyką, zgodnie z którą są to testy mające za zadanie (1) wykryć konkretny wariant genetyczny (2) odpowiedzialny za konkretną chorobę występującą (3) w konkretnej populacji lub u konkretnej jednostki i są przeprowadzane (4) w konkretnym celu². Aby doprecyzować ostatni punkt charakterystyki należy przeprowadzić typologię testów genetycznych ze względu na ich cel; najczęściej wymienia się następujące grupy:

– testy diagnostyczne mające potwierdzić albo wykluczyć znaną lub zakładaną genetyczną anomalię u jednostek symptomatycznych,

² Sanderson et al. [2005]; Kroese et al. [2007].

- testy prognozujące (presymptomatyczne) określające prawdopodobieństwo, z jakim u jednostki asymptomatycznej, podejrzewanej o wrodzoną anomalię, rozwiną się objawy kliniczne,
- testy na podatność (predyspozycyjne) określające ryzyko lub prawdopodobieństwo, z jakim jednostka z anomalią genetyczną podnoszącą ryzyko zachorowania rozwinie konkretną chorobę,
- testy na nosicielstwo identyfikujące zdrowych nosicieli recesywnych anomalii genetycznych³.

Obok powyższych kategorii wymienia się także populacyjne badania przesiewowe; jest to naturalnie niezwykle istotna kategoria testów, niemniej należy ona do innego poziomu klasyfikacji. Każdy z wymienionych powyżej czterech typów testów może zostać wykonany w ramach rekomendacji medycznych dotyczących indywidualnego pacjenta lub w ramach zleconego ogólnie programu przesiewowego. Używając określeń „testy diagnostyczne”, „testy prognozujące”, „testy predyspozycyjne”, „testy na nosicielstwo” będą im nadawać wskazane powyżej znaczenie.

Status informacji genetycznych

Jak zaznaczyłam na wstępie, fundamentalne znaczenie dla problematyki dotyczącej informacji genetycznych ma pytanie, czy informacje te wyróżniają się na tle innych danych medycznych, a jeśli tak, to czy różnica jest na tyle istotna, by przyznać im jakiś wyróżniony status⁴. Taki wyróżniony status zapewne wymagałby objęcia ich takimi regulacjami dotyczącymi ich pozyskiwania i rozpowszechniania, które znacząco różniłyby się od zasad regulujących pozyskiwanie i rozpowszechnianie innych danych medycznych. Pogląd stwierdzający unikalny charakter informacji genetycznych jest nazywany genetycznym ekscjepcjonalizmem; poniżej zostaną przedstawione argumenty przytaczane na jego poparcie, następnie zaś najistotniejsze uwagi krytyczne.

Próbując uporządkować racje, które miałyby przemawiać za przyznaniem wyróżnionego statusu informacjom genetycznym, można rozpocząć od racji dotyczących specyficznego charakteru ich „nośnika”: po pierwsze testy można przeprowadzić wykorzystując dowolną tkankę pacjenta znajdującego się na dowolnym etapie życia i w dowolnym stanie klinicznym⁵, po drugie ta sama tkanka – o ile jest właściwie przechowywana – może być poddawana wielu kolejnym te-

³ Kroese et al. [2004]; Bradley [2005].

⁴ Green, Botkin [2003].

⁵ Nyrhinen, Leino-Kilpi, Hietala [2004].

stom. Zwraca się uwagę, że wraz z przyrostem wiedzy o ludzkim genomie, wzrasta ilość danych, które można uzyskać, poddając te same próbki tkanek kolejnym testom⁶; innymi słowy, im więcej wiadomo o współzależnościach pomiędzy poszczególnymi genami, tym bardziej jest prawdopodobne, że testy dostarczą informacji, których pacjent uzyskać nie chciał⁷ (a to, czy stała za tym rzeczywista niechęć, czy po prostu niewiedza, nie ma tu żadnego znaczenia).

Pierwsza grupa powodów przemawiających za koniecznością wyróżnienia statusu informacji genetycznych na tle innych danych medycznych dotyczyłaby więc ich formalnej charakterystyki, czyli łatwości uzyskania (ocena nie dotyczy naturalnie przeprowadzania testów, ale dostępu do materiału, na którym można je przeprowadzić) oraz progresywnego charakteru (ten sam, łatwo dostępny materiał, może dostarczać coraz to nowych danych).

Kolejna grupa argumentów wiąże się z materialną zawartością informacji uzyskiwanych dzięki testom. Zwolennicy ekscjepcjonalizmu genetycznego to właśnie tym racjom przypisują pierwszorzędne znaczenie; ich zdaniem o wyjątkowości informacji genetycznej świadczy przede wszystkim to, czego ona dotyczy; a dotyczy po pierwsze nie tylko aktualnego stanu pacjenta, ale również jego medycznej przyszłości⁸, po drugie zaś nie tylko samego pacjenta, ale również osób z nim spokrewnionych. W nawiązaniu do pierwszego z wymienionych aspektów informację genetyczną określa się mianem „dziennika przyszłości” (*future diary*)⁹ czy też „genetycznego proroctwa” (*genetic prophecy*)¹⁰: dane uzyskane dzięki testom pozwalają przewidzieć wiele aspektów medycznej przyszłości podmiotu. Testy prognozujące i predyspozycyjne dostarczają informacji o stanie, w jakim – z większym lub mniejszym prawdopodobieństwem – znajdzie się aktualnie asymptomatyczna jednostka. W tym miejscu warto zaznaczyć, że nawet w wypadku testów, których wartość prognozująca jest wysoka, może chodzić o genetyczne cechy decydujące (współdecydujące) o rozwoju takich chorób, którym nie tylko nie można przeciwdziałać, ale nie można ich także leczyć, czy nawet łagodzić ich przebiegu¹¹, co – zdaniem zwolenników ekscjepcjonalizmu – wzmacnia wyjątkowy status informacji genetycznej, ze względu na jej etyczne, prawne i społeczne następstwa (ELSI¹²), które zostaną omówione w dalszej partii tekstu.

⁶ Annas, Glanz, Roche [1995].

⁷ Murray [1997]; Powers [2005].

⁸ Annas, Glanz, Roche [1995]; Murray [1997]; Everett [2003]; Powers [2005]; Poste [1999].

⁹ Por. np. Murray [1997]; Everett [2003].

¹⁰ Murray [1997].

¹¹ Powers [2005].

¹² Ethical, legal and social implications.

Trzeba też zaznaczyć, iż owo „genetyczne proroctwo” wcale nie musi dotyczyć medycznej przyszłości osoby testowanej (chodzi np. o wyniki testów identyfikujących asymptomatycznych nosicieli genów odpowiedzialnych za choroby dziedziczne recesywnie), ale medycznej przyszłości jej potencjalnego potomstwa. Ta obserwacja pozwala na płynne przejście do kolejnej z wymienionych cech informacji genetycznych: nie można po prostu powiedzieć, że testy dostarczają informacji o pacjencie; owszem, o pacjencie także, ale oprócz tego o jego rodzicach, rodzeństwie, potomstwie¹³; niektórzy idą dalej i zwracają uwagę, że nie chodzi tu po prostu o pokrewieństwo „rodzinne”, ale bardzo szeroko rozumiane pokrewieństwo genetyczne, które łączy nas np. z innymi przedstawicielami naszej grupy etnicznej¹⁴ – każdy test dostarcza kolejnych danych o całej tej grupie.

Wyróżniona właśnie grupa powodów świadczących – zdaniem zwolenników ekscjepcjonalizmu – o unikalnym charakterze informacji genetycznych wiąże się zatem z ich materialną zawartością, czyli z tym, jakie dane mogą zawierać. A mogą to być dane dotyczące nie tylko aktualnego stanu pacjenta, ale także prognoz wystąpienia u niego chorób późno ujawniających się, tudzież jego podatności na popularne choroby wieloczynnikowe. Co więcej, wszystkie te diagnozy i prognozy dotyczą nie tylko samego pacjenta, ale – w większym lub mniejszym stopniu – osób z nim spokrewnionych.

Formalna i materialna specyfika informacji genetycznych determinuje ich etyczne, prawne i społeczne następstwa (ELSI). Zdaniem części autorów¹⁵ niewłaściwie wykorzystana lub nie dość starannie chroniona informacja genetyczna stanowi dla osoby, której dotyczy nieporównanie większe zagrożenie w sferze ELSI, niż jakakolwiek inna informacja medyczna. Po pierwsze, tworzenie anonimowych – czyli nieopatrzonych identyfikacyjnym opisem – zbiorów danych genetycznych nie gwarantuje anonimowości osób, od których te dane pochodzą¹⁶. Po drugie, ze względu na duży „potencjał informacyjny” oraz progresywny charakter, dane genetyczne stają się atrakcyjnym towarem dla pracodawców, ubezpieczycieli czy firm farmaceutycznych¹⁷. To zainteresowanie rodzi z kolei realną groźbę dyskryminacji osób z pozytywnymi wynikami testów na rynku pracy oraz ubezpieczeń¹⁸. Zresztą zakorzeniona w świadomości publicznej bardzo ograniczona i schema-

¹³ Annas, Glanz, Roche [1995]; Murray [1997]; Everett [2003]; Sankar [2003]; Powers [2005].

¹⁴ Gostin [1995].

¹⁵ Tamże; Annas, Glanz, Roche [1995]; Nyrhinen, Leino-Kilpi, Hietala [2004].

¹⁶ Gostin [1995].

¹⁷ Everett [2003].

