

Testy genetyczne dla celów zdrowotnych

RAPORT

**Zespołu do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych
i Biobankowania**

Warszawa 2012

**Członkowie Zespołu do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych
i Biobankowania przy Ministrze Nauki i Szkolnictwa Wyższego**

Prof. dr hab. Michał Witt
Przewodniczący Zespołu

Międzynarodowy Instytut Biologii
Molekularnej i Komórkowej, Warszawa;
Wicedyrektor ds. naukowych; Instytut
Genetyki Człowieka PAN, Poznań

Dr Leszek Bosek

Katedra Prawa Cywilnego, Uniwersytet
Warszawski

Prof. dr hab. Ewa Grzybowska

Centrum Badań Translacyjnych i Biologii
Molekularnej Nowotworów Centrum Onkologii
w Gliwicach

Dr Łukasz Kozera

Wrocławskie Centrum Badań EIT+; delegat
Krajowej Izby Diagnostów Laboratoryjnych

Prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska

Katedra i Zakład Genetyki Medycznej,
Uniwersytet Medyczny, Poznań; Konsultant
Wojewódzki w dziedzinie Genetyki Klinicznej

Dr hab. Oktawian Nawrot

Katedra Teorii i Filozofii Państwa i Prawa,
Uniwersytet Gdański; Prodziekan ds.
Studenckich i Nauki

Dr Jakub Pawlikowski

Zakład Etyki i Filozofii Człowieka, Uniwersytet
Medyczny, Lublin

Prof. dr hab. Maria Sąsiadek

Katedra i Zakład Genetyki, Uniwersytet
Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu;
Konsultant Wojewódzki w dziedzinie Genetyki
Klinicznej

Prof. dr hab. Janusz Siedlecki

Centrum Onkologii, Warszawa; Pełnomocnik
Dyrektora Centrum Onkologii ds. Nauki

Dr hab. Roman Sławeta

Departament Strategii, Ministerstwo Nauki
i Szkolnictwa Wyższego

Prof. dr hab. Grzegorz Węgrzyn

Katedra Biologii Molekularnej, Uniwersytet
Gdański; Prorektor ds. Nauki

Eksperti współpracujący z Zespołem w charakterze obserwatora:

Dr hab. Marek Czarkowski	Przewodniczący Ośrodka Bioetyki Naczelnej Rady Lekarskiej
Prof. dr hab. Lucjusz Jakubowski	Konsultant Krajowy w dziedzinie Genetyki Klinicznej
Dr hab. Artur Kamiński	Dyrektor Krajowego Centrum Bankowania Tkanek i Komórek
Dr Atina Krajewska	Law Lecturer, Cardiff Law School, UK
Prof. dr hab. Tadeusz Mazurczak	Przedstawiciel Ministra Zdrowia; Akademia Pedagogiki Specjalnej
Krzysztof Szczucki	Przedstawiciel Ministra Sprawiedliwości, sekretarz redakcji „Forum Prawnicze”
Dr Wojciech Wiewiórowski	Generalny Inspektor Ochrony Danych Osobowych

Wprowadzenie

Konieczność prawnego uregulowania zasad wykonywania diagnostyki genetycznej w kraju była podnoszona przez środowisko polskich genetyków od wielu lat. W roku 2011 Minister Nauki i Szkolnictwa Wyższego, prof. Barbara Kudrycka przyjęła propozycję środowiska genetyków zrzeszonych w Polskim Towarzystwie Genetyki Człowieka i reprezentowanych w Komitecie Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN, powołując doradczy Zespół ds. Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania. Działania systemowe na rzecz zharmonizowania wykonywania diagnostycznych testów genetycznych zostały wpisane w plan działań ukierunkowanych na rozwój biotechnologii medycznej, zatwierdzony przez Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego.

Powołanie Zespołu wynikało z potrzeby promowania standardów międzynarodowych zapewniających jakość oraz dobrą praktykę laboratoryjną w molekularnych badaniach genetycznych. Szczególnie ważnym celem prac Zespołu było opracowanie rekomendacji na rzecz zwiększenia zaufania publicznego do molekularnych badań genetycznych dzięki objęciu ich stosowną kontrolą.

Genetycy i prawnicy specjalizujący się w prawie medycznym uznali, że wykonywanie testów genetycznych poza publiczną służbą zdrowia - jako forma usługi medycznej, która nie podlega żadnej kontroli - rodzi wiele zagrożeń, jak na przykład:

- udostępnianie pacjentowi wyników badań, bez właściwej ich interpretacji i bez porady genetycznej;
- wykorzystywanie wyników tego typu testów przez towarzystwa ubezpieczeniowe i pracodawców;
- brak zapewnienia wysokich standardów poufności danych genetycznych, które dotyczą nie tylko pacjentów, ale i osób z nimi spokrewnionych.

W Polsce nie ma kontroli wykonywania testów genetycznych, co zagraża tak zdrowiu, jak i godności jednostki, która na skutek przeprowadzenia testów, bez asysty lekarza, zostaje narażona na potencjalnie negatywne skutki stygmatyzacji. Skutki społeczne takiej sytuacji są dalekosiężne, z reguły bardzo poważne, proporcjonalnie do społecznej wagi problemów genetycznych. Dynamiczny rozwój molekularnych badań genetycznych wymaga przyjęcia złożonego, wielopłaszczyznowego modelu regulacji, na który składać się powinny akty normatywne o mocy wiążącej, normy deontologiczne i zasady dobrej praktyki klinicznej.

Podkreślić należy, że przedstawiany projekt założeń do ustawy opiera się w znacznej mierze na filozofii i ramowych rozwiązaniach przyjętych w *Konwencji o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej w kontekście zastosowań biologii i medycyny* (nazywanej w literaturze polskiej powszechnie *Europejską Konwencją Bioetyczną*) – podstawowym wiążącym akcie prawnym Rady Europy, ustanawiającym wspólne standardy w zakresie ochrony praw człowieka w kontekście rozwoju nauk biomedycznych, podpisanym przez Polskę już 7 maja 1999 roku, a do dnia dzisiejszego oczekującym na ratyfikację. Przygotowanie ustawy regulującej problem badań genetycznych dla celów zdrowotnych ma na celu umiejscowienie *Europejskiej Konwencji Bioetycznej*, po zapowiadanej ratyfikacji, od razu w dobrze zdefiniowanym systemie krajowych aktów normatywnych, do którego konstrukcji *Konwencja* w swej literze będzie obligowała ustawodawcę krajowego.

prof. Michał Witt
Przewodniczący Zespołu

I. Zakres i cel raportu

1. Zespół do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania (zwany dalej „Zespołem”) powołany został na mocy zarządzenia nr 52/2011 Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego z dnia 13 czerwca 2011 r., zmienionego zarządzeniem nr 55/2011 z 21 czerwca 2011 r. oraz zarządzeniem nr 73/2011 z dnia 27 października 2011 r. Zespół powołany został na okres od dnia 15 czerwca 2011 roku do dnia 30 czerwca 2012 roku. Do zadań Zespołu należało opracowanie i przedłożenie ministrowi właściwemu do spraw nauki propozycji dotyczących:

- 1) kryteriów wyboru sieci krajowych laboratoriów referencyjnych molekularnych badań genetycznych;
- 2) zharmonizowania wykonywania molekularnych badań genetycznych na podstawie Wytycznych OECD w zakresie zapewnienia jakości molekularnych badań genetycznych z 2007 r.;
- 3) stworzenia w Polsce krajowego biobanku genomowego;
- 4) wprowadzenia przepisów prawnych opartych na Wytycznych OECD w zakresie biobankowania materiału ludzkiego i tworzenia baz danych genetycznych dla celów naukowych z 2009 r.;
- 5) możliwości przystąpienia Polski do Europejskiej Infrastruktury Badawczej Biobanków i Zasobów Biomolekularnych (BBMRI).

2. Niniejszy raport stanowi wynik prac Zespołu w zakresie opracowania standardów dotyczących przeprowadzania badań genetycznych dla celów zdrowotnych. Poza jego materiały znalazły się więc pozostałe kwestie stanowiące przedmiot prac Zespołu. W szczególności nie obejmuje on problematyki prowadzenia badań genetycznych dla celów badawczych, jak również postępowania karnego. Ograniczenie materii niniejszego

raportu wynika wprost z przyjętej przez Zespół optyki dotyczącej pilności opracowania regulacji prawnych obejmujących poszczególne zastosowania badań genetycznych. Z uwagi na znaczenie rzeczonych badań dla praktyki medycznej, przekładającej się na dobro pacjentów, a zarazem niebezpieczeństw związanych z dowolnością ich przeprowadzania i przetwarzania uzyskanych w ich wyniku danych genetycznych, Zespół postanowił w pierwszym rzędzie na nich skoncentrować swoją uwagę. Jednocześnie członkowie Zespołu są świadomi wagi i konieczności regulacji badań genetycznych prowadzonych dla celów innych aniżeli zdrowotne. Zespół wyraża nadzieję, iż zainicjowane przezeń prace w tym zakresie będą w najbliższej przyszłości kontynuowane i zostaną wpisane w szerszą akcję legislacyjną obejmującą stworzenie wytycznych dla aktów prawnych regulujących w sposób kompleksowy prowadzenie badań biomedycznych dla celów badawczych.

3. Członkowie Zespołu wywodzili się z różnych środowisk, zarówno zawodowych, jak i naukowych. W skład Zespołu weszli genetycy, prawnicy, przedstawiciel organizacji rodzin osób z chorobami genetycznymi, przedstawiciel Krajowej Izby Diagnostów Laboratoryjnych oraz specjaliści ds. bioetyki i biobankowania. Podobnie członkowie Zespołu reprezentowali różne światopoglądy, a co za tym idzie w odmienny sposób oceniali, zwłaszcza na płaszczyźnie moralnej, poszczególne zagadnienia, w tym interwencje medyczne oraz ich konsekwencje. W ten sposób w skali mikro odzwierciedlone w ramach Zespołu zostało, występujące w społeczeństwie polskim, zróżnicowanie postaw wobec konsekwencji rozwoju biomedycyny.