¹⁸ Murray [1997].

tyczna wiedza na temat genetyki prowadzi do społecznej stygmatyzacji nie tylko osób z pozytywnymi wynikami testów diagnostycznych czy prognozujących, ale także predyspozycyjnych i na nosicielstwo¹⁹. Dlatego obok zagrożeń będących następstwem niewłaściwego wykorzystania danych genetycznych przez osoby trzecie, wskazuje się niekiedy na ich potencjalnie wysoką – i względnie niezależną od okoliczności zewnętrznych – szkodliwość dla samej osoby testowanej oraz jej najbliższych²⁰.

Reasumując: za przyznaniem specjalnego statusu informacjom uzyskiwanym dzięki testom genetycznym przemawiają trzy grupy powodów związanych (1) z ich formalną charakterystyką (łatwość pozyskania i progresywny charakter), (2) z tym, czego mogą dotyczyć (przyszłości medycznej oraz grupy osób spokrewnionych) oraz (3) z ELSI (podważenie anonimowości, niebezpieczeństwo dyskryminacji, szkody emocjonalne i psychologiczne). Przeciwnicy ekscjepcjonalizmu starają się wykazać, że wszystkie te okoliczności świadczą niewątpliwie o „wrażliwości” danych genetycznych, natomiast nie wystarczają do przyznania im jakiegoś wyróżnionego statusu. Ich krytyka jest wymierzona przede wszystkim w dwie ostatnie z wymienionych przed momentem grup racji. Po pierwsze sama metafora „dziennika przyszłości” jest myląca, sugeruje bowiem, iż analiza ludzkiego DNA pozwala uzyskać najbardziej intymne i kluczowe dane budujące niepowtarzalną, jednostkową tożsamość osoby, od której pobrano badaną tkankę. A przecież z samych genów nie da się tych istotnych informacji wyczytać²¹. Poza tym jeśli „dziennik przyszłości” miałby opisywać wszelkie (obecne i przyszłe) stany kliniczne podmiotu, to byłoby to możliwe wyłącznie przy założeniu pełnego determinizmu genetycznego, który w obecnym stanie wiedzy należy uznać za pogląd mocno wątpliwy; nasz stan zdrowia jest bowiem przede wszystkim efektem interakcji czynników środowiskowych i genetycznych²². DNA nie jest więc żadnym „dziennikiem przyszłości”; jest najwyżej ogólnym planem (*blueprint*), który dostarcza bardziej lub mniej prawdopodobnych wskazówek²³. Jeśli natomiast przyjrzeć się bliżej temu rzeczywistemu, niezmitologizowanemu potencjałowi predyktywnemu, który tkwi w informacjach pochodzących z testów genetycznych, okaże się, że nie odbiega on od potencjału związanego z diagnostyką pozagenetyczną (np. zdiagnozowanie wczesnego stadium zakażenia HIV czy podwyż-

¹⁹ Annas, Glanz, Roche [1995]; Poste [1999].

²⁰ Powers [2005].

²¹ Ossario [2005].

²² Murray [1997].

²³ Everett [2003].

szzonego poziomu cholesterolu stanowi równie instruktywną wskazówkę co do medycznej przyszłości pacjenta)²⁴. Podobnie niespecyficzny jest ponadindywidualny charakter informacji genetycznych; jeśli jedno z partnerów zapadło na chorobę przenoszoną drogą płciową, to istnieje spore prawdopodobieństwo, że drugie także; jeśli u pewnego urzędnika zdiagnozowano gruźlicę, to istnieje poważny powód, aby diagnostyką objąć także nie tylko jego domowników, ale również kolegów z biura²⁵.

Jeśli chodzi o te następstwa pozyskiwania informacji genetycznych, które zalicza się do grupy ELSI, przeciwnicy ekscjepcjonalizmu koncentrują się na niebezpieczeństwie dyskryminacji osób z pozytywnymi wynikami testów i zwracają uwagę, że niebezpieczeństwo związane z niewłaściwym wykorzystaniem lub niezrozumieniem innych danych medycznych jest pod tym względem porównywalne. Krótko mówiąc ekscjepcjonalizm po pierwsze opiera się na błędnym założeniu (determinizm genetyczny), po drugie zaś opacznie interpretuje wnioski wynikające z szerokiej charakterystyki informacji genetycznej: niewątpliwie informacja genetyczna wymaga starannej ochrony, jednak nie ze względu na swój unikalny charakter, ale ze względu na przynależność do obszernego zbioru wrażliwych danych medycznych²⁶.

Najogólniej rzecz ujmując próba przyznania specjalnego statusu informacjom genetycznym prowadzi do niepotrzebnej i nieuzasadnionej fragmentaryzacji wiedzy medycznej²⁷, czego dobitnie dowodzi trzeci, zupełnie podstawowy problem ekscjepcjonalizmu: zwolennicy tego poglądu nie dysponują przekonującym kryterium, które pozwoliłoby odróżnić informację genetyczną od „zwykłej” informacji medycznej²⁸. Wyczerpujące omówienie tej kwestii można znaleźć – paradoksalnie – w tekście autorstwa G.J. Annasa, L.H. Glanza i P.A. Roche pt. *Drafting the Genetic Privacy Act: Science, Policy, and Practical Considerations*²⁹ stanowiącym swoisty manifest ekscjepcjonalizmu. Wyjściowa definicja prywatnej informacji genetycznej sformułowana przez autorów tekstu brzmi następująco:

Określenie *prywatna informacja genetyczna* oznacza każdą informację dotyczącą konkretnej jednostki uzyskaną:

(1) dzięki analizie jej DNA lub

²⁴ Murray [1997].

²⁵ Tamże.

²⁶ Everett [2003].

²⁷ Poste [1999].

²⁸ Sankar [2003].

²⁹ Annas, Glanz, Roche [1995].

- (2) dzięki analizie DNA osoby, z którą jest ona genetycznie spokrewniona, lub
- (3) dzięki znajomości miejsca, jakie zajmuje ona w drzewie genealogicznym – czy też w historii rodziny – które opracowano lub zbadano pod kątem konkretnej dziedzicznej choroby; która to informacja:
- (4) potwierdza rozpoznanie choroby;
- (5) ustala obecność genu, genów, określonego markera lub markerów genetycznych;
- (6) wskazuje, że ryzyko zapadnięcia na chorobę w wyniku odziedziczenia pewnego genu jest w przypadku jednostki podwyższone lub obniżone; lub
- (7) wskazuje, że jest ona nosicielem genu³⁰.

Powyższa definicja jest dość szczegółowa, a zarazem do grupy „informacji genetycznych” zalicza bardzo szeroki zakres różnorodnych danych; na jej mocy za próbę uzyskania takiej informacji należałoby uznać nie tylko przeprowadzenie testu genetycznego – co jest zupełnie niekontrowersyjne – ale także każdy wywiad medyczny zawierający pytania o powtarzające się w rodzinie choroby. Dlatego też autorzy wspomnianego tekstu niemal natychmiast formułują drugą, skromniejszą propozycję:

Określenie *prywatna informacja genetyczna* oznacza każdą informację dotyczącą konkretnej jednostki wywiedzioną z obecności, braku, zmiany albo mutacji genu bądź genów, lub z obecności albo braku określonego markera bądź markerów DNA, którą uzyskano:

- (1) dzięki analizie jej DNA lub
- (2) dzięki analizie DNA osoby, z którą jest ona spokrewniona³¹.

³⁰ „The term private genetic information means any information about identifiable individual that has been obtained:

- (1) from any analysis of the individual's DNA;
- (2) from any analysis of the DNA of person to whom the individual is genetically related; or
- (3) from knowing the status of the individual in a pedigree or family history that has been developed or analysed for a particular heredity condition; and that
- (4) conforms the diagnosis of a disease;
- (5) determines the presence of gene or genes, or a specific marker or gene markers;
- (6) indicates that the individual is at increased or decreased risk of developing a disease as a result of having inherited a gene; or
- (7) establishes that the individual is a carrier of a gene” (Annas, Glanz, Roche [1995] s. 361).

³¹ „The term private genetic information means any information about identifiable individual that is derived from the presence, absence, alteration, or mutation of gene or genes, or the presence or absence of specific DNA marker or markers, and that has been obtained:

W ten sposób z zakresu „informacji genetycznej” wyklucza się jednak wszelkie dane, które można uzyskać, badając produkty uboczne genów (np. diagnozowanie mukowiscydozy dzięki analizie składu potu)³²; jeśli obecność pewnego zmutowanego genu potwierdza się poprzez badania krwi pod kątem występowania protein będących jego produktem, to mimo iż zdobywa się wiedzę o występowaniu lub niewystępowaniu genu, nie jest to prywatna informacja genetyczna³³. Łatwo zauważyć absurdalne konsekwencje tej sytuacji.

Syntetyczne spojrzenie na dyskusję dotyczącą specyfiki informacji genetycznych prowadzi do wniosku, że ekscjepcjonalizm genetyczny jest poglądem mało przekonującym; po pierwsze wychodzi od arbitralnego założenia determinizmu genetycznego, po drugie ignoruje fakt, iż praktycznie wszystkie punkty charakterystyki informacji genetycznej w takiej czy innej formie dotyczą też innych danych medycznych. Po trzecie wreszcie nie jest w stanie sformułować ścisłej definicji informacji genetycznej, co w wypadku stanowiska głoszącego jej unikalny charakter jest absolutnie fundamentalnym brakiem. Krytyczna ocena ekscjepcjonalizmu nie zmienia jednak faktu, że informacje uzyskiwane dzięki testom genetycznym niewątpliwie są danymi wrażliwymi, a ich niewłaściwe wykorzystanie może być dla podmiotu, którego dotyczą wysoce szkodliwe³⁴.