4. Wskazane wyżej zróżnicowanie postaw, podobnie jak ma to miejsce w dyskursie publicznym, rychło doprowadzić mogło do impasu w pracach Zespołu. Aby uniknąć takiej sytuacji, korzystając z doświadczeń ciał podobnego rodzaju, zwłaszcza działającego w latach 80. XX wieku brytyjskiego Komitetu Warnock, członkowie Zespołu zrezygnowali z forsowania ich własnych wizji dotyczących tego, co „moralnie właściwe, a co nie”. Jakkolwiek bowiem określone wartości moralne niewątpliwie leżą u podstaw wszelkich regulacji prawnych, tak próby narzucenia partykularnej moralności, prowadzą z reguły do fiaska przy tego rodzaju przedsięwzięciach. Nie oznacza to oczywiście, iż poszczególni członkowie Zespołu zrezygnowali z własnych poglądów moralnych. W pluralistycznym społeczeństwie, każdy ma prawo do własnego

światopoglądu, a tym samym każdy może subiektywnie wyróżniać różne systemy wartości. Zespół zauważył jednak, że w ramach wspólnoty funkcjonującej w rzeczywistości demokratycznego państwa prawa istnieją normy odnoszące się i wiążące wszystkich jej członków. Normy te w pierwszym rzędzie określone zostały w Konstytucji Rzeczypospolitej Polskiej, a także w wiążących Polskę aktach z zakresu ochrony praw człowieka. Do tych właśnie norm postanowił odwołać się Zespół konstruując rekomendacje dotyczące badań genetycznych. Jakkolwiek więc poszczególni członkowie Zespołu mogliby pragnąć, aby niektóre z zaproponowanych zaleceń miały inną postać, w szczególności szły dalej, Zespół jako całość ograniczył się do zaproponowania regulacji, które wpisują się w wizję społeczeństwa funkcjonującego zgodnie ze standardami demokratycznego państwa prawa. W ten sposób założono, że przygotowywane propozycje mają stanowić swoiste minimum, także aksjologiczne, możliwe do przyjęcia przez całe społeczeństwo. Nie stoi to naturalnie na przeszkodzie, aby poszczególni jego członkowie, zgodnie z wyznawanym światopoglądem, przyjmowali na własny użytek bardziej restrykcyjne systemy norm. W takiej sytuacji nie mogą oni jednakże oczekiwać, by posiadały one walor powszechności.

II. Aksjologiczne i prawne ramy raportu

1. Nie będzie przesadą stwierdzenie, iż badania genetyczne wyznaczają obecnie jeden z najbardziej obiecujących kierunków rozwoju biomedycyny. Możliwość precyzyjnego zidentyfikowania bądź wykluczenia istnienia patologicznych cech dziedzicznych lub genetycznych predyspozycji do zapadania na określone choroby na wczesnych etapach rozwoju, w przyszłości zaś terapia genowa i terapia spersonalizowana, dobrana dla potrzeb konkretnego pacjenta, to tylko niektóre z korzyści, jakie niosą za sobą badania genetyczne. Rozwój rzeczonych badań, a także stworzenie systemu, który zapewniłby dostęp do jego owoców, zaliczyć więc należy do kategorii dóbr, których zabezpieczeniem państwo powinno być szczególnie zainteresowane.

2. Z drugiej strony niczym nieskrępowany rozwój badań i niekontrolowane wykorzystywanie ich efektów prowadzić może, jak to już niejednokrotnie miało miejsce w historii, do naruszenia najbardziej podstawowych praw jednostki i jej uprzedmiotowienia. Obok wspomnianych, obiecujących kierunków rozwoju, postęp w

zakresie biomedycyny, w tym badań genetycznych, niesie ze sobą wiele potencjalnych niebezpieczeństw. Ograniczając się do materii niniejszego raportu, czyli badań genetycznych prowadzonych dla celów zdrowotnych, wspomnieć należy o możliwości naruszenia godności i uprzedmiotowienia jednostki poprzez sprowadzenie jej w wymiarze społecznym i jednostkowym do sumy posiadanych cech genetycznych. Ponadto informacje uzyskane w ramach badań genetycznych stać się mogą instrumentem, który skierowany może zostać bezpośrednio przeciwko jednostce. Wykorzystane w niepożądany sposób stać się mogą powodem odmowy zatrudnienia, awansu, zawarcia umowy ubezpieczeniowej, ograniczenia dostępu do świadczeń medycznych, ostracyzmu społecznego i innych form dyskryminacji.

3. Dostrzegając więc z jednej strony dobrodziejstwa jakie wiążą się z rozwojem i wykorzystaniem w praktyce medycznej badań genetycznych, z drugiej zaś towarzyszące im obawy społeczne, związane głównie możliwością niewłaściwego wykorzystania rzeczonoego instrumentu, Zespół konstruując zalecenia dotyczące wykonywania badań genetycznych dla celów zdrowotnych, postanowił oprzeć je na dobrze ugruntowanych w tradycji zachodniej zasadach poszanowania i ochrony godności ludzkiej i zakazu dyskryminacji, w tym w szczególności z uwagi na cechy genetyczne.

4. Celem Zespołu nie było więc ograniczenie możliwości prowadzenia badań genetycznych, lecz wpisanie ich w system wartości demokratycznego państwa prawa. Stać się to zaś może, jeśli w odpowiedni sposób zabezpieczone zostaną interesy obecnego i przyszłych pokoleń, przede wszystkim na płaszczyźnie jednostkowej i społecznej. W pierwszym rzędzie jednostka wyposażona zostać musi w stosowne narzędzia umożliwiające ochronę jej godności, tożsamości, integralności oraz innych podstawowych praw i wolności w kontekście wykonywania badań genetycznych. Po drugie regulacje prawne dotyczące badań genetycznych powinny uwzględniać system wartości stanowiący fundament demokratycznego państwa prawa, a także słuszne interesy zbudowanej na nim wspólnoty, w tym dostęp do badań genetycznych.

5. Wartości, o których mowa powyżej w sposób bezpośredni wyrażone zostały w szeregu aktów z zakresu ochrony praw człowieka o charakterze międzynarodowym,

jak i w Konstytucji Rzeczypospolitej Polskiej. Spośród aktów międzynarodowych, sytuujących godność ludzką jako wartość centralną i uniwersalną, wskazać należy *Powszechną Deklarację Praw Człowieka* oraz – mającą szczególne znaczenie w kontekście regulowanej materii - *Powszechną Deklarację o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka*. Poza aktami o charakterze deklaracyjnym wymienić należy klasyczne traktaty międzynarodowe z *Konwencją o ochronie praw człowieka i podstawowych wolności* z 4 listopada 1950 roku, *Europejską Kartą Społeczną* z 18 października 1961 roku, *Międzynarodowym Paktem Praw Obywatelskich i Politycznych* oraz *Międzynarodowym Paktem Praw Gospodarczych, Społecznych i Kulturalnych* z 16 grudnia 1966 roku, *Konwencją o ochronie osób w związku z automatycznym przetwarzaniem danych osobowych* z 28 stycznia 1981 roku, a także *Konwencją Praw Dziecka* z 20 listopada 1989 roku, na czele.

6. Szczególnym punktem odniesienia w pracach Zespołu stała się tzw. *Europejska Konwencja Bioetyczna* (ściśle: *Konwencja o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej wobec zastosowań biologii i medycyny: Konwencja o prawach człowieka i biomedycynie*) – traktat Rady Europy, który został podpisany przez stronę polską już 7 maja 1999 roku, lecz do dnia dzisiejszego oczekuje na ratyfikację. Zgodność przygotowywanych założeń do projektu ustawy z regulacjami Europejskiej Konwencji Bioetycznej wydawała się o tyle istotna, iż zgodnie z art. 18 *Konwencji Wiedeńskiej o Prawie Traktatów* państwo, które podpisało traktat międzynarodowy, nie może podejmować kroków, „które udaremniłyby przedmiot i cel traktatu”. Ponadto *Konwencja Bioetyczna* wydaje się być umową międzynarodową regulującą problemy związane z rozwojem biomedycyny, której rozwiązania posiadają szeroką akceptację także większości obecnych na polskiej scenie środowisk politycznych i światopoglądowych.

7. Wysłunięcie przed nawias zasady poszanowania godności ludzkiej, która również w polskim porządku konstytucyjnym stanowi źródło wolności i praw człowieka, a także jest swoistą dyrektywą interpretacyjną zapisów konstytucyjnych oraz aktów normatywnych podkonstytucyjnych oznacza, że wszelkie mogące pojawić się w związku z przeprowadzaniem badań genetycznych konflikty wartości powinny być rozwiązywane w myśl reguły *in dubio pro dignitate*. W praktyce oznacza to, iż jednostki w żadnym wypadku nie można sprowadzać wyłącznie do kategorii środka - przedmiotu

za pomocą którego można osiągnąć określony cel. Sama jednostka i jej dobro muszą zawsze być ujmowane także w kategorii celów. Warto w tym miejscu odnotować, że wynikający z zasady poszanowania godności ludzkiej zakaz uprzedmiotawiania jednostki, zwłaszcza w kontekście rozwoju biomedycyny, bardzo wyraźnie wyrażony został w *Europejskiej Konwencji Bioetycznej*. Zgodnie z treścią art. 2 rzonego traktatu: „Interesy i dobro istoty ludzkiej przeważać będą nad wyłącznym interesem społeczeństwa lub nauki”, przy czym, podobnie, jak ma to miejsce w przypadku Konstytucji RP, zasada wyrażona w art. 2 *Europejskiej Konwencji Bioetycznej* stanowi dyrektywę interpretacyjną każdego z jej postanowień.

8. Druga ze stanowiących fundament raportu zasad – zakaz dyskryminacji ze względów genetycznych – stanowi rozwinięcie zasady ochrony godności ludzkiej w kontekście badań genetycznych i wydaje się być dobrze ugruntowana w europejskich standardach ochrony praw człowieka. Zarówno *Karta Praw Podstawowych Unii Europejskiej*, jak i wielokrotnie już wspomniana *Europejska Konwencja Biomedyczna*, wyraźnie stanowią, iż w dziedzinie biologii i medycyny niedopuszczalna jest selekcja osób. Jak zaś zauważono powyżej, dziedzictwo genetyczne jednostki, a w szczególności informacja ujawniająca charakterystykę genetyczną, predyspozycje do choroby genetycznej, jak również podatność na nią, stać się mogą narzędziem wykorzystywanym do wartościowania i w konsekwencji selekcjonowania oraz dyskryminacji jednostek. Konsekwentnie Zespół uznał za stosowne zaproponowanie jako zasady, poprzez pryzmat której odczytywane być powinny poszczególne zapisy aktu prawnego regulującego problematykę badań genetycznych wykonywanych dla celów zdrowotnych, jak również samoistne źródło konkretnych praw, obok zasady poszanowania godności ludzkiej, zakazu dyskryminacji z uwagi na cechy genetyczne. Cechy te mogą być zarówno cechami genetycznymi osoby stanowiącej potencjalną ofiarę dyskryminacji, jak również osób z nią spokrewnionych.