Prywatny charakter informacji pochodzących z testów

Niemożność sformułowania zadowalającej definicji „prywatnej informacji genetycznej” jest, jak już mówiłam, okolicznością dyskwalifikującą genetyczny ekscjepcjonalizm, jednak dla dyskusji dotyczącej etycznych aspektów przeprowadzania testów genetycznych nie ma ona w zasadzie żadnego znaczenia. Choć charakterystyka uzyskiwanych dzięki nim informacji nie świadczy o ich unikalności, to niedwuznacznie wskazuje na konieczność sformułowania starannie przemyślanych zasad regulujących ich pozyskiwanie, udostępnianie i przechowywanie³⁵. Praktycznie wszystkie wymienione powyżej punkty owej charakterystyki w większym lub mniejszym stopniu dotyczą problematyki związanej z obowiązkiem ochrony prywatności podmiotu.

(1) from an analysis of the individual's DNA; or

(2) from an analysis of the DNA of a person to whom the individual is related” (Annas, Glanz, Roche [1995] s. 362).

³² Sankar [2003].

³³ Annas, Glanz, Roche [1995].

³⁴ Green, Botkin [2003].

³⁵ Przyłuska-Fiszler [2013].

Prywatność jest naturalnie przedmiotem obszernej dyskusji, która jednak nie mieści się w tematycznym zakresie mojego tekstu; dla dalszej prezentacji zagadnień związanych z testami genetycznymi zupełnie wystarczy koncepcja prywatności, którą można znaleźć w artykule G.T. Lauriego pt. *In Defence of Ignorance: Genetic Information and the Right not to Know*³⁶; Laurie wskazuje dwa aspekty tego zjawiska: informacyjny i psychologiczny³⁷. Ochrona prywatności informacyjnej sprawia, że głównym – jeśli nie jedynym – dysponentem danych dotyczących podmiotu jest on sam; innymi słowy uniemożliwia osobom trzecim swobodny dostęp do informacji o podmiocie. Pochodną prawa do prywatności informacyjnej jest zasada poufności. Z kolei poszanowanie prywatności psychologicznej podmiotu umożliwia mu blokowanie dopływu niechcianych bodźców; za naruszenie prywatności psychologicznej uznaje się między innymi udzielanie podmiotowi niechcianych informacji, dlatego pochodną prawa do tak rozumianej prywatności jest prawo do niewiedzy. Informacje uzyskiwane dzięki testom genetycznym są niewątpliwie danymi prywatnymi; podmiot ma więc prawo oczekiwać, że jego opinia o tym, czy w ogóle należy je uzyskiwać będzie rozstrzygająca (prywatność psychologiczna), a dane już pozyskane będą traktowane jako poufne (prywatność informacyjna)³⁸.

Rzut oka na akcentowane przez zwolenników ekscjepcjonalizmu elementy charakterystyki informacji pochodzących z testów pozwala dostrzec, że wszystkie one albo stanowią źródło potencjalnego zagrożenia dla prywatności podmiotu, albo są efektem jej naruszenia. Ponieważ informacje genetyczne są łatwe (w powyżej określonym znaczeniu) do pozyskania, mają progresywny charakter, w pewnym stopniu dotyczą medycznej przyszłości podmiotu oraz jego rodziny, pojawia się pokusa udostępniania ich osobom trzecim, czy to ze względów merkantylnych (firmy ubezpieczeniowe, pracodawcy), czy też ze względu na dobro osób spokrewnionych³⁹. Jeśli mówimy o nieusankcjonowanym – przez podmiot – rozpowszechnianiu informacji, chodzi naturalnie o naruszenie prywatności informacyjnej. Warto jednak zauważyć, że akcent może zostać przesunięty na prywatność psychologiczną, jeśli podmiot – z wymienionych przed momentem powodów – jest w sposób niedopuszczalny nakłaniany (zmuszany) do uzyskania

³⁶ Laurie [1999].

³⁷ Laurie traktuje prywatność psychologiczną jako jeden z dwóch aspektów prywatności przestrzennej, która oznacza możliwość blokowania dostępu do podmiotu na płaszczyźnie zarówno psychologicznej, jak i fizycznej. Z punktu widzenia dyskusji nad informacjami uzyskiwanymi dzięki testom genetycznym, interesujący jest wyłącznie aspekt psychologiczny.

³⁸ Everett [2003].

³⁹ Chyrowicz [2002] s. 52–65.

informacji, których uzyskać nie chce. Naruszenie każdego z dwóch aspektów prywatności naraża pacjenta na szkody emocjonalne i psychologiczne; naruszenie prywatności informacyjnej oprócz tego naraża go także na dyskryminację.

*Genetic Privacy Act*⁴⁰ (GPA) to jedna z bardziej systematycznych prób rozwiązania – a właściwie stworzenia podwalin rozwiązania – problemów dotyczących ochrony prywatności pacjenta w kontekście dotyczących go informacji genetycznych. Postuluje się w nim wprowadzenie regulacji pozwalających chronić prywatność dawców analizowanych tkanek, które to regulacje powinny dotyczyć nie tylko pozyskiwania, gromadzenia i dystrybucji informacji, ale również pozyskiwania, gromadzenia i analiz próbek DNA.

Pierwsza część regulacji GPA dotyczy gromadzenia i analizy identyfikowalnych (nieanonimowych) próbek DNA. Potencjalny dawca musi zostać poinformowany o zamiarze pobrania tkanki, a zamiar ten może zostać zrealizowany wyłącznie pod warunkiem uzyskania świadomej zgody (potwierdzonej podpisem na stosownym formularzu) samego pacjenta lub jego prawnych pełnomocników. Przed wyrażeniem zgody dawca musi zostać powiadomiony o spodziewanych efektach testu i ich przeznaczeniu, należy mu uświadomić, że uzyskane informacje będą dotyczyły nie tylko jego samego, ale również – w pewnym stopniu – jego rodziny, a także wskazać niebezpieczeństwa związane z ich rozpowszechnianiem. Formularz zgody musi również zawierać dane dotyczące sposobu analizowania i przechowywania próbek, a także zastrzeżenie, iż próbka zostanie zniszczona po przeprowadzeniu testów, na które wyrażono zgodę, chyba że dawca zadysponuje inaczej. GPA przyznaje osobom poddawanych testom genetycznym prawo do:

- (1) pełnej wiedzy o tym, jakiego rodzaju informacje można uzyskać dzięki przeprowadzeniu testu,
- (2) określenia celu, któremu test ma służyć,
- (3) pełnego wglądu w informacje uzyskane dzięki testom oraz otrzymania kopii danych,
- (4) wskazania instytucji uprawnionej do przechowywania i analizowania próbek ich DNA,
- (5) wydania dyspozycji o zniszczeniu próbek oraz wskazania pełnomocnika, który będzie mógł wydać taką dyspozycję po ich śmierci,
- (6) niewyrażenia zgody na wykorzystanie próbek w dalszych badaniach lub w celach komercyjnych.

⁴⁰ Annas, Glanz, Roche [1995].

W interesującym mnie kontekście ochrony prywatności, GPA oferuje zabezpieczenia dotyczące zarówno jej aspektu psychologicznego, jak i informacyjnego. Pacjent musi wyrazić zgodę na przeprowadzenie testu, co więcej zgoda dotyczy wyłącznie testu przeprowadzanego w precyzyjnie określonym celu; zatem pozyskane zostaną wyłącznie informacje ujęte w zgodzie pacjenta⁴¹ (pierwszej bądź kolejnej). Wobec progresywnego charakteru informacji genetycznych⁴² autory GPA zajmują więc zupełnie jednoznaczne stanowisko: ponieważ żaden formularz zgody nie może a priori uwzględnić wszelkich faktycznie i potencjalnie możliwych sposobów wykorzystania tkanki oraz zakresu informacji, które można dzięki niej uzyskać, każde wtórne wykorzystanie tkanki wymaga kolejnej zgody dawcy⁴³. To samo uprawnienie do jednoznacznego wskazania celu, któremu ma służyć test w znacznym stopniu chroni również informacyjną prywatność podmiotu: plany komercyjnego wykorzystania wyników testu, bądź udostępnienia ich ubezpieczycielowi lub pracodawcy, musiałyby zostać uwzględnione w formularzu świadomej zgody. W tym miejscu warto jednak zwrócić uwagę na kontrowersję dotyczącą zakresu obowiązku ochrony prywatności informacyjnej. W relacji podmiot – pracodawca (ubezpieczyciel) jedynym dysponentem informacji genetycznych powinna być osoba, której one dotyczą; oczywiście ta konstatacja nie wyczerpuje bynajmniej potężnej, wielowątkowej dyskusji dotyczącej zasad wykorzystywania informacji genetycznych przez ubezpieczycieli i pracodawców⁴⁴, stanowi natomiast wyraz rozstrzygnięcia na poziomie podstawowym: z etycznego punktu widzenia podmiot posiada jednoznaczne uprawnienie do ochrony swojej prywatności w relacji z pracodawcą i ubezpieczycielem. Wspomniana kontrowersja dotyczy natomiast charakteru tego uprawnienia w relacji podmiot – osoby z nim spokrewnione.

Ochrona prywatności a dobro rodziny

W trosce o przejrzystość wyводу skoncentruję się obecnie wyłącznie na informacyjnym aspekcie prywatności; dla przypomnienia: ochrona prywatności informacyjnej oznacza, iż nie wolno bez wiedzy i zgody podmiotu *rozpowszechniać* danych uznanych przez niego za prywatne. Obowiązek ochrony prywatności jednostki jest realizowany przede wszystkim dzięki stosowaniu zasady poufności. Przenosząc rozważania na grunt medycyny, można sformułować dwie wersje

⁴¹ Por. Przyłuska-Fischer [2013].

⁴² Poste [1999].

⁴³ Annas, Glanz, Roche [1995]; Gostin [1995].

⁴⁴ Kaas [1997]; Rothstein [1997a, 1997b]; Burley [1999]; Knoppers [1999].

owej zasady: w wersji mocnej głosi ona, iż jedynym dysponentem zbioru informacji uzyskanych w procesie terapeutycznym jest pacjent; natomiast zasada w wersji złagodzonej dopuszcza sytuacje, w których lekarz – bez zgody pacjenta – udostępnia dane poufne osobom trzecim, przy czym zachowanie lekarza zawsze wymaga głębszego uzasadnienia⁴⁵.

Stosowanie zasady poufności do informacji uzyskiwanych dzięki testom genetycznym stanowi przedmiot obszernej dyskusji ze względu na ich, wspomniany już, „rodzinny” charakter. Może dochodzić, i dochodzi, do kontrowersyjnych z etycznego punktu widzenia sytuacji, w których pacjent nie chce udostępnić danych istotnych również dla osób z nim spokrewnionych; czy troska o prywatność pacjenta pozostaje wtedy rzeczywistym obowiązkiem lekarza, czy też obowiązek ten może zostać uchylony przez jakieś obowiązki konkurencyjne? Wszystkie propozycje rozwiązania tego problemu opierają się na rozstrzygnięciach dotyczących charakteru i zakresu zasady poufności stosowanej do informacji pochodzących z testów genetycznych. W literaturze przedmiotu można w tej kwestii wyróżnić trzy podstawowe stanowiska⁴⁶:

(1) informacje genetyczne są informacjami poufnymi, jednak ich „właścicielem” – podmiotem, którego prywatność jest chroniona przez zasadę poufności – nie jest osoba poddana testom, ale cała grupa osób spokrewnionych, których te informacje dotyczą⁴⁷,

(2) informacje genetyczne są informacjami poufnymi; podmiotem, którego prywatność powinna być chroniona zasadą poufności jest osoba poddawana testom, jednak w grę wchodzi wyłącznie złagodzona wersja tej zasady⁴⁸,

(3) informacje genetyczne są informacjami poufnymi; podmiotem, którego prywatność powinna być chroniona zasadą poufności jest osoba poddawana testom, a w grę wchodzi wyłącznie mocna wersja tej zasady⁴⁹.

Pierwsze z wymienionych stanowisk jest konkretyzacją modelu opieki zdrowotnej zwanego przymierzem rodzinnym (*Family Covenant*)⁵⁰; model ten zakłada, że relacja terapeutyczna nigdy nie jest (a przynajmniej nie powinna być)

⁴⁵ Por. Dryla [2011].

⁴⁶ Lacroix, Nycum, Godard, Knoppers [2008]; pomijam stanowisko skrajnie paternalistyczne, które przyznaje lekarzowi pełne prawo do dysponowania danymi medycznymi pacjenta, ponieważ w zasadzie unieważnia ono zasadę poufności.

⁴⁷ Doukas, Berg [2001].

⁴⁸ Por. np. Ensenauer, Michels, Reinke [2005]; Resnik [2003]; Lucassen, Parks [2004]; Resnik [2003]; Doukas, Berg [2001].

⁴⁹ Clarke et al. [2005].

⁵⁰ Doukas, Berg [2001].

relacją lekarz – pacjent, ale relacją lekarz – grupa rodzinna (w tym pacjent). Zadaniem lekarza jest nie tyle troska o medyczny dobrostan jednostki, ale raczej troska o dobrostan rodziny; pełni on rolę doradcy, konsultanta i eksperta, który nie tylko dba o zdrowie członków rodziny, ale pomaga także rozstrzygać ewentualne konflikty pomiędzy szeroko rozumianym dobrem poszczególnych jednostek, a dobrem całej grupy. Zwolennicy tego modelu uważają, że jest on szczególnie uzasadniony na gruncie genetyki klinicznej właśnie ze względu na ponadindywidualną ważność pozyskiwanych informacji. Łatwo zauważyć, że jest to najmniej restrykcyjna – w kontekście prywatności jednostki – z wymienionych propozycji: skoro wyniki testu nie są prywatną własnością pacjenta, ale prywatną własnością grupy rodzinnej, lekarz informujący o nich członków rodziny w ogóle nie narusza zasady poufności. To jak mocna powinna być ta zasada nie ma w tym kontekście żadnego znaczenia; ważne, że chroni ona prywatność rodziny, a nie jednostki i to rodzina – a nie jednostka – jest uprawnionym dysponentem informacji pochodzących z testów genetycznych.

Propozycja druga jest bardziej restrykcyjna: informacje pochodzące z testów genetycznych, jako prywatne dane pacjenta, powinny być chronione przez zasadę poufności również na płaszczyźnie relacji rodzinnych. Niemniej chodzi o zasadę w wersji złagodzonej: lekarz ma *prima facie* obowiązek nieujawniania ich wbrew woli pacjenta; innymi słowy w pewnych okolicznościach zasada poufności musi ustąpić przed istotniejszymi obowiązkami etycznymi. W interesujących nas okolicznościach, w grę może wchodzić jeden z dwóch obowiązków: specjalne zobowiązania mające swoje źródło w bliskich relacjach rodzinnych⁵¹ lub powszechny obowiązek zapobiegania szkodzie⁵². Pierwsza możliwość nie jest zbyt obiecująca, wskazuje bowiem na pewne mocne zobowiązania samego pacjenta – to pacjent powinien mieć na względzie dobro osób blisko z nim związanych⁵³ – nie wpływa natomiast w żaden sposób na kluczowy w tym miejscu dylemat lekarza bądź konsultanta. Z tego, że pacjent ma mocny obowiązek nieszkodzenia rodzinie nie wynika, że lekarz przestaje być zobowiązany do przestrzegania zasady poufności. Bardziej interesująca i szerzej dyskutowana jest druga możliwość: obowiązek przestrzegania zasady poufności mógłby zostać uchylony przez obowiązek nieszkodzenia. Wyrazem tego stanowiska są niewątpliwie rekomendacje American Society of Human Genetics (ASHG) dotyczące przestrzegania – a właściwie łamania – zasady poufności. Jej złamanie jest uzasadnione, „(1) jeżeli próby nakłonienia

⁵¹ Por. np. Resnik [2003]; Doukas, Berg [2001].

⁵² Por. np. Ensenauer, Michels, Reinke [2005]; Resnik [2003]; Lucassen, Parks [2004].

⁵³ Chyrowicz [2002] s. 52–65.

pacjenta do poinformowania członków rodziny nie powiodły się, (2) jeżeli istnieje prawdopodobieństwo wystąpienia poważnej i przewidywalnej szkody, (3) jeśli zagrożeni krewni są znani, (4) jeżeli chorobie można albo zapobiec, albo ją leczyć, lub 'uzasadniona wiedza medyczna wskazuje, iż wczesne podjęcie systematycznej obserwacji zmniejszy ryzyko'" ⁵⁴.

Dyskusja nad przytoczonym stanowiskiem ogniskuje się wokół specyficznego rachunku szkód, którego przeprowadzenia wymaga drugi punkt rekomendacji ASHG; zdaniem części autorów dokonanie wiarygodnego bilansu szkód dotyczących genetycznie uwarunkowanych schorzeń w zdecydowanej większości przypadków jest w zasadzie niewykonalne⁵⁵. Dlatego też pojawiają się opinie, iż obowiązek ochrony danych poufnych może zostać uchylony przez obowiązek nieszkodzenia wyłącznie wtedy, gdy chodzi o uwarunkowane monogenowo choroby, w stosunku do których można podjąć skuteczne środki zaradcze⁵⁶. Naturalnie nie jest rzeczą oczywistą, że wszystkim z wymienianych przez ASHG warunków należy przyznawać takie samo znaczenie; punkty (1) i (3) wskazują niewątpliwie warunki konieczne, które powodują, że złamanie zasady poufności w ogóle można wziąć pod uwagę. Być może jednak roli języczka u wagi nie powinien odgrywać wymagający zazwyczaj niewykonalnego rachunku szkód punkt (2), ale oceniający możliwość praktycznego wykorzystania uzyskanych informacji punkt (4). Wtedy złamanie zasady poufności w interesującym nas tu „rodzinnym” kontekście byłoby więc możliwe w wypadku informacji uzyskanych na podstawie testów odznaczających się użytecznością kliniczną. Taka interpretacja ma interesujące konsekwencje zwłaszcza w świetle ustaleń dotyczących warunków, które powinny decydować o wprowadzeniu konkretnych testów do użytku klinicznego; wątek ten zostanie rozwinięty w dalszej partii tekstu.

Ostatnie z rozważanych stanowisk czyni pacjenta jedynym dysponentem informacji pochodzących z testów genetycznych. Jego zwolennicy nie traktują obowiązku nieszkodzenia jako realnej konkurencji dla obowiązku ochrony prywatności (przynajmniej jeśli chodzi o informacje genetyczne). Pogląd ten jest uzasadniany na dwa różne sposoby. Niektórzy z autorów twierdzą, iż ujawnienie prywatnej informacji genetycznej nie będzie aktem nieszkodzenia, lecz dobro-

⁵⁴ Za: McCarthy Veatch, LeRoy, Bartels [2003] s. 235: „(1) when attempts to encourage the patient to tell family members have failed, (2) when serious and foreseeable harm is likely to occur, (3) when at-risk relatives are known, and (4) when either a disease is preventable or treatable or 'medically accepted standards indicate that early monitoring will reduce the risk'”.