9. Wyrażony w poprzednim punkcie zakaz dyskryminacji ze względu na cechy genetyczne, w kontekście badań genetycznych dla celów zdrowotnych, powinien w szczególności dotyczyć konsekwencji przeprowadzenia lub nieprzeprowadzenia badania genetycznego, jak również działań podejmowanych w oparciu o uzyskane wyniki.

10. Przyjęcie perspektywy, zgodnie z którą badania genetyczne przeprowadzane dla celów zdrowotnych, stanowią wartość pozytywną, wymagającą jednakże wpisania w system wartości demokratycznego państwa prawa, nakłada na państwo obowiązek zagwarantowania, poza ich dostępnością, odpowiedniej jakości. Zespół proponuje, aby jednym z podstawowych instrumentów zapewnienia jakości badań genetycznych dla celów zdrowotnych było wprowadzenie systemu akredytacji instytucji przeprowadzających rzeczne badania udzielanej – z uwagi na znaczenie wspomnianych badań - przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

11. Warunkiem uzyskania akredytacji, o której mowa w punkcie 10, powinno być przede wszystkim posiadanie przez instytucję ubiegającą się o akredytację, procedur wewnętrznych gwarantujących, że wszelkie badania genetyczne prowadzone będą zgodnie z ogólnie akceptowanymi standardami naukowymi, technicznymi i etycznymi. Ponadto obowiązek zapewnienia jakości badań genetycznych implikuje konieczność zatrudniania pracowników posiadających kwalifikacje niezbędne do wykonywania określonych czynności, a także przestrzegania – określonych w dalszej części raportu – wymogów dotyczących przechowywania oraz niszczenia wyników badań genetycznych, jak również niszczenia materiału genetycznego. Zespół za celowe uznał ponadto nałożenie na instytucję ubiegającą się o akredytację, obowiązku udokumentowania efektywnego udziału w zewnętrznych programach zapewniania jakości.

12. Dodatkowym instrumentem zabezpieczającym jakość oraz bezpieczeństwo badań genetycznych w opinii Zespołu jest wprowadzenie cezury czasowej udzielania akredytacji. Zdaniem Zespołu optymalnym okresem gwarantującym przede wszystkim wysoką jakość i bezpieczeństwo badań genetycznych, a jednocześnie umożliwiającym instytucji je przeprowadzającej sprawne funkcjonowanie, jest okres nie dłuższy niż dwa lata.

13. Czwartym, obok ochrony godności ludzkiej, zakazu dyskryminacji z uwagi na cechy genetyczne, obowiązku uzyskania akredytacji przez instytucję ubiegającą się o możliwość wykonywania badań genetycznych, podstawowym instrumentem zabezpieczającym prawa jednostki jest pozostawiona organom państwowym możliwość wprowadzenia dalszych zaostreżeń co do prowadzenia badań genetycznych. Z uwagi na

tempo postępu w zakresie genetyki i rosnących możliwości wykorzystania informacji genetycznej, w tym dla celów, które mogłyby naruszyć podstawowe prawa człowieka, Zespół uznał za celowe przyznanie ministrowi właściwemu do spraw zdrowia uprawnienia do ograniczenia kręgu podmiotów uprawnionych do przeprowadzania badań genetycznych na niektórych rodzajach materiału genetycznego. Naturalnie w rzeczywistości demokratycznego państwa prawnego tego rodzaju ograniczenie musiałoby posiadać niezwykle silne uzasadnienie, tak prawne, którego podstawę stanowiłyby odpowiednie przepisy ustawy, jak i aksjologiczne. W szczególności przywołany organ musiałby wskazać wartości, których ochrona wymaga skorzystania ze wspomnianego instrumentu, dowieść iż wartości te w porządku demokratycznego państwa prawa są na tyle istotne, iż uzasadniają wprowadzenie zaostreżeń w sferze wykonywania badań genetycznych dla celów zdrowotnych, a także wykazać, że ochrona ta nie może być zrealizowana przy wykorzystaniu innych, zwłaszcza wymienionych wyżej, instrumentów.

III. Badania genetyczne dla celów medycznych

1. Wielość czynności, które mogą być prowadzone na materiale genetycznym ludzkiego pochodzenia, także w zakresie ochrony zdrowia, w pierwszym rzędzie wymaga sprecyzowania jaka jest *differentia specifica* badań genetycznych wykonywanych dla celów medycznych. Zespół rekomenduje, aby za badania genetyczne wykonywane dla celów medycznych uznać wszelkie diagnostyczne i predykcyjne badania genetyczne, przy czym przez diagnostyczne badanie genetyczne rozumieć należy każde badanie genetyczne przeprowadzone w celu: a) ustalenia już istniejącej choroby lub stanu zdrowia, b) oceny, czy istnieją jakiegokolwiek cechy genetyczne, które wraz z czynnikami zewnętrznymi mogą spowodować chorobę lub problem zdrowotny, c) oceny, czy istnieją jakiegokolwiek cechy genetyczne, które mogą wpływać na działanie leków, d) oceny, czy istnieją jakiegokolwiek cechy genetyczne, które mogą całkowicie lub częściowo zapobiec powstaniu choroby lub problemu zdrowotnego. Z kolei wyrażenie „predykcyjne badanie genetyczne” obejmuje swoim zakresem każde badanie genetyczne przeprowadzone w celu identyfikacji i oceny: a) jakiegokolwiek przyszłej choroby lub problemu zdrowotnego, b) istnienia jakichkolwiek cech genetycznych, które mogą wywołać chorobę lub problem zdrowotny u potomstwa.

2. Zaproponowane przez Zespół znaczenia nazw używanych w raporcie, bezpośrednio związanych z wykonywaniem badań genetycznych w zakresie ochrony zdrowia, raz jeszcze podkreślają przyjętą przez Zespół i wyrażoną w części I i II niniejszego raportu optykę, zgodnie z którą podstawową zasadą poprzez pryzmat której należy oceniać podejmowane wobec pacjenta interwencje jest – najogólniej rzecz biorąc – jego dobro (*salus aegroti suprema lex esto*).

3. Zespół proponuje, aby regulacje zabezpieczające dobro pacjenta, koncentrowały się przede wszystkim wokół dwóch podstawowych problemów jakimi są: 1^o kwestia zapewnienia jakości badań genetycznych, 2^o kwestia zabezpieczenia autonomii pacjenta.

4. Realizacji pierwszego z wymienionych, szczegółowych celów regulacji dotyczącej badań genetycznych dla celów medycznych, sprzyjać powinno jasne określenie minimum kwalifikacji osób w nich uczestniczących. Cel ten osiągnąć można określając w pierwszym rzędzie krąg podmiotów uprawnionych do zlecenia wykonania badań genetycznych. Zespół rekomenduje, aby z uwagi na kwalifikacje zawodowe, a także system wartości wiążący się z wykonywaniem zawodu i misji lekarza, możliwość zlecenia wykonania diagnostycznych badań genetycznych ograniczyć wyłącznie do lekarzy. W przypadku predykcyjnych badań genetycznych, w wyniku których uzyskuje się niejako wgląd w przyszłość pacjenta, a z którymi zdaje się wiązać większy margines niepewności, Zespół zaleca wprowadzenie dalszych ograniczeń. Mianowicie w opinii Zespołu możliwość zlecenia wykonania predykcyjnych badań genetycznych powinna zostać ograniczona do kręgu lekarzy posiadających specjalność z zakresu genetyki lub innych lekarzy, którzy w ramach swojej specjalności zdobyli niezbędne kwalifikacje.

5. Szeroko rozumianemu bezpieczeństwu badań genetycznych dla celów medycznych służyć powinno ograniczenie kręgu podmiotów uprawnionych do przeprowadzenia testu genetycznego. W opinii zespołu test taki może zostać wykonany jedynie przez właściwego lekarza lub przez osoby albo instytucje, którym test został zlecony przez właściwego lekarza. Oczywiście wskazane w poprzednim zdaniu podmioty, spełniać muszą warunki opisane w punkcie II.10 i II. 11. Rozwiązania te nawiązują do treści art. 4 Europejskiej Konwencji Bioetycznej.

6. Przyjęcie sformułowanych powyżej zaleceń prowadzić musi do wniosku, iż możliwość przeprowadzania tzw. domowych testów genetycznych, dostępnych szeroko m.in.

w Internecie, dla celów medycznych została przez Zespół wykluczona. W opinii Zespołu tego rodzaju badania, które na marginesie prowadzić mogą do poważnego naruszenia praw jednostki, nie dają wystarczającej rękojmi jakości. Przede wszystkim pobranie materiału biologicznego do badań genetycznych dla celów medycznych, przez osobę nie posiadającą częstokroć jakiegokolwiek doświadczenia w tym zakresie, stwarza realne ryzyko jego zanieczyszczenia lub uszkodzenia, co podważa wiarygodność wyników analizy. Następnie kontrola podmiotów wykonujących rzeczne badania, a tym samym nadzór nad nimi, w szczególności w zakresie jakości (zwłaszcza, gdy podmiot je przeprowadzający zlokalizowany jest za granicą) staje się jeśli nie niemożliwa, to znacznie utrudniona, co otwiera pole do licznych nadużyć. W końcu Zespół pragnie zauważyć, że osoba decydująca się na zakup zestawu testowego, zwłaszcza w Internecie, zazwyczaj nie posiada odpowiedniej wiedzy, aby prawidłowo zinterpretować wyniki przeprowadzonego testu, nie wspominając o tym, że przeprowadzając rzeczne badania poza systemem opieki zdrowia pozostaje bez jakiegokolwiek wsparcia ze strony personelu medycznego, o czym będzie mowa w kolejnych punktach raportu.

7. Zabezpieczeniu praw pacjenta służyć powinna przede wszystkim instytucja zgody. Instytucja ta, mimo iż posiada stosunkowo niedługą historię, dobrze zakorzeniła się w systemach wartości demokratycznych państwa prawa, a nawet uważana jest za jeden z ich filarów. Nikomu nie wolno zatem narzucać jakiegokolwiek interwencji w dziedzinie zdrowia bez jego zgody. Zasada ta w opinii Zespołu, w całej rozciągłości powinna objąć testy genetyczne. Konsekwentnie przeprowadzenie testu genetycznego, powinno być poprzedzone uzyskaniem zgody osoby, której test bezpośrednio dotyczy. Zespół ponadto rekomenduje, aby rzeczona zgoda, z uwagi na znaczenie i możliwe konsekwencje użycia informacji uzyskanych w wyniku testów genetycznych, wyrażana była w formie pisemnej. W ten sposób instytucja zgody, z jednej strony chronić będzie pacjenta przed ewentualnym źle pojętym paternalizmem lekarza, z drugiej zaś lekarza przed oskarżeniami o działanie bez, a nawet wbrew woli pacjenta. Ponadto obowiązek uzyskania zgody objąć powinien pobranie materiału genetycznego. Rozwiązania odnoszące się do zgody nawiązują m. in. do treści rozdziału II Europejskiej Konwencji Bioetycznej.

8. W opinii Zespołu, z uwagi na stopień komplikacji zagadnień związanych z wykonywaniem testów genetycznych, w zakresie zgody powinna mieścić się decyzja

dotycząca jedynie zakresu badania genetycznego. Konsekwentnie poza zakresem zgody pozostają decyzje dotyczące przeprowadzenia konkretnych testów genetycznych. Podmioty upoważnione do ich przeprowadzenia, dysponują w tym zakresie swobodą, ograniczoną jednakże zakresem testu genetycznego, co do którego uzyskano zgodę. Innymi słowy właściwy lekarz lub podmiot, któremu przeprowadzenie testu zostało zlecone przez właściwego lekarza, przeprowadzić może każdy test genetyczny w granicach określonych zgodą.

9. Osoba mająca zostać poddana badaniu powinna ponadto posiadać pełną autonomię w zakresie podejmowania decyzji w kwestii ujawniania wyników testów genetycznych. Jej zgoda powinna zatem w pierwszym rzędzie dotyczyć tego, czy wyniki badania mogą zostać ujawnione, a jeśli tak to w jakim zakresie lub – w razie odmowy – zniszczone.

10. Przyjęcie jako zasady autonomii osoby, której test genetyczny bezpośrednio dotyczy, implikuje konieczność przyznania jej możliwości cofnięcia zgody w każdym czasie. W opinii Zespołu, z uwagi na specyfikę wspomnianej decyzji, akt wycofania zgody może być dokonany zarówno w formie pisemnej, jak i ustnej. Osoby, której test genetyczny bezpośrednio dotyczy, swoją decyzję może zakomunikować lekarzowi zlecającemu badanie lub personelowi pomocniczemu, przy czym fakt ten powinien zostać niezwłocznie odnotowany w dokumentacji medycznej.

11. Realizacja zasady autonomii osoby uczestniczącej w badaniach genetycznych dla celów medycznych, wymaga zagwarantowania jej dostępu do rzetelnej informacji dotyczącej natury, znaczenia i zakresu badania genetycznego. Wydaje się, iż wyrażenie zgody na badanie, bez uprzedniego uzyskania stosownych informacji, rodzi stan analogiczny do sytuacji, w której zgoda nie została w ogóle wyrażona. Konsekwentnie przeprowadzenie badania genetycznego uznać należałoby za bezprawne.

12. Zespół uważa za właściwe, aby obowiązek informacyjny, o którym mowa była w poprzednim punkcie, realizowany był przez lekarza zlecającego badanie. Osoba ta, stosownie do uwag wyrażonych w punkcie 4, w opinii Zespołu, nie tylko zna indywidualną sytuację pacjenta, ale ponadto posiada niezbędną wiedzę i doświadczenie, umożliwiające przekazanie obiektywnej i rzetelnej informacji.

13. Rzetelność informacji, a także przydatność dla pacjenta, wymagają, aby objęła ona przede wszystkim takie elementy jak cel badania genetycznego, jego rodzaj, zakres

znaczenie. Pacjent, przed wyrażeniem zgody, powinien dysponować wiedzą na temat wyników, które w wyniku badania genetycznego można będzie uzyskać, a także ich znaczenia dla niego, ze szczególnym uwzględnieniem możliwych form terapii lub prewencji. W odniesieniu do ostatnich wskazanych elementów właściwym wydaje się poinformowanie pacjenta w przedmiocie ewentualnych kosztów związanych z leczeniem lub prewencją.

14. Ponadto, w celu właściwej oceny sytuacji, osoba mająca zostać poddana badaniom, powinna uzyskać informacje w zakresie wszelkich zagrożeń zdrowotnych z nimi związanych, a w szczególności z pobraniem materiału genetycznego. Pacjent powinien zostać poinformowany o charakterze ewentualnego ryzyka, a także stopniu jego prawdopodobieństwa. Informacja ta winna przy tym być spersonalizowana, a zatem nie może się sprowadzać do przedstawienia ryzyka z natury związanego z określonym typem interwencji, musi uwzględniać indywidualną sytuację pacjenta, w szczególności jego stan zdrowia, wiek i inne czynniki wpływające na stopień ryzyka. W odniesieniu do kobiet ciężarnych, wskazane informacje powinny obejmować ponadto zagrożenia jakie badanie może nieść dla embrionu lub płodu.

15. Potencjalne skutki, jakie dla jednostki może nieść ze sobą ujawnienie wyniku testów genetycznych danych, wymagają objęcia zakresem przekazywanej pacjentowi informacji wyjaśnień dotyczących planowanego użycia materiału genetycznego oraz wyników testów genetycznych.

16. Informacje, o których mowa powyżej, powinny być przekazywane w sposób możliwie niesugestywny, a także dostosowany pod względem językowym do zdolności percepcyjnych osoby mającej zostać poddana badaniom. Spełnienie tych dwóch, odnoszących się do formy przekazywanej informacji, warunków wydaje się stanowić swego rodzaju minimum, umożliwiające pacjentowi dokonanie realnej oceny sytuacji wyrażenie w sposób świadomy zgody. Ponadto pacjent powinien dysponować możliwością zadawania pytań w celu uzupełnienia lub weryfikacji posiadanych informacji.

17. Podkreślić należy, że scharakteryzowane powyżej prawo do informacji, w żadnym razie nie może być utożsamiane z obowiązkiem. Konsekwentnie osoba mająca zostać poddana testowi genetycznemu może wyrazić wolę nieprzekazywania jej określonych

informacji, w szczególności związanych z wynikami testu, która winna być uszanowana. Fakt ograniczenia zakresu przekazywanych informacji, nie wpływa jednakże w żaden sposób na wymóg uzyskania zgody na przeprowadzenie badania.

18. Swoboda zgody, której warunkiem jest przekazanie pacjentowi informacji w określonym wyżej zakresie, implikuje także – opisaną w punkcie 10 – możliwość wycofania zgody na badanie w każdym czasie. Aby możliwość ta nie była czysto iluzoryczna, konieczne wydaje się włączenie w zakres obligatoryjnie przekazywanych pacjentowi informacji, również informacji w zakresie przysługującego mu prawa do wycofania zgody.

19. Informacja w zakresie przysługujących pacjentowi praw winna w końcu obejmować kwestie związane ze zniszczeniem wyników testów. Pacjent powinien wiedzieć, że dysponuje w tym zakresie pełną autonomią i wszelkie jego decyzje w tym zakresie zostaną uszanowane.

20. Zespół zaleca, aby z uwagi na znaczenie informacji dotyczącej testów genetycznych wykonywanych dla celów medycznych, zarówno dla osoby której test bezpośrednio dotyczy, jak lekarza, fakt jej udzielenia każdorazowo był dokumentowany. W szczególności udokumentowany powinien zostać zakres przekazanych pacjentowi informacji.

21. Treść i znaczenie informacji możliwych do uzyskania w wyniku testów genetycznych mogą dla jednostki stanowić znaczący ciężar, stąd też – obok szerokiej informacji dotyczącej samych testów genetycznych - istotne jest zagwarantowanie jednostce dostępu do poradnictwa genetycznego. Zespół rekomenduje, aby w przypadku diagnostycznych badań genetycznych, po opracowaniu wyników, lekarz zlecający test, obligatoryjnie oferował biorącemu udział w badaniu możliwość uzyskania porady genetycznej. Porada ta w pierwszym rzędzie powinno obejmować dokładne wyjaśnienie istotnych okoliczności medycznych i psychologicznych jakie mogą ujawnić się w związku z przeprowadzeniem albo nieprzeprowadzeniem badania.

22. Z uwagi na charakter i zakres uzyskiwanych informacji, szczególna ostrożność wymagana jest w postępowaniu z danymi uzyskanymi w wyniku przeprowadzenia predykcyjnych badań genetycznych. Osobie rozważającej możliwość poddania się tego rodzaju badaniom obligatoryjnie należy zaoferować możliwość uzyskania porady

genetycznej, przy czym biorący udział w badaniu może odmówić skorzystania z porady, uzyskując wcześniej informacje dotyczące ich istoty. Wspomniana informacja powinna być dostarczona na piśmie. Po uzyskaniu porady genetycznej osoba planująca poddanie się badaniu powinna dysponować wystarczającym, określonym przez lekarza i odnotowanym w dokumentacji medycznej, czasem do namysłu przed oświadczeniem woli.

23. Informacja uzyskana w wyniku testów genetycznych, z uwagi na pokrewieństwo, odnosić się może nie tylko do osoby poddanej badaniu, ale także ujawniać cechy genetyczne wskazujące na istnienie choroby lub innego zagrożenia dla zdrowia dla jej krewnych. W ten sposób dojść może do konfliktu interesów osoby poddanej bezpośrednio badaniu, która z różnych względów może nie być zainteresowana w ujawnianiu wyników testów genetycznych osobom trzecim i wspomnianych osób trzecich, zainteresowanych w ochronie własnego zdrowia. Szanując przede wszystkim autonomię pacjenta, która przyjęta została jako jedna z zasad niniejszego raportu, ale dostrzegając także słuszny interes osób, co do zdrowia których można uzyskać informacje, Zespół rekomenduje, aby zakresem porady genetycznej objąć również informacje na temat celowości skorzystania z porady genetycznej również przez te osoby.

24. Wielokrotnie podkreślana w niniejszym raporcie wrażliwość informacji uzyskiwanej dzięki testom genetycznym wymaga stworzenia instrumentów prawnych umożliwiających jej zabezpieczenie. Szanując prywatność jednostki, Zespół rekomenduje, aby jako zasadę przyjąć, że wyniki testu genetycznego mogą zostać ujawnione jedynie osobie, której badanie bezpośrednio dotyczy, lekarzowi zlecającemu badanie oraz lekarzowi udzielającemu porady genetycznej. W ten sposób nie dojdzie do nieuzasadnionego uprzedmiotowienia jednostki, a jednocześnie uczyni możliwym udzielenie adekwatnej pomocy pacjentowi, czyli zrealizuje się podstawowe cele diagnostyki genetycznej dla celów medycznych.