⁵⁵ Lucassen, Parks[2004]; Lacroix, Nycum, Godard, Knoppers [2008].

⁵⁶ Lacroix, Nycum, Godard, Knoppers [2008].

czynności⁵⁷; obowiązek dobroczynności, jaki lekarz ma wobec krewnych pacjenta jest prawdopodobnie znacznie słabszy od obowiązku poszanowania autonomii samego pacjenta, a konkretyzacją tego właśnie obowiązku jest zasada poufności. Inni przyznają co prawda, że ujawnienie pewnych danych genetycznych byłoby formą realizacji obowiązku nieszkodzenia, po pierwsze jednak nie jedyną, po drugie zaś – nie najlepszą. Ten sam cel można bowiem osiągnąć poprzez warunkową rezygnację z zasady niedyrektywności w konsultacjach, które powinny być przeprowadzane w następstwie testów genetycznych⁵⁸; pacjenta po prostu należy zdecydowanie nakłaniać do ujawnienia informacji rodzinie. Nawet jeśli uznamy, że rezygnując z niedyrektywnej postawy, konsultant narusza autonomię pacjenta – co wcale nie jest oczywiste – to i tak będzie to naruszenie znacznie mniej dotkliwe, niż w przypadku zlekceważenia prywatności informacyjnej poprzez ujawnienie danych poufnych.

Reasumując: to, w jaki sposób „rodzinny” charakter informacji pochodzących z testów genetycznych wpływa na obowiązek respektowania informacyjnej prywatności podmiotu, po pierwsze zależy od tego, jak zostanie rozstrzygnięta kwestia „własności” owych danych (czy należą do jednostki czy do grupy krewniczej), po drugie zaś od możliwości wskazania racji, które w sposób uzasadniony pozwalałyby zawiesić bądź osłabić obowiązek ochrony prywatności.

W tym miejscu warto zaznaczyć, iż przedmiotem równie ożywionej dyskusji jest ochrona psychologicznego aspektu prywatności podmiotu; przypomnę, że jednym ze sposobów jej naruszenia jest dostarczanie podmiotowi niechcianych informacji, zmuszanie go, by dowiedział się rzeczy, których wiedzieć nie chce. Centralnym zagadnieniem jest więc pytanie o istnienie prawa do niewiedzy, prawa do niewiedzy o swoim stanie zdrowia. Związek z informacjami uzyskiwanymi dzięki testom genetycznym jest oczywisty: ich wiarygodność i precyzja praktycznie zawsze wzrasta w sytuacji, gdy poddaje się im nie tylko osobę bezpośrednio zainteresowaną, ale również – kaskadowo – możliwie wielu członków rodziny. Jak zaznaczyłam, debata na ten temat jest ożywiona, niemniej jej zasadnicza część przebiega na wyższym poziomie ogólności i nawet powierzchowne zreferowanie pojawiających się w niej propozycji wymagałoby poruszenia wątków zbyt odległych od zakresu tematycznego przeglądu⁵⁹.

⁵⁷ Rhodes [2000].

⁵⁸ Por. np. Clarke et al. [2005].

⁵⁹ Harris, Keywood [2001]; Laurie [1999]; Rhodes [1998, 2000]; Takala [1999, 2001]; Takala, Häyry [2000]; Wilson [2005].

Pacjenci nieletni

Pozostając w kręgu zagadnień wyznaczonym przez *Genetic Privacy Act*, nie sposób pominąć kolejnej obszernie dyskutowanej kwestii związanej z przeprowadzaniem testów genetycznych, mianowicie dopuszczalności poddawania osób niepełnoletnich testom prognozującym i predyspozycyjnym⁶⁰. GPA wyklucza możliwość poddawania osób poniżej 16 roku życia testom na obecność genów odpowiedzialnych za choroby późno ujawniające się, o ile nie istnieją skuteczne środki zaradcze, których zastosowanie uniemożliwi rozwój choroby lub znacząco złagodzi jej przebieg. Uzasadniając zakaz, autorzy wskazują na niebezpieczeństwo naruszenia prywatności dziecka. Drugim – obok testów stanowiących warunek konieczny skutecznej prewencji - wyjątkiem od tej zasady, są sytuacje, w których chodzi o tzw. „dojrzałych nieletnich”, czyli nastolatków o potwierdzonej zdolności decyzyjnej i zadowalającym poziomie kompetencji. W takich wypadkach, na wyraźne życzenie nieletniego (usankcjonowane zgodą rodziców), testy mogą być przeprowadzone, jednak ich wyniki nie powinny być udostępniane rodzicom – o ile nie dotyczą choroby, której można zapobiec lub złagodzić jej przebieg – chyba że nieletni zadecyduje inaczej⁶¹.

Powyższe stanowisko zostało również zawarte w rekomendacjach zachodnich stowarzyszeń zajmujących się – również bądź wyłącznie – genetyką człowieka⁶². Za miarodajny przykład może posłużyć stanowisko American Medical Association zawarte w *Opinion 2.138 – Genetic Testing of Children*⁶³:

[...] test musi się wiązać z potencjalną korzyścią, którą w zasadny sposób można postrzegać jako przeważającą szkody z nim związane, zwłaszcza szkodę polegającą na uniemożliwieniu dzieciom dokonania w przyszłości wyboru dotyczącego wiedzy o własnym statusie genetycznym. [...] Zastosowanie powyższej zasady do konkretnych okoliczności, prowadzi do następujących konkluzji:

(1) jeśli dziecko jest narażone na rozwój genetycznej choroby, w stosunku do której można podjąć środki zapobiegawcze lub inne środki terapeutyczne, testy genetyczne powinny być oferowane [...],

⁶⁰ Chyrowicz [2002] s. 52–65.

⁶¹ Por. Dryła [2012], passus poświęcony omówieniu argumentów za i przeciw poddawaniu dzieci testom prognozującym i predyspozycyjnym.

⁶² Np. British Society of Human Genetics – BSHG [2010]; American Society of Human Genetics – ASHG [1995]; American Academy of Pediatrics – AAP [2001]; American Medical Association – AMA [1996].

⁶³ AMA [1996].

- (3) jeśli dziecko jest narażone na rozwój genetycznej choroby późno ujawniającej się, a środki zapobiegawcze oraz inne środki terapeutyczne nie są dostępne, testy genetyczne [...] w zasadzie nie powinny być przeprowadzane [...],
- (4) z przeprowadzaniem testów na nosicielstwo należy się wstrzymać do czasu, aż dziecko osiągnie dojrzałość potrzebną do podejmowania decyzji reprodukcyjnych albo aż decyzje takie będą musiały zostać podjęte w jego imieniu, jeśli jest ono zbyt niedojrzałe, by w tej sferze dokonywać samodzielnych wyborów [...] ⁶⁴.

Zastrzeżenie odnoszące się do tzw. „dojrzałych nieletnich”, które osłabia nieco przywołane stanowisko, można znaleźć chociażby w rekomendacjach American Academy of Pediatrics⁶⁵.

Zwolennicy tak zasadniczego ograniczenia oferty testów genetycznych, którym można poddawać nieletnich, powołują się na trzy argumenty: z naruszenia autonomii (bądź z naruszenia prawa do otwartej przyszłości), z naruszenia medycznej zasady poufności oraz ze szkód psychospołecznych⁶⁶. Poddając dziecko testom prognozującym lub predyspozycyjnym po pierwsze niejako a priori naruszamy autonomię, którą najprawdopodobniej wykształci ono w toku dalszego rozwoju: przyszły autonomiczny podmiot zostaje pozbawiony możliwości podjęcia autonomicznej decyzji dotyczącej (nie)wiedzy o własnym genetycznym uposażeniu. Po drugie, nieuchronnym następstwem przeprowadzenia takich testów jest naruszenie prywatności informacyjnej dziecka; wyniki testu zostaną przecież przekazane w pierwszym rzędzie – jeśli nie wyłącznie – jego rodzicom. Po trzecie wreszcie, wyniki testów mogą w sposób nieodwracalny zaburzyć relację między rodzicami a dzieckiem, wpłynąć dewastująco na jego samoocenę oraz skazać je na rodzinny (społeczny) ostracyzm.

⁶⁴ “[...] there must be some potential benefit from the testing that can reasonably be viewed as outweighing the disadvantages of testing, particularly the harm from abrogating the children’s future choice in knowing their genetic status. [...] Applying [this principle] to specific circumstances yields the following conclusions:

- (1) When a child is at risk for a genetic condition for which preventive or other therapeutic measures are available, genetic testing should be offered [...].
- (3) When a child is at risk for a genetic condition with adult onset for which preventive or other therapeutic measures are not available, genetic testing [...] generally should not be undertaken [...].
- (4) Genetic testing for carrier status should be deferred until either the child reaches maturity, the child needs to make reproductive decisions, or, in the case of children too immature to make their own reproductive decisions, reproductive decisions need to be made for the child”.

⁶⁵ AAP [2001].

⁶⁶ Copelovitch, Kaplan [2006]; Duncan [2004]; Duncan, Delatycki [2006]; Rhodes [2006].

Wszystkie trzy argumenty doczekały się krytycznych komentarzy, które w dużym stopniu sprowadzają się do następującej konstatacji: ich zwolennicy abstrahują od specyfiki relacji rodzice – dziecko, a jej pominięcie z konieczności prowadzi do absurdalnych konsekwencji. Należałoby bowiem cały proces wychowawczy uznać za jedno wielkie naruszenie przyszłej autonomii i permanentne ignorowanie informacyjnej prywatności dziecka. Zgodnie z logiką dwóch pierwszych argumentów, każda rodzicielska decyzja „skazująca” dziecko na lekcje gry na pianinie czy operację wycięcia migdałków narusza jego prawo do otwartej przyszłości; każda wizyta u pediatry stanowi pogwałcenie zasady poufności danych medycznych. Zwraca się również uwagę, iż wbrew ponurym prognozom zwolenników argumentów z naruszenia autonomii oraz ze szkód psychospołecznych, testy prognozujące – rozstrzygając niepewność dotyczącą zasadniczych kwestii życiowych oraz pozwalając dziecku oswajać się ze swoją sytuacją zdrowotną - raczej jeszcze szerzej „otwierają” jego przyszłość oraz wzmacniają więzi rodzinne.