25. Uwzględniając złożoność relacji międzyludzkich, wiążących się ze stosunkiem pokrewieństwa, Zespół zaleca, aby w sytuacji, gdy osoba poddana badaniu wyraziła w sposób wyraźny, na piśmie, wolę ujawnienia wyników testu innym podmiotom aniżeli wymienione w poprzednim punkcie, lekarz zlecający badanie mógł tego dokonać. Możliwość ta odnosi się przede wszystkim do osób spokrewnionych z osobą poddaną

badaniu, co do których stanu zdrowia uzyskano określone informacje lub które przypuszczalnie zostaną obciążone określonymi obowiązkami związanymi z chorobą bliskiego.

26. W sytuacji, gdy osoba poddana albo mająca zostać poddana badaniu, zgodnie przysługującymi jej uprawnieniami, zażąda zniszczenia ich wyników, ewentualnie wycofa zgodę, wyniki testu genetycznego nie będą mogły zostać ujawnione.

27. Zespół zaleca, aby wyniki testów genetycznych były przez lekarza zlecającego badanie przechowywane przez okres trzydziestu lat. Jednakże, jeśli zachodzi uzasadnione podejrzenie, że zniszczenie wyników testów genetycznych mogłoby przynieść szkodę osobie, której bezpośrednio dotyczą, lub osoba ta złożyła pisemny wniosek o wydłużenie okresu ich przechowywania, lekarz zlecający badanie powinien zabezpieczyć wyniki.

28. Po upływie wskazanych wyżej okresów, jak również w przypadku wyrażenia przez osobę poddaną badaniu stosownego żądania, lekarz zlecający badanie ma obowiązek zniszczenia jego wyników.

29. Stworzenie kompleksowego systemu ochrony praw pacjenta, jak również innych osób poddających się badaniom genetycznym, obok rekomendowanych wyżej działań, wymaga ustanowienia norm prawnych regulujących kwestie postępowania z pobranym do badań materiałem genetycznym. Jako zasadę w tym zakresie Zespół rekomenduje uznać normę, zgodnie z którą materiał genetyczny może być wykorzystywany jedynie dla celów, dla których został pobrany. Rozwijając tę myśl na płaszczyźnie funkcjonalnej przyjąć należy, że wskazany materiał musi zostać niezwłocznie zniszczony, gdy przestanie być niezbędny do realizacji celu, dla którego został pobrany, ewentualnie osoba biorąca udział w badaniu wycofa zgodę na badanie.

30. Wyjątkiem od sformułowanej w punkcie 29 zasady, w opinii Zespołu, powinna być możliwość wykorzystania materiału genetycznego dla innych celów, aniżeli tych dla których został pobrany, jeśli jego dawca wyrazi na to pisemną zgodę. Naturalnie, aby zgoda ta wywołała adekwatny skutek prawny, powinny być spełnione wszelkie określone wyżej warunki do niej się odnoszące, w szczególności dawca materiału powinien zostać poinformowany odnośnie celów planowanego wykorzystania materiału

genetycznego. Materiał genetyczny mógłby ponadto zostać wykorzystany dla innych celów, jeśli ustawodawca, w akcie rangi ustawy, przewidziałby taką możliwość.

31. Szczególna ostrożność wymagana jest przy wykonywaniu testów genetycznych w odniesieniu do osób ograniczonych w zdolności do wyrażenia zgody, czyli małoletnich, osób całkowicie ubezwłasnowolnionych lub niezdolnych do świadomego wyrażenia zgody. Szanując podmiotowość oraz autonomię wskazanych osób, Zespół zaleca, aby badanie genetyczne dla celów medycznych, jak również pobranie materiału genetycznego, niezbędne z uwagi na cel badania, mogło być przeprowadzone jedynie w sytuacji, gdy w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego takie postępowanie jest konieczne w celu uniknięcia, zapobieżenia lub leczenia chorób o podłożu genetycznym lub innych problemów zdrowotnych. Ponadto przed przystąpieniem do badania osobie, która ma być jego uczestnikiem, należy przekazać w sposób – stosownie do jej możliwości – zrozumiały podstawowe informacje na temat badania. Badanie nie może być przeprowadzone, jeśli wskazana osoba odmówi pobrania materiału genetycznego. Ponadto, w opinii Zespołu, z planowanym badaniem może wiązać się jedynie nieznaczne ryzyko i obciążenia dla badanego. Warunkiem koniecznym do przeprowadzenia testu genetycznego jest w końcu wyrażenie na nie zgody przez przedstawiciela ustawowego osoby mającej zostać poddanej badaniu, przy czym do przedstawiciela odniesienie znajdują zalecenia odnośnie zgody, informacji i poradnictwa genetycznego. Powyższe rozwiązania nawiązują do treści art. 6 – 7 Europejskiej Konwencji Bioetycznej.

32. Przedmiotem szczególnych kontrowersji pozostają przedurodzeniowe badania genetyczne. Zdając sobie sprawę ze zgłaszanych zastrzeżeń, zarówno pod adresem diagnostyki prenatalnej, jak i preimplantacyjnej, szanując zasady określone w części II niniejszego raportu, wpisujące się w fundament demokratycznego państwa prawa, a w szczególności system wartości przyjęty przez polskiego ustrojodawcę, Zespół zaleca, przyjęcie reguły w myśl której przedurodzeniowe badania genetyczne mogą być przeprowadzone wyłącznie w celach medycznych i muszą być ukierunkowane na ustalenie cech genetycznych ludzkiego embrionu lub płodu, które - w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego - mogłyby wpłynąć negatywnie na jego stan zdrowia przed lub po urodzeniu, a także mogłyby ograniczyć efektywność planowanej terapii prowadzonej przy użyciu środków farmaceutycznych.

Konsekwentnie podstawowym celem regulacji w zakresie przedurodzeniowych testów genetycznych powinna być troska o zdrowie dziecka. Z uwagi na fakt, iż zachodzi ryzyko wykorzystania rzeczonych testów dla innych celów, w niektórych przypadkach noszących wręcz znamię selekcji, Zespół rekomenduje jednoznacznie połączenie ich z celami medycznymi.

33. Jedną z podstawowych kontrowersji etycznych, a w ślad za nią i prawnych, w ramach wskazanej w poprzednim punkcie grupy interwencji, dotyczy wykonywania testów na ludzkim embrionie we wczesnych stadiach rozwoju prenatalnego, gdy tworzą go komórki totipotencjalne. Aby uniknąć zatem sytuacji, w której dochodziłoby do pogwałcenia ludzkiej godności, a z drugiej strony do narzucenia określonego systemu wartości, który nie musi być udziałem całego społeczeństwa, Zespół zwrócił się do podmiotów świadczących usługi w zakresie diagnostyki preimplantacyjnej, z prośbą o opisanie przebiegu interwencji. Tym, co było kluczowe z punktu widzenia Zespołu, to ustalenie chwili pobrania materiału do badania genetycznego w odniesieniu do rozwoju embrionu. W wyniku przeprowadzonych konsultacji Zespół doszedł do wniosku, iż na obecnym etapie rozwoju diagnostyki preimplantacyjnej, pobranie materiału genetycznego realnie następuje w momencie, gdy komórki z których zbudowany jest embrion nie posiadają już cechy totipotencjalności. Automatycznie wykluczona zostaje możliwość wyodrębnienia w sposób sztuczny komórek, których status ontyczny byłby identyczny ze statusem ludzkiego embrionu. W celu ugruntowania tej praktyki, która zdaje się nie naruszać wartości stanowiących fundament raportu, Zespół rekomenduje przyjęcie zasady w myśl której przedurodzeniowe testy genetyczne w odniesieniu do ludzkiego embrionu mogą być przeprowadzone jedynie na komórkach nie posiadających cechy totipotencji.

34. Z uwagi na fakt, iż diagnoza przedurodzeniowa może dotyczyć chorób ujawniających się na późnym etapie rozwoju osobniczego, dla których na obecnym etapie rozwoju medycyny nie istnieją jeszcze skuteczne formy terapii, Zespół zaleca, aby objąć zakazem przeprowadzanie tych badań, które ukierunkowane są na określenie cech genetycznych związanych z chorobą, która w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego, ujawni się po ukończeniu osiemnastego roku życia. Przeprowadzenie wskazanych testów, na co zwracają m.in. uwagę twórcy Europejskiej Konwencji Bioetycznej w sprawozdaniu wyjaśniającym do traktatu (pkt 81), niesie ze sobą nazbyt

wysokie ryzyko naruszenia zasady równej partycypacji i poszanowania życia prywatnego.

35. Zauważając, iż badania genetyczne, mogą być niezwykle skutecznym narzędziem o charakterze prewencyjnym, ewentualnie umożliwiającym podjęcie interwencji medycznej we wczesnej fazie choroby, Zespół zaleca objęcie stosowną regulacją zagadnienia przesiewowych badań genetycznych. Zespół zaleca aby badania tego rodzaju, z uwagi na wskazywane już wielokrotnie niebezpieczeństwo naruszenia interesów jednostki, jednoznacznie ograniczały się do ustalenia, czy badana osoba posiada cechy genetyczne, które są istotne z punktu widzenia zapobiegania, leczenia lub uniknięcia choroby lub problemów zdrowotnych. Jednocześnie, z uwagi na zasięg badania, które może objąć nie tylko określoną grupę wysokiego ryzyka lecz także całą populację, Zespół rekomenduje aby warunkiem rozpoczęcia przesiewowych badań genetycznych było uzyskanie pozytywnej oceny ministra właściwego do spraw zdrowia.

IV. Badania genetyczne w celu określenia pokrewieństwa, w sektorze ubezpieczeń oraz w związku z zatrudnieniem

1. Istotną kwestią są testy genetyczne w celu ustalenia pokrewieństwa. Zespół rekomenduje, aby takie testy genetyczne mogły być przeprowadzane po pełnym poinformowaniu osoby, której materiał genetyczny ma zostać poddany badaniu oraz po wyrażeniu przez nią zgody na pobranie i badanie materiału genetycznego. Mając jednak na względzie szczególny cel tego rodzaju badania i fakt, że mogą być one wykonywane na zlecenie organów władzy publicznej zdecydowano, aby w przypadku przeprowadzania testu na zlecenie organu władzy odpowiednio stosować wskazaną zasadę przy jednoczesnym uwzględnieniu reguły, że badanie genetyczne nie może wykroczyć poza czynności, których celem jest ustalenie bądź zaprzeczenie pokrewieństwa. Ponadto, Zespół uznał, że celowe jest określenie szczególnych reguł ochronnych dla osób niezdolnych do samodzielnego wyrażenia zgody na badanie genetyczne. W związku z tym rekomenduje się, aby wykonanie testów genetycznych u takich osób obwarować następującymi dodatkowymi warunkami: brak sprzeciwu osoby niezdolnej do wyrażenia zgody na pobranie od niej materiału genetycznego, udzielenie jej podstawowych informacji na temat badania, prawidłowe poinformowanie

i wyrażenie zgody na badanie przez przedstawiciela ustawowego, nieznaczące ryzyko i nieznaczące obciążenie wynikające z badania. Prenatalne badanie genetyczne w celu ustalenia pochodzenia dziecka może być natomiast przeprowadzone jedynie w sytuacji, gdy istnieje prawdopodobieństwo, że ciąża powstała wskutek czynu zabronionego.