Testy genetyczne w użyciu klinicznym

Przywołane dotychczas dyskusje koncentrowały się wokół charakterystyki informacji pochodzących z testów genetycznych, obejmującej ich ponadindywidualny charakter, który z kolei w specyficzny sposób wpływał na zakres i funkcjonowanie prawa do ochrony danych prywatnych (zagadnienie poddawania testom nieletnich zostało potraktowane jako przyczynek do dyskusji nad prywatnością). Zupełnie inną sprawą, której nie sposób pominąć w przeglądzie zagadnień dotyczących informacji uzyskiwanych dzięki testom, jest możliwość klinicznego wykorzystania tych informacji. Rzecz jest o tyle istotna, że to właśnie od możliwości ich wykorzystania w zabiegach prewencyjnych, terapeutycznych bądź łagodzących najczęściej uzależnia się zasadność wprowadzenia poszczególnych testów do użytku klinicznego. Ostatnia część przeglądu została poświęcona prezentacji tego zagadnienia.

Reakcja na regularny przyrost oferty dostępnych testów genetycznych jest – ogólnie mówiąc – ambiwalentna. Z jednej strony dostrzega się niewątpliwe korzyści będące następstwem pozyskiwanych w ten sposób informacji; korzyści te są porządkowane dzięki wykorzystaniu trzech podstawowych kategorii:

(1) korzyści kliniczne, do których zalicza się szanse na uniknięcie wystąpienia choroby, wczesną diagnozę umożliwiającą wdrożenie skutecznej terapii oraz uniknięcie szkód związanych z niewłaściwą terapią, leczenie objawowe;

(2) korzyści psychologiczne lub społeczne, np. likwidacja niepewności, umożliwienie tworzenia racjonalnych planów życiowych, poprawa ogólnego dobrostanu;

(3) korzyści związane ze zdrowiem publicznym, czyli obniżenie populacyjnej zachorowalności lub śmiertelności związanej z chorobą genetyczną oraz z zabiegami medycznymi w ogóle⁶⁷.

Z drugiej jednak strony, nie sposób nie zauważyć, iż sukcesywnemu powiększaniu katalogu testów dostępnych w użyciu klinicznym nie towarzyszy proporcjonalny przyrost wiedzy medycznej, która zapewniałaby efektywne wykorzystanie pozyskanych informacji czy to w działaniach prewencyjnych, czy łagodzących. Testy rzadko charakteryzują się wysoką wartością prognozującą, rzadko też towarzyszy im możliwość podjęcia określonych środków zapobiegawczych; większość powszechnych chorób to przecież choroby wieloczynnikowe: do ich rozwoju przyczynia się kilka czynników genetycznych oraz środowiskowe czynniki ryzyka. W efekcie obecność jakiegoś genetycznego wariantu związanego z powszechną chorobą wskazuje raczej na zwiększone ryzyko, niż pewność zachorowania (często będzie też potrzebne określenie interakcji czynników genetycznych i pozagenetycznych w celu ustalenia poziomu ryzyka dla konkretnej jednostki)⁶⁸.

Przedwczesną – nieopartą danymi na temat klinicznej wartości – implementację testów uzasadnia się niekiedy troską o autonomię pacjenta oraz względem na wskazane powyżej korzyści społeczne i psychologiczne. Taki sposób rozumowania nie mieści się jednak w obowiązujących na gruncie medycyny standardach, które pozwalają na włączenie do praktyki medycznej procedur prowadzących do wymiernej różnicy w zakresie oferowanych rozwiązań klinicznych⁶⁹. W literaturze przedmiotu sporo uwagi poświęcono warunkom, które powinny decydować o tym, że pewien konkretny test rzeczywiście jest wart przeprowadzenia, czy też szerzej, wprowadzenia do oferty klinicznej.

Najbardziej rozpowszechnionym sposobem oceny jakości/wiarygodności testu jest model ACCE⁷⁰, który zasadność wprowadzenia testu do użycia klinicznego, uzależnia od czterech parametrów: analitycznej wiarygodności, klinicznej

⁶⁷ Burges [2001].

⁶⁸ Burke et al. [2002].

⁶⁹ Burges [2001].

⁷⁰ Analytical validity, clinical validity, clinical utility, ethical, legal, and social implications of genetic testing.

wiarygodności, klinicznej użyteczności oraz etycznych, prawnych i społecznych następstw testu (ELSI). Należy pokrótce omówić wszystkie cztery.

Poziom analitycznej wiarygodności testu odzwierciedla jego zdolność do precyzyjnego i wiarygodnego wskazania interesującego genotypu. Innymi słowy, chodzi o precyzję, z jaką konkretna cecha genetyczna (np. wariant sekwencji DNA) może zostać zidentyfikowana dzięki danemu testowi laboratoryjnemu⁷¹. Za stopień analitycznej wiarygodności testu odpowiadają przede wszystkim jego analityczna wrażliwość (prawdopodobieństwo, że test wykryje daną anomalię) oraz analityczna specyficzność (prawdopodobieństwo, że test fałszywie nie wykaże obecności anomalii)⁷². Kliniczna wiarygodność testu oznacza dokładność, z jaką test przewiduje konkretny objaw kliniczny. Dla określenia klinicznej wiarygodności wykorzystuje się pozytywną i negatywną wartość prognostyczną testu, które określają relację pomiędzy pozytywnymi wynikami testu, a występowaniem choroby uwarunkowanej poszukiwaną anomalią genetyczną⁷³. Kłopotliwe jest zwłaszcza ustalanie klinicznej wiarygodności testów prognozujących i predyspozycyjnych, ponieważ wystąpienie choroby jest w takich wypadkach odsunięte w czasie⁷⁴.

Ostatecznie wskazówki co do klinicznego użycia testów genetycznych opierają się na systematycznej ocenie ich użyteczności klinicznej, która odnosi się do prawdopodobieństwa, z jakim informacje uzyskane dzięki testowi mogą doprowadzić do poprawy stanu zdrowia pacjenta⁷⁵. Kontrowersje pojawiają się przy próbach określenia, które dokładnie korzyści będące następstwem testów budują ich kliniczną użyteczność. Z treści toczonej na ten temat dyskusji wyłaniają się trzy stanowiska⁷⁶. (1) Zgodnie z najwęższą i najmocniejszą interpretacją użyteczności klinicznej pojawia się ona wtedy i tylko wtedy, gdy istnieją interwencje medyczne wymierzone niejako wprost – czy to jako działania prewencyjne, czy łagodzące – w uwarunkowane genetycznie choroby. (2) Szerzej rozumiana użyteczność kliniczna obejmuje każde wykorzystanie informacji płynących z testu przy podejmowaniu świadomych decyzji klinicznych. Obejmuje więc również większe korzyści, jakie dana jednostka – dzięki dostępnej wiedzy genetycznej na jej temat – czerpie z interwencji medycznych skierowanych do ogółu pacjentów

⁷¹ Burke et al. [2002]; Kroese et al. [2007]; Sanderson et al. [2005].

⁷² Kroese et al. [2004].

⁷³ Burke et al. [2002]; Kroese et al. [2007].

⁷⁴ Kroese et al. [2004].

⁷⁵ Burke et al. [2002]; Kroese et al. [2007].

⁷⁶ Grosse, Kohury [2006].

czy to ze względów biologicznych, czy psychologicznych, czy wreszcie ze względu na możliwość dostosowania intensywności szeroko stosowanych zabiegów prewencyjnych do wiedzy o indywidualnym, uwarunkowanym również genetycznie, poziomie ryzyka⁷⁷. (3) Wreszcie przy najszerszej interpretacji użyteczność kliniczna obejmuje każde wykorzystanie informacji płynących z testu uznawane za istotne przez jednostkę lub rodzinę (np. możliwość podjęcia świadomej decyzji reprodukcyjnej czy uzyskania wsparcia psychologicznego). W opublikowanym w 1997 raporcie National Institutes of Health – Department of Energy Task Force on Genetic Testing⁷⁸, w którym pojawiły się trzy omawiane właśnie kryteria oceny testów, dookreślając zawartość treściową pojęcia „kliniczna użyteczność” odwoływano się do równowagi korzyści i ryzyka, a wśród owych korzyści i zagrożeń wymieniano: redukcję bądź wzrost niepewności; redukcję bądź wzrost obaw przed dyskryminacją; prawdopodobieństwo samej dyskryminacji⁷⁹; skłonność do ryzykownych zachowań potencjalnie związaną z negatywnym wynikiem testu (samozadowolenie); skłonność do ryzykownych zachowań potencjalnie związaną z pozytywnym wynikiem testu (odwaga straceńca); możliwość podjęcia świadomych decyzji reprodukcyjnych. Analogiczny zakres znaczeniowy przypisano użyteczności klinicznej w opublikowanym w 1998 roku raporcie Secretary’s Advisory Committee on Genetic Testing zwracając uwagę, iż “[k]liniczna użyteczność uwzględnia wpływ wyników testów oraz ich użyteczność dla jednostki, rodziny i społeczności. [Przy czym należy rozważyć] korzyści i zagrożenia obejmujące zarówno psychologiczne, społeczne i ekonomiczne następstwa testów, jak i wpływ na rezultaty osiągane w opiece zdrowotnej”⁸⁰. Kliniczna użyteczność pojawiałaby się więc dzięki możliwości tworzenia planów reprodukcyjnych czy ewentualnemu wsparciu psychospołecznemu nawet przy braku jakichkolwiek efektów klinicznych.