2. Zespół rekomenduje wprowadzenie jasnego i szczegółowego zakazu wykonywania testów genetycznych w stosunkach komercyjnych. Zespół pragnie podkreślić fundamentalne znaczenie zasady, że testy genetyczne powinny być wykonywane w celach zdrowotnych. Dlatego Zespół rekomenduje wprowadzenie ustawowej gwarancji, zgodnie z którą zarówno przed, jak i po zawarciu umowy ubezpieczenia, ubezpieczyciel nie może wymagać przeprowadzenia jakiegokolwiek testu genetycznego ani ujawnienia wyników przeprowadzonego badania. Celem tak określonej gwarancyjnej reguły nie jest ograniczenie ubezpieczyciela w prawach do domagania się informacji na temat aktualnych lub przebytych chorób przez osobę ubezpieczoną lub zamierzającą zawrzeć umowę ubezpieczeniową, a jedynie uniemożliwienie skutecznego domagania się przeprowadzenia takich badań lub ujawnienia ich wyników. Regulacje te nawiązują do treści art. 12 Europejskiej Konwencji Bioetycznej.

3. Ponadto, Zespół rekomenduje wprowadzenie zakazu ustawowego, którego celem byłaby ochrona praw pracowniczych i praw osób ubiegających się o zatrudnienie przed wykorzystaniem badań genetycznych przez pracodawców. Zaproponować należy zasadę, zgodnie z którą zarówno przed, jak i po nawiązaniu stosunku pracy pracodawca nie może wymagać przeprowadzenia jakiegokolwiek badania genetycznego, jak również ujawnienia wyników przeprowadzonych badań genetycznych. Celowe jest również odniesienie tej zasady do pracowniczych badań lekarskich. W przekonaniu Zespołu konieczne jest również wyraźne wyłączenie możliwości skutecznego domagania się przez pracodawcę ujawnienia wyników przeprowadzonych badań genetycznych. Ponieważ celem wprowadzenia tych zakazów nie jest ograniczenie praw pracowniczych, dlatego celowe okazało się również wyjaśnienie, iż dozwolone są badania genetyczne niezbędne do określenia cech genetycznych, które wraz z czynnikami występującymi w miejscu pracy, spowodować mogą ciężką chorobę lub inny poważny problem zdrowotny. Jednakże przed zleceniem wykonania diagnostycznego badania genetycznego pracodawca powinien podjąć inne kroki niezbędne do zapewnienia

bezpiecznych i higienicznych warunków pracy przy odpowiednim wykorzystaniu osiągnięć nauki i techniki.

4. Kierując się ogólną zasadą niedyskryminacji, Zespół zdecydował, aby jednoznacznie rozstrzygnąć o bezpośrednim zastosowaniu tej zasady w stosunkach pracy, w odniesieniu do badań genetycznych. Stosownie do tego zamierzenia, zaproponować należy określenie reguły ustawowej, zgodnie z którą, pracodawca nie może dyskryminować pracownika ze względu na jego cechy genetyczne lub cechy genetyczne osób z nim spokrewnionych, w szczególności nie może na ich podstawie kształtować stosunku pracy, uzależniać rozwoju kariery pracownika, jak również rozwiązywać stosunku pracy. Tak określona reguła powinna obejmować przypadki, w których pracownik odmawia poddania się badaniom genetycznym, jak również przypadki odmowy ujawnienia wyników przeprowadzonych już badań genetycznych.

5. Powyższe zasady odnoszące się do wykorzystania badań genetycznych w stosunkach pracy, w ocenie Zespołu, ze względu na ich ochronny i gwarancyjny charakter, powinny być odnoszone także do przypadków wykorzystywania badań genetycznych w stosunkach podobnych do stosunków pracy. Chodzi w szczególności o stosunki cywilnoprawne, bez względu na formę czy charakter umowy cywilnoprawnej, których treść wykazuje istotne podobieństwo do treści umowy o pracę. Nie ulega wątpliwości, że zagrożenie niewłaściwym wykorzystaniem badań genetycznych dotyczy także osób zatrudnionych na tzw. umowy śmieciowe. W związku z tym rekomendować trzeba wprowadzenie zasady odpowiedniego stosowania sformułowanych reguł do osób świadczących pracę na podstawie innego stosunku, aniżeli stosunek pracy.

Załącznik

Założenia do projektu ustawy o testach genetycznych wykonywanych dla celów zdrowotnych

Pamiętając, że ludzki genom jest wspólnym dziedzictwem ludzkości, stwarzając tym samym wzajemną więź między ludźmi a zarazem przyczyniając się, poprzez nieznaczące zróżnicowania, do niepowtarzalności każdego człowieka;

Uznając, że rozwój nauk medycznych może się przyczynić do ratowania życia ludzkiego i znacznego polepszania jego jakości;

Potwierdzając podstawową zasadę poszanowania i ochrony godności ludzkiej oraz zakazu wszelkiej dyskryminacji, w tym także ze względu na charakterystyki genetyczne;

Ustanawiamy, co następuje:

Część I. Postanowienia ogólne

Art. 1

Cel ustawy

Celem ustawy jest określenie warunków dopuszczalności wykonywania testów genetycznych oraz zapobieganie wszelkim formom dyskryminacji i nierównego traktowania w oparciu o cechy genetyczne.

Ustawa zapewnia poszanowanie i ochronę godności człowieka.

Art. 2

Zakres stosowania

1. Ustawę stosuje się do wykonywania testów genetycznych w odniesieniu do osób fizycznych, ludzkich embrionów i płodów, a także do postępowania z danymi genetycznymi i materiałem genetycznym pobranym w ramach badań genetycznych dla

celów medycznych, określenia pokrewieństwa, jak również dla celów ubezpieczeniowych i zatrudnienia.

2. Ustawa nie stosuje się do testów genetycznych, a także postępowania z danymi genetycznymi i materiałem genetycznym:

1. dla celów badawczych,
2. dla celów postępowania karnego.

Art. 3

Słowniczek:

W rozumieniu niniejszej ustawy:

1. "Test genetyczny" oznacza zastosowanie procedury laboratoryjnej w ramach badania genetycznego prowadzącej do określenia cech genetycznych, takich jak:

- a) liczba i struktura chromosomów (badanie cytogenetyczne),
- b) struktura kwasu deoksyrybonukleinowego lub kwasu rybonukleinowego (molekularna analiza genetyczna),
- c) inne struktury określające cechy genetyczne (analiza produktów genów).

2. "Badanie genetyczne" oznacza każde badanie ukierunkowane na określanie pre- lub postnatalnych cech genetycznych,

3. "Badanie genetyczne dla celów medycznych" oznacza każde diagnostyczne i predykcyjne badanie genetyczne.

4. "Cechy genetyczne" oznaczają ludzką informację genetyczną odziedziczoną w trakcie zapłodnienia lub w inny sposób nabytą w trakcie rozwoju osobniczego.

5. "Dane genetyczne" oznaczają wszelkie dane, w odniesieniu do wszelkich cech genetycznych, uzyskane dzięki badaniu genetycznemu.

6. "Diagnostyczne badanie genetyczne" oznacza jakiegokolwiek badanie genetyczne w celu:

- a) ustalenia już istniejącej choroby lub stanu zdrowia,

b) oceny, czy istnieją takie cechy genetyczne, które wraz z czynnikami zewnętrznymi mogą spowodować chorobę lub problem zdrowotny,

c) oceny, czy istnieją cechy genetyczne, które mogą wpływać na działanie leków,

d) oceny, czy istnieją cechy genetyczne, które mogą całkowicie lub częściowo zapobiec powstaniu choroby lub problemu zdrowotnego.

7. „Embrion ludzki” oznacza każdą ludzką komórkę jajową począwszy od stadium zapłodnienia aż do końca ósmego tygodnia rozwoju, a także każdą inną embrionalną komórkę totipotencjalną.

8. "Genetyczne badanie przesiewowe" oznacza wszelkie badanie genetyczne dla celów medycznych, które jest kierowane do całej populacji lub określonych grup ludności, w celu wstępnej identyfikacji chorób wrodzonych, przed wystąpieniem pełnych objawów klinicznych.

9. "Materiał genetyczny" oznacza każdy materiał biologiczny, który został przeznaczony do testu genetycznego lub na którym test taki był prowadzony.

10. "Ocena ryzyka prenatalnego" oznacza każde badanie embrionu lub płodu w celu określania prawdopodobieństwa wystąpienia cech genetycznych, które są istotne z punktu widzenia identyfikacji choroby lub problemu zdrowotnego występującego u embrionu lub płodu.

11. „Płód ludzki” oznacza organizm ludzki od dziewiątego tygodnia rozwoju prenatalnego do narodzin.

12. "Predykcyjne badanie genetyczne" oznacza jakiegokolwiek badanie genetyczne w celu identyfikacji i oceny:

a) jakiegokolwiek przyszłej choroby lub problemu zdrowotnego,

b) istnienia jakichkolwiek cech genetycznych, które mogą wywołać chorobę lub problem zdrowotny u potomstwa.

Art. 4

Zakaz dyskryminacji

1. Nikt nie może być dyskryminowany ze względu na swe cechy genetyczne lub cechy genetyczne osób z nim spokrewnionych w związku z przeprowadzeniem lub nieprzeprowadzeniem testu genetycznego, jak również jego wynikiem.
2. Powyższy przepis nie narusza żadnego zakazu dyskryminacji lub wymogu równego traktowania określonego w innych przepisach.

Art. 5

Zapewnienie jakości badania genetycznego

1. Testy genetyczne mogą być prowadzone przez te instytucje, które uzyskały akredytację ministra właściwego do spraw zdrowia do wykonywania badań genetycznych. Aby uzyskać akredytację, instytucja musi w szczególności:
 1. posiadać wewnętrzne procedury gwarantujące, że wszelkie badania genetyczne prowadzone będą zgodnie z ogólnie akceptowanymi standardami naukowymi, technicznymi i etycznymi,
 2. zatrudniać pracowników posiadających kwalifikacje do wykonywania odpowiednich czynności,
 3. przestrzegać wymagań dotyczących przechowywania i niszczenia wyników badań genetycznych (art. 12), jak również niszczenia materiału genetycznego (art. 13), a także zapewniać niezbędne środki organizacyjne i techniczne oraz środki bezpieczeństwa umożliwiające ich realizację,
 4. dokumentować efektywny udział w zewnętrznych programach zapewniania jakości.
2. Akredytacji udziela się na wykonywanie określonych procedur na okres nie dłuższy niż dwa lata. Szczegółowe zasady udzielenia akredytacji określi minister właściwy do spraw zdrowia.

Art. 6

Ograniczenie w badaniu materiału genetycznego

Minister właściwy do spraw zdrowia ma prawo zastrzec, że niektóre rodzaje materiału genetycznego przeznaczonego do badań genetycznych, mogą być badane jedynie przez osoby i instytucje specjalnie do tego upoważnione.

Część II. Badania genetyczne dla celów medycznych

Art. 7

Kwalifikacje lekarza

1. Diagnostyczne badanie genetyczne może być zlecone wyłącznie przez lekarza. Predykcyjne badanie genetyczne może być zlecone wyłącznie przez lekarza posiadającego specjalność z zakresu genetyki lub innego lekarza, który w ramach swojej specjalności zdobył niezbędne kwalifikacje.

Minister właściwy do spraw zdrowia określi kwalifikacje lekarza nieposiadającego specjalności z zakresu genetyki niezbędne do zlecenia predykcyjnych badań genetycznych.

2. Test genetyczny może być przeprowadzony przez właściwego lekarza lub przez osoby albo instytucje, którym test został zlecony przez właściwego lekarza.

3. Określona w art. 10 porada genetyczna może być udzielona jedynie przez lekarza spełniającego warunki określone w ust. 1 a nadto posiadającego kwalifikacje do świadczenia poradnictwa genetycznego.

Art. 8

Zgoda

1. Test genetyczny może być przeprowadzony jedynie po uzyskaniu pisemnej zgody osoby, której badanie lub test bezpośrednio dotyczy. Obowiązek uzyskania zgody obejmuje również pobranie materiału genetycznego.

W zakresie zgody mieści się decyzja dotycząca zakresu badania genetycznego, a także tego czy, a jeśli tak, to w jakim zakresie, wyniki badania mogą zostać ujawnione lub w przypadku odmowy – zniszczone.

Osoby lub instytucje, o których jest mowa w art. 7 ust. 2 mogą przeprowadzić każdy test genetyczny w granicach określonych zgodą.

2. Osoba, której badanie bezpośrednio dotyczy, może w każdym czasie wycofać zgodę. Stosowne oświadczenie składane jest w formie pisemnej lub ustnej lekarzowi zlecającemu badanie lub personelowi pomocniczemu i odnotowane w dokumentacji medycznej.

Wycofanie zgody powinno być niezwłocznie odnotowane w dokumentacji medycznej.

Art. 9

Obowiązek informacyjny

1. Przed uzyskaniem zgody lekarz zlecający badanie powinien udzielić informacji dotyczących natury, znaczenia i zakresu badania genetycznego. Osoba której test bezpośrednio dotyczy, powinna dysponować wystarczającym czasem do namysłu przed oświadczeniem woli o udzieleniu zgody.

2. W szczególności obowiązek informacyjny obejmuje:

1. Wyjaśnienia dotyczące celu, rodzaju, zakresu i znaczenia badania genetycznego, w tym – w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego – spodziewanych wyników, a także ich znaczenia dla jednostki oraz możliwych sposobów terapii lub prewencji.

2. Wyjaśnienia dotyczące wszelkich zagrożeń zdrowotnych związanych z testem genetycznym, w szczególności pobraniem materiału genetycznego. W przypadku kobiet ciężarnych należy ponadto udzielić wszelkich informacji odnośnie do zagrożeń dla embrionu lub płodu związanych z badaniem genetycznym, w szczególności pobraniem materiału genetycznego.

3. Wyjaśnienia dotyczące planowanego użycia materiału genetycznego, jak również wyników uzyskanych w wyniku badań i testów genetycznych.

4. Informację dotyczącą prawa osoby podlegającej badaniu do wycofania zgody na badanie w dowolnym momencie.
 5. Informację o prawie osoby podlegającej badaniu do świadomej rezygnacji z uzyskania informacji o wynikach badania, a także o uprawnieniu do zażądania niezwłocznego zniszczenia wyników badania.
 6. Przed rozpoczęciem przesiewowych badań genetycznych należy przekazać osobom biorącym w nich udział informacje dotyczące celu i znaczenia badania.
3. Lekarz zlecający badanie ma obowiązek udokumentowania udzielenia osobie której badanie lub test bezpośrednio dotyczy informacji w wyżej opisanym zakresie.

Art. 10

Poradnictwo genetyczne

1. W przypadku diagnostycznych badań genetycznych, po opracowaniu wyników, lekarz zlecający badanie powinien zaoferować biorącemu udział w badaniu możliwość skorzystania z porady genetycznej udzielanej przez lekarza, który posiada kwalifikacje określone w art. 7 ust. 1 oraz art. 7 ust. 3.
2. W przypadku predykcyjnych badań genetycznych biorącemu udział w badaniu należy zaoferować możliwość skorzystania z porady genetycznej świadczonej przez lekarza posiadającego kwalifikacje określone w art. 7 ust. 1 i art. 7 ust. 3. Porady nie udziela się, jeśli osoba, której badanie ma dotyczyć, po otrzymaniu pisemnej informacji na temat takiej porady, odmówiła skorzystania z niej. Odmowa powinna mieć formę pisemną. Po udzieleniu porady genetycznej osoba planująca poddanie się badaniu powinna dysponować wystarczającym, określonym przez lekarza i odnotowanym w dokumentacji medycznej, czasem do namysłu przed oświadczeniem woli.
3. Porada genetyczna powinna być udzielona w sposób przystępny i niedyrektywny. W szczególności porada powinna obejmować dokładne wyjaśnienie istotnych okoliczności medycznych i psychologicznych jakie mogą ujawnić się w związku z przeprowadzeniem albo nieprzeprowadzeniem badania.

Jeśli istnieje prawdopodobieństwo, że krewni osoby biorącej udział w badaniu, mogą posiadać cechy genetyczne wskazujące na istnienie choroby lub innego zagrożenia dla zdrowia, porada genetyczna powinna obejmować informacje na temat celowości skorzystania również przez te osoby z porady genetycznej.

Jeżeli badanie genetyczne prowadzone jest na ludzkim embrionie lub płodzie powyższe uwagi stosuje się odpowiednio.

4. Lekarz zlecający badanie powinien udokumentować fakt i zakres udzielonej porady.

Art. 11

Dostęp do wyników testów genetycznych

1. Z zastrzeżeniem warunków określonych w ust. 2 i 3 wyniki testu genetycznego mogą zostać ujawnione jedynie osobie, której test bezpośrednio dotyczy, lekarzowi zlecającemu wykonanie testu oraz lekarzowi udzielającemu porady genetycznej.

2. Osoba lub instytucja upoważniona zgodnie z art. 7 ust. 2 do prowadzenia testu genetycznego może ujawniać wyniki testu jedynie lekarzowi, który zlecił jego wykonanie.

3. Lekarz zlecający badanie może ujawniać innym podmiotom wyniki testu genetycznego jedynie na podstawie wyraźnej, wyrażonej w formie pisemnej, zgody osoby poddanej badaniu.

4. Wyniki testu genetycznego nie mogą zostać ujawnione, jeśli osoba poddana badaniu zażądała zniszczenia wyniku testu lub wycofała zgodę na podstawie art. 8 ust 2.

Art. 12

Przechowywanie i niszczenie wyników testów genetycznych

1. Lekarz zlecający badanie powinien przechowywać wyniki wszystkich testów genetycznych przez okres trzydziestu lat. Lekarz zlecający badanie powinien zniszczyć zawarte w dokumentacji informacje na temat badań genetycznych lub testów, jeśli:

1. określony w zdaniu pierwszym okres przechowywania upłynął,

2. osoba poddana badaniu zażądała, zgodnie z art. 8 ust. 1, ich zniszczenia.

Jeśli zachodzi uzasadnione podejrzenie, że zniszczenie wyników testów genetycznych mogłoby przynieść szkodę osobie, której bezpośrednio dotyczą, lub osoba ta złożyła pisemny wniosek o wydłużenie okresu ich przechowywania, lekarz zlecający badanie powinien zabezpieczyć wyniki i niezwłocznie poinformować o tym fakcie osobę lub instytucję, o której mowa w art. 7 ust. 2.

2. Ust. 1 stosuje się odpowiednio do przechowywania, niszczenia i zabezpieczenia wyników testów genetycznych prowadzonych przez osoby lub instytucje upoważnione zgodnie z art. 7 ust. 2.

3. Wymagania dotyczące przechowywania oraz zabezpieczenia wyników testów genetycznych określi w drodze rozporządzenia minister właściwy do spraw zdrowia w porozumieniu ministrem właściwym do spraw administracji.

Art. 13

Wykorzystanie i niszczenie materiału genetycznego

1. Materiał genetyczny może być wykorzystywany jedynie do celów, dla których został pobrany. Jeśli materiał genetyczny nie jest już niezbędny do realizacji celu, dla którego został pobrany lub osoba biorąca udział w badaniu wycofała zgodę zgodnie z art. 8 ust. 2, musi on zostać niezwłocznie zniszczony. Obowiązek zniszczenia materiału genetycznego - w zależności od przypadku - spoczywa na osobie lub instytucji, o której mowa w art. 7 ust. 2.

2. Materiał genetyczny może zostać wykorzystany dla innych celów aniżeli określone w ust. 1, jeśli ustawa tak stanowi lub jeśli jego dawca wyraża na to zgodę. Zgoda powinna być wyrażona na piśmie. Wydanie zgody przez dawcę powinno być poprzedzone udzieleniem mu pełnej informacji odnośnie celów planowanego wykorzystania materiału genetycznego.

3. Podmiot dysponujący materiałem genetycznym musi podjąć wszelkie niezbędne środki techniczne i organizacyjne, w celu zapobieżenia niedozwolonemu wykorzystaniu materiału genetycznego.