W tym momencie należy wprowadzić ostatni spośród tworzących model ACCE parametrów, mianowicie ELSI, który odnosi się do psychospołecznych konsekwencji przeprowadzania testów. Chodzi o pozamedyczne czynniki niezbędne do oceny testu, w tym jego dostępność, kosztochłonność⁸¹, a także wszel-

⁷⁷ Scheuner, Rotter [2006].

⁷⁸ NIH-DOE [1997].

⁷⁹ Burris, Gostin [2007].

⁸⁰ “Clinical utility takes into account the impact and usefulness of the test results to the individual, the family, and society. The benefits and risks to be considered include the psychological, social, and economic consequences of testing as well as the implications for health outcomes”. Za: Grosse, Kohury [2006] s. 448–449.

⁸¹ Burke et al. [2002].

kiego rodzaju następstwa psychologiczne (plany życiowe, samoocena, styl życia) i społeczne (ewentualny ostracyzm czy dyskryminacja, kwestie prywatności i poufności w kontekście zobowiązań wobec rodziny itp.) wynikające z uzyskanych informacji. Jak łatwo zauważyć, ostatnia, najszersza interpretacja użyteczności klinicznej praktycznie wchłania ELSI; ELSI staje się równorzędnym elementem tego kompleksu cech, które decydują o przypisaniu danemu testowi waloru klinicznej użyteczności; co więcej, obecność elementu ELSI – przy jednoczesnej nieobecności następstw klinicznych – stanowi rację wystarczającą do jego przypisania.

W powyższym kontekście zasadny wydaje się postulat uniezależnienia użyteczności klinicznej od kategorii ELSI⁸², czyli porzucenia jej najszerszej interpretacji, na rzecz którejś z dwóch pozostałych. Przypomnę, że decydujące znaczenie w procesie określania użyteczności klinicznej przypisują one możliwym następstwom klinicznym informacji uzyskanych dzięki przeprowadzonym testom; interpretacja najwęższa uwzględnia wyłącznie dostępność interwencji wymierzonych bezpośrednio w zdiagnozowaną lub prognozowaną chorobę, szersza uwzględnia natomiast także korzyści pośrednie związane z większym pożytkiem, jaki z interwencji medycznych skierowanych do ogółu pacjentów mogą odnieść osoby dysponujące wiedzą uzyskaną dzięki testom genetycznym.

Reasumując: najistotniejszym spośród parametrów służących ocenie testów genetycznych jest użyteczność kliniczna; to właśnie na jej systematycznej analizie powinny zostać oparte rekomendacje dotyczące wprowadzania kolejnych testów genetycznych do użytku klinicznego. Uzasadnione są dwie interpretacje omawianej kategorii: zgodnie z węższą (1) sygnalizuje ona, iż istnieją interwencje medyczne wymierzone niejako wprost – czy to jako działania prewencyjne, czy łagodzące – w uwarunkowane genetycznie choroby; szerzej zinterpretowana użyteczność kliniczna (2) wskazywałaby, iż informacje płynące z testu mogą znaleźć zastosowanie przy podejmowaniu świadomych decyzji klinicznych, niezależnie od tego, czy istnieją interwencje wymierzone „wprost” w uwarunkowaną genetycznie chorobę.

W tym miejscu proponuję powrócić do omawianego powyżej zagadnienia ochrony prywatności informacyjnej, a konkretnie do dyskusji nad sposobem, w jaki ponadindywidualna ważność informacji pochodzących z testów genetycznych wpływa na obowiązek respektowania informacyjnej prywatności podmiotu (chodziło o sytuacje, w których pacjent nie pozwala na ujawnienie swoim krewnym istotnych danych uzyskanych dzięki przeprowadzonym testom). Przypo-

⁸² Grosse, Kohury [2006]; Burke et al. [2002].

mnę, że za wyraz umiarkowanego stanowiska uchodzi w tej dyskusji rekomendacja American Society of Human Genetics, a jedna z jej możliwych interpretacji zakładałaby, iż złamanie zasady poufności byłoby uzasadnione, jeśli – przy spełnieniu wskazanych warunków wstępnych – stwierdzono by, że „(4) chorobie [zdiagnozowanej lub przewidywanej dzięki przeprowadzeniu testu] można albo zapobiec, albo ją leczyć, albo ‘uzasadniona wiedza medyczna wskazuje, iż wczesne podjęcie systematycznej obserwacji zredukuje ryzyko’”⁸³. Złamanie zasady poufności w interesującym nas „rodzinnym” kontekście byłoby więc możliwe w wypadku informacji uzyskanych na podstawie testów odznaczających się użytecznością kliniczną, czyli – jak wynika ze zreferowanej właśnie debaty – w wypadku wszelkich testów zasadnie rekomendowanych do użycia klinicznego. A to – w świetle mocno podkreślanej „wrażliwości” informacji genetycznych – jest wniosek dość zaskakujący. Ponieważ nie czas i nie miejsce na pogłębioną analizę tej kwestii, ograniczę się do obserwacji, że powyższe spostrzeżenie wyraźnie uprawdopodobnia najbardziej restrykcyjną z wymienionych interpretacji charakteru i zakresu zasady poufności stosowanej do informacji pochodzących z testów genetycznych (informacje genetyczne są informacjami poufnymi; podmiotem, którego prywatność powinna być chroniona zasadą poufności jest osoba poddawana testom, a w grę wchodzi wyłącznie mocna wersja tej zasady).

Zakończenie

W prezentowanym artykule został zawarty selektywny przegląd zagadnień związanych z informacyjnym aspektem testów genetycznych. Przeważająca część tekstu poświęcona została debatom dotyczącym teoretycznych następstw charakterystyki informacji genetycznej czyli możliwości uzasadnienia genetycznego ekscjepcjonalizmu oraz konieczności doprecyzowania zasady poufności chroniącej prywatność informacyjną podmiotu. W końcowej partii tekstu przedstawiłam natomiast dyskusję nad znaczeniem, jakie przy podejmowaniu decyzji o wprowadzaniu kolejnych testów do użytku klinicznego powinny odgrywać możliwości praktycznego wykorzystania uzyskanych dzięki nim informacji.

Poza dość oczywistą konstatacją, że problematyka testów genetycznych jest złożona, powyższy przegląd pozwala zauważyć, iż stanowi ona swego rodzaju organiczną całość. Doskonałym przykładem jest istotne znaczenie, jakie wnioski z dyskusji nad interpretacją klinicznej użyteczności testów powinny odegrać w sporze dotyczącym interpretacji obowiązku ochrony prywatności informacyjnej

⁸³ Za: McCarthy Veatch, LeRoy, Bartels [2003] s. 235: „(4) when either a disease is preventable or treatable or ‘medically accepted standards indicate that early monitoring will reduce the risk’”.

osób testowanych. Najwyraźniej kompetentny i produktywny namysł nad etyczną problematyką informacyjnego aspektu testów genetycznych po prostu musi mieć charakter systemowy, a nie punktowy.

Bibliografia

- AAP [2001] – American Academy of Pediatrics. Committee on Bioethics, *Ethical Issues With Genetic Testing in Pediatrics*, „Pediatrics” (107/6) 2001, s. 1451–1455.
- AMA [1996] – American Medical Association, *Opinion 2.138 – Genetic Testing of Children*, dostępne na: <http://www.ama-assn.org/ama/pub/physician-resources/medical-ethics/code-medical-ethics/opinion2138.page>.
- Annas, Glanz, Roche [1995] – G.J. Annas, L.H. Glanz, P.A. Roche, *Drafting the Genetic Privacy Act: Science, Policy, and Practical Considerations*, „Journal of Law, Medicine & Ethics” (23) 1995, s. 360–366.
- ASHG [1995] – American Society of Human Genetics, *ASHG/ACMG Report. Point to Consider: Ethical, Legal, and Psychological Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents*, „American Journal of Human Genetics” (57) 1995, s. 1233–1241.
- Bradley [2005] – A.N. Bradley, *Utility and limitations of genetic testing and information*, „Nursing Standard” (20/5) 2005, s. 52–55.
- BSHG [2010] – British Society of Human Genetics, *Report on the Genetic Testing of Children 2010*, dostępne na: http://www.bsgm.org.uk/media/678741/gtoc_booklet_final_new.pdf.
- Burges [2001] – Michael M. Burges, *Beyond consent: ethical and social issues in genetic testing*, „Nature Reviews. Genetic” (2) 2001, s. 147–151.
- Burke et al. [2002] – W. Burke, D. Atkins, M. Gwinn, A. Guttmacher, J. Haddow, J. Lau, G. Palomaki, N. Press, C.S. Richards, L. Wideroff, G.L. Wiesner, *Genetic Test Evaluation: Information Needs of Clinicians, Policy Makers, and Public*, „American Journal of Epidemiology” (156/4) 2002, s. 331–318.
- Burley [1999] – Justine Burley, *Bad Genetic Luck and Health Insurance*, [w:] J. Burley (ed.), *The Genetic Revolution and Human Rights*, Oxford University Press, 1999 (Reprinted 2005), s. 54–61.
- Burris, Gostin [2007] – Scott Burris, Lawrence O. Gostin, *Genetic Screening from a Public Health Perspective*, „Public Health Ethics. Theory, Policy, and Practice”, R. Bayer, L.O. Gostin, B. Jennings, B. Steinbock (eds.), Oxford University Press 2007, s. 357–367.
- Chyrowicz [2002] – Barbara Chyrowicz, *Bioetyka i ryzyko. Argument „równi pochyłej” w dyskusji wokół osiągnięć współczesnej genetyki*, Towarzystwo Naukowe KUL, Lublin 2002.
- Clarke et al. [2005] – A. Clarke, M. Richards, L. Kerzin-Storarr, J. Halliday, M.A. Young, S.A. Simpson, K. Featherstone, K. Forrest, A. Lucassen, P.J. Morrison, O.W.J. Quarrell, H. Stewart, *Genetic professionals’ reports of nondisclosure of genetic risk information within families*, „European Journal of Human Genetics” (13) 2005, s. 556–562.