Art. 14

Badania genetyczne z udziałem osób ograniczonych w zdolności do wyrażenia zgody

1. W przypadku małoletniego, osoby całkowicie ubezwłasnowolnionej lub niezdolnej do świadomego wyrażenia zgody, badanie genetyczne dla celów medycznych, jak również pobranie materiału genetycznego niezbędne z uwagi na cel badania, może być przeprowadzone jedynie w sytuacji, gdy:

1. w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego takie postępowanie jest konieczne w celu uniknięcia, zapobieżenia lub leczenia chorób o podłożu genetycznym lub innych problemów zdrowotnych,
2. przed przystąpieniem do badania osobie, która ma być jego uczestnikiem, zostały przekazane w sposób – stosownie do jej możliwości – zrozumiałe podstawowe informacje na temat badania, zaś osoba ta nie odmówiła pobrania materiału genetycznego,
3. badanie wiąże się z nieznacznym ryzykiem i obciążeniami dla badanego,
4. przedstawiciel ustawowy osoby mającej zostać poddanej badaniu uzyskał informacje stosownie do treści art. 9 i spełnione zostały – w odniesieniu do niego - wymagania odnoszące się do porady genetycznej stosownie do treści art. 10, a także wyraził zgodę, o której mowa w art. 8 ust. 1.

2. W odniesieniu do osób, o których jest mowa w ust. 1 badania genetyczne, które odbiegają od wymogów określonych w ust. 1, mogą być przeprowadzone jeśli:

1. w przypadku planowanej ciąży lub w odniesieniu do osoby spokrewnionej nie istnieje inna możliwość określenia czy choroba o podłożu genetycznym lub problem zdrowotny może ujawnić się u potomstwa lub innej osoby spokrewnionej,
2. spełnione zostały warunki określone w ust.1 pkt. 2 i 4,

3. ryzyko dla biorącego udział w badaniu nie przekracza przeciętnego poziomu ryzyka związanego z pobraniem materiału genetycznego,

4. biorący udział w badaniu nie dozna w jego wyniku upośledzenia fizycznego lub psychicznego.

3. Każde badanie przeprowadzane na pobranym materiale genetycznym musi wiązać się bezpośrednio z jego celem. Wszelkie inne badania są zabronione.

Art. 15

Przedurodzeniowe badania genetyczne

1. Przedurodzeniowe badania genetyczne mogą być przeprowadzone wyłącznie w celach medycznych i muszą być ukierunkowane na ustalenie cech genetycznych ludzkiego embrionu lub płodu, które - w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego - mogłyby wpłynąć negatywnie na jego stan zdrowia przed lub po urodzeniu, a także które mogłyby ograniczyć efektywność planowanej terapii prowadzonej przy użyciu środków farmaceutycznych. Warunkiem przeprowadzenia przedurodzeniowych badań genetycznych jest udzielenie kobiecie ciężarnej informacji, o których jest mowa w art. 9 oraz uzyskanie jej zgody stosowanie do treści art. 8 ust. 1.

2. Przedurodzeniowe badanie genetyczne w odniesieniu do ludzkiego embrionu może być przeprowadzone jedynie na komórkach nie posiadających cechy totipotencji.

3. Nie można przeprowadzić przedurodzeniowego badania medycznego mającego na celu określenie cech genetycznych związanych z chorobą, która w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego, ujawni się po ukończeniu osiemnastego roku życia.

4. Przed przeprowadzeniem przedurodzeniowego badania genetycznego, a także po opracowaniu jego wyników, osobie zgłaszającej się do badania powinna zostać udzielona porada genetyczna stosownie do treści art. 10 ust. 2 oraz art. 10 ust. 3. Fakt udzielenia porady i jej zakres muszą być odnotowane w dokumentacji medycznej.

5. Jeśli przedurodzeniowe badanie genetyczne ma być przeprowadzone w odniesieniu do kobiety ciężarnej ograniczonej w zdolności do wyrażenia zgody stosuje się

odpowiednio art. 14 ust. 1 pkt 2 oraz art. 14 ust. 1 pkt 3. Badanie może być przeprowadzone jedynie wówczas, gdy:

1. przedstawiciel ustawowy uzyskał pełne informacje, o których jest mowa w art. 9,
2. lekarz, który posiada kwalifikacje określone w art. 7 ust. 1 i art. 7 ust 3, udzielił przedstawicielowi ustawowemu wyjaśnień w zakresie art. 14 ust. 2,
3. przedstawiciel ustawowy wyraził zgodę na badanie stosownie do treści art. 8 ust. 1.

Art. 16

Przesiewowe badania genetyczne

1. Przesiewowe badania genetyczne mogą być przeprowadzane jedynie, gdy celem badania jest ustalenie czy badana osoba posiada cechy genetyczne, które są istotne z punktu widzenia zapobiegania, leczenia lub uniknięcia choroby lub problemów zdrowotnych w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego.
2. Przesiewowe badania genetyczne prowadzone zgodnie z ust. 1, mogą być rozpoczęte wyłącznie, gdy uzyskały pozytywną ocenę ministra właściwego do spraw zdrowia. Ocena powinna być wydana w formie pisemnej.

Ocena wydawana zostaje przez ministra właściwego do spraw zdrowia w oparciu o otrzymaną dokumentację. Minister właściwy do spraw zdrowia ocenia czy przeprowadzenie planowanych badań spełnia wymogi wskazane w ust. 1 w świetle aktualnego stanu wiedzy naukowej i rozwoju technologicznego oraz czy przeprowadzenie planowanego badania jest etycznie uzasadnione.

Część III. Testy genetyczne w celu określenia pokrewieństwa

Art. 17

1. Test genetyczny w celu ustalenia pokrewieństwa może być przeprowadzony tylko jeśli osoba, której materiał genetyczny ma zostać poddany badaniu, została w pełni poinformowana przez zlecającego badanie, a także wyraziła zgodę na pobranie i badanie materiału genetycznego. Do obowiązku informacyjnego, o którym mowa powyżej, stosuje się odpowiednio art. 9 ust. 2 pkt 1, art. 9 ust. 2 pkt 2, art. 9 ust. 2 pkt 5 oraz art. 9 ust. 3. W odniesieniu do zgody stosuje się odpowiednio art. 8.

2. W przypadku gdy ustalenie pokrewieństwa zostało zlecone przez organ do tego uprawniony ust. 1 stosuje się odpowiednio. Test genetyczny nie może wykroczyć poza czynności, których celem jest ustalenie bądź zaprzeczenie pokrewieństwa.

3. W odniesieniu do osoby ograniczonej w zdolności do wyrażenia zgody test genetyczny w celu określenia pokrewieństwa może być przeprowadzony tylko jeśli:

1. przed przystąpieniem do badania osobie ograniczonej w zdolności do wyrażenia zgody zostały przekazane w sposób – stosownie do jej możliwości – zrozumiałe podstawowe informacje na temat badania, zaś osoba ta nie odmówiła pobrania materiału genetycznego.

2. przedstawiciel ustawowy osoby uzyskał informacje o których jest mowa w art. 17 ust. 1 i wyraził zgodę na badanie.

3. badanie wiąże się z nieznacznym ryzykiem i obciążeniami dla badanego.

Art. 17 ust. 2 stosuje się odpowiednio.

4. Test genetyczny w celu określenia pokrewieństwa może być przeprowadzony wyłącznie przez lekarza lub, w zależności od przypadku, osobę z wykształceniem wyższym w dziedzinie nauk biologicznych, która posiada niezbędne kwalifikacje w zakresie genetycznego określania pokrewieństwa. W tych przypadkach, stosuje się odpowiednio art. 7 ust. 2.

5. Do badań genetycznych w celu określenia pokrewieństwa stosuje się odpowiednio art. 11, 12 i 13.

6. Prenatalne badanie genetyczne w celu ustalenia pochodzenia dziecka może być przeprowadzone wyłącznie przez lekarza w sytuacji, gdy istnieje prawdopodobieństwo, iż ciąża powstała w skutek czynu zabronionego.

7. Powyższe postanowienia nie naruszają regulacji zawartych w ustawie z dnia 17 listopada 1964 r. kodeks postępowania cywilnego.

Część IV. Badania genetyczne w sektorze ubezpieczeń

Art. 18

Testy genetyczne dla celów ubezpieczeniowych

Zarówno przed, jak i po zawarciu umowy ubezpieczenia, ubezpieczyciel nie może wymagać przeprowadzenia jakiegokolwiek badania genetycznego, jak również ujawnienia wyników przeprowadzonych badań genetycznych.

Część V. Badania genetyczne wykonywane w związku z zatrudnieniem

Art. 19

Testy genetyczne a stosunek pracy

Zarówno przed, jak i po nawiązaniu stosunku pracy pracodawca nie może wymagać przeprowadzenia jakiegokolwiek testu genetycznego, jak również ujawnienia wyników przeprowadzonych testów genetycznych.

Art. 20

Badania genetyczne a Bezpieczeństwo i Higiena Pracy

1. Zabronione jest przeprowadzanie w ramach pracowniczych badań lekarskich badania genetycznego, jak również domaganie się ujawnienia wyników przeprowadzonych badań genetycznych.

2. Dozwolone jest przeprowadzenie diagnostycznego badania genetycznego, obejmującego analizę produktów genów, jeśli jest ono niezbędne do określenia cech genetycznych, które wraz z czynnikami występującymi w miejscu pracy, spowodować mogą ciężką chorobę lub inny poważny problem zdrowotny. Przed zleceniem wykonania diagnostycznego badania genetycznego pracodawca powinien podjąć inne kroki niezbędne do zapewnienia bezpiecznych i higienicznych warunków pracy przy odpowiednim wykorzystaniu osiągnięć nauki i techniki.

3. Określony w ust. 2 obowiązek pracodawcy odnosi się do pracy wykonywanej w warunkach, co do których zachodzi prawdopodobieństwo narażenia pracownika na ciężką chorobę lub inny poważny problem zdrowotny.

Art. 21

Zakaz dyskryminacji w stosunku pracy

Pracodawca nie może dyskryminować pracownika ze względu na jego cechy genetyczne lub cechy genetyczne osób z nim spokrewnionych, w szczególności nie może na ich podstawie kształtować stosunku pracy, uzależniać rozwoju kariery pracownika, jak również rozwiązywać stosunku pracy. Powyższy zakaz obejmuje również przypadki, w których pracownik odmawia poddania się badaniu genetycznemu, jak również przypadki odmowy ujawnienia wyników przeprowadzonych już badań genetycznych.

Art. 22

Odpowiednie stosowanie

Przepisy niniejszej części stosuje się odpowiednio do osób świadczących pracę na podstawie innego stosunku, aniżeli stosunek pracy.