- Copelovitch, Kaplan [2006] – L. Copelovitch, B.S. Kaplan, *Is genetic testing of healthy pre-symptomatic children with possible Alport syndrome ethical?*, „*Pediatr. Nephrol.*” (21) 2006, s. 455–456.
- Doukas, Berg [2001] – David J. Doukas, Jessica W. Berg, *The Family Covenant and Genetic Testing*, „*The American Journal of Bioethics*” (1/3) 2001, s. 2–10.
- Dryła [2011] – Olga Dryła, *Zasada poufności w genetyce klinicznej*, „*Principia*”, T. LIV–LV, 2011, s. 223–246.
- Dryła [2012] – Olga Dryła, *Genetyczna diagnostyka preimplantacyjna w świetle „Stanowiska” Komitetu Bioetyki przy Prezydium PAN*, „*ICF Diametros*” (34) 2012, s. 116–135.
- Duncan [2004] – R.E. Duncan, *Predictive genetic testing in young people: When is it appropriate?*, „*J. Paediatr. Child Health*” (40) 2004, s. 593–595.
- Duncan, Delatycki [2006] – *Predictive genetic testing in young people for adult-onset conditions: Where is the empirical evidence?*, „*Clinical Genetics*” (69) 2006, s. 8–16.
- Ensenauer, Michels, Reinke [2005] – Regina E. Ensenauer, Virginia V. Michels, Shanda S. Reinke, *Genetic Testing: Practical, Ethical, and Counseling Considerations*, „*Mayo Clinic Proceedings*” (80/1) 2005, s. 63–73.
- Everett [2003] – M. Everett, *The social life of genes: privacy, property and the new genetics*, „*Social Science & Medicine*” 56 (2003), s. 53–65.
- Gostin [1995] – Lawrence O. Gostin, *Genetic Privacy*, „*Journal of Law, Medicine & Ethics*” (23) 1995, s. 320–330.
- Green, Botkin [2003] – M.J. Green, J.R. Botkin, *“Genetic Exceptionalism” in Medicine: Clarifying the Differences between Genetic and Nongenetic Tests*, „*Annals of Internal Medicine*” (138/7) 2003, s. 571–575.
- Grosse, Kohury [2006] – S.D. Grosse, M.J. Khoury, *What is the clinical utility of genetic testing?*, „*Genetics in Medicine*” (8/7) 2006, s. 448–450.
- Harris, Keywood [2001] – J. Harris, K. Keywood, *Ignorance, Information and Autonomy*, „*Theoretical Medicine*” (22) 2001, s. 415–436.
- Kaas [1997] – Nancy E. Kaas, *The Implications of Genetic Testing for Health and Life Insurance*, [w:] M. A. Rothstein (ed.), *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, 1997, ss. 299–317.
- Knoppers [1999] – Bartha Maria Knoppers, *Who Should have Access to Genetic Information?* [w:] J. Burley (ed.), *The Genetic Revolution and Human Rights*, Oxford University Press, 1999 (Reprinted 2005), s. 39–54.
- Kroese et al. [2004] – Mark Kroese, Ron L. Zimmern, Simon Sanderson, *Genetic tests and their evaluation: Can we answer the key questions?*, „*Genetics in Medicine*” (6/6) 2004, s. 475–480.
- Kroese et al. [2007] – M. Kroese, R.L. Zimmern, P. Farndon, F. Stewart, J. Wittaker, *How can genetic tests be evaluated for clinical use? Experience of UK Genetic Testing Network*, „*European Journal of Human Genetic*” 2007, s. 1–5.
- Lacroix, Nycum, Godard, Knoppers [2008] – M. Lacroix, G. Nycum, B. Godard, B.M. Knoppers, *Should physicians warn patients’ relatives of genetic risks?*, „*Canadian Medical Association Journal*” (178/5) 2008, s. 593–595.

- Laurie [1999] - G.T. Laurie, *In Defense of Ignorance: Genetic Information and the Right not to Know*, „European Journal of Health Law” (6) 1999, s. 119–132.
- Lucassen, Parks [2004] - Anneke Lucassen, Michael Parks, *Confidentiality and serious harm in genetics – preserving the confidentiality of one patient and preventing harm to relatives*, „European Journal of Human Genetics” (12) 2004, s. 93–97.
- McCarthy Veatch, LeRoy, Bartels [2003] - P. McCarthy Veatch, B.S. LeRoy, D.M. Bartels, *Facilitating the Genetic Counseling Process. A Practice Manual*, Springer - Verlag, NY 2003, s. 222–242.
- Murray [1997] - Thomas H. Murray, *Genetic Exceptionalism and „Future Diaries”: Is Genetic Information Different from Other Medical Information?*, [w:] *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, M.A. Rothstein (ed.), Yale University Press 1997, s. 60–77.
- NIH-DOE [1997] - National Institutes of Health - Department of Energy: Task Force on Genetic Testing, *Promoting Safe and Effective Genetic Testing in United States*, dostępne na: <http://www.genome.gov/10001733>.
- Nyrhinen, Leino-Kilpi, Hietala [2004] - T. Nyrhinen, H. Leino-Kilpi, M. Hietala, *Ethical issues in the diagnostic genetic testing process*, „New Genetics and Society” (23/1) 2004, s. 73–87.
- Ossario [2005] - Pilar Ossario, *Legal and Ethical Issues in Biotechnology Patenting*, [w:] J. Burley, J. Harris (eds.), *A Companion to Genethics*, Blackwell Publishing 2005, s. 408–420.
- Poste [1999] - G. Poste, *Privacy and Confidentiality in the Age of Genetic Engineering*, „Texas Review of Law & Politics” (4/1) 1999, s. 25–32.
- Powers [2005] - Madison Powers, *Privacy and Genetics*, [w:] *A Companion to Genethics*, J. Burley, J. Harris (eds.), Blackwell Publ. 2005, s. 364–378.
- Przyłuska-Fiszler [2013] - Alicja Przyłuska-Fiszler, *Niepełnosprawność jako przedmiot refleksji bioetycznej*, rozdz. 3: *Spór o zapobieganie niepełnosprawności poprzez poradnictwo genetyczne*, Kraków 2013, s. 82–125.
- Resnik [2003] - David B. Resnik, *Genetic testing and primary care: a new ethics for a new setting*, „New Genetics and Society” (22/3) 2003, s. 245–256.
- Rhodes [1998] - R. Rhodes, *Genetic Links, Family Ties, and Social Bonds: Rights and Responsibilities in the Face of Genetic Knowledge*, „Journal of Medicine and Philosophy” (23/1) 1998, s. 10–30.
- Rhodes [2000] - R. Rhodes, *Autonomy, Respect, and Genetic Information Policy: A Reply to Tuija Takala and Matti Häyry*, „Journal of Medicine and Philosophy” (25/1) 2000, s. 114–120.
- Rhodes [2006] - R. Rhodes, *Why Test Children for Adult-Onset Genetic Diseases?*, “The Mount Sinai Journal of Medicine” (73) 2006, s. 609–616.
- Rothstein [1997a] - Mark A. Rothstein, *The Law of Medical and Genetic Privacy in the Workplace*, [w:] M.A. Rothstein (ed.), *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, 1997, s. 281–299.
- Rothstein [1997b] - Mark A. Rothstein, *Genetic Secrets: A Policy Framework*, [w:] M.A. Rothstein (ed.), *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, 1997, s. 451–497.

- Sanderson et al. [2005] – Simon Sanderson, Ron Zimmern, Mark Kroese, Julian Higgins, Christine Patch, Jon Emery, *How can the evaluation of genetic tests be enhanced? Lessons learned from the ACCE framework and evaluating genetic tests in the United Kingdom*, „Genetics in Medicine” (7/7) 2005, s. 495–500.
- Sankar [2003] – P. Sankar, *Genetic Privacy*, „Annu. Rev. Med.” (54) 2003, s. 393–407.
- Scheuner, Rotter [2006] – M.T. Scheuner, J.I. Rotter, *Quantifying the health benefits of genetic tests: A clinical perspective*, „Genetics in Medicine” (8/3) 2006, s. 141–142.
- Takala [1999] – T. Takala, *The Right to Genetic Ignorance Confirmed*, „Bioethics” (13, 3/4) 1999, s. 289–293.
- Takala [2001] – T. Takala, *Genetic Ignorance and Reasonable Paternalism*, „Theoretical Medicine” (22) 2001, s. 485–491.
- Takala, Häyry [2000] – T. Takala, M. Häyry, *Genetic Ignorance, Moral Obligation and Social Duties*, „Journal of Medicine and Philosophy” (25/1) 2000, s. 107–113.
- Wilson [2005] – J. Wilson, *To Know or not to Know? Genetic Ignorance, Autonomy and Paternalism*, „Bioethics” (19, 5–6) 2005, s. 493–504.