

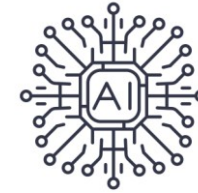
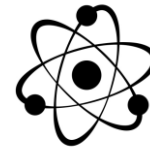
Genová terapie a editace genomu jako zdravotní služba

Michal Koščík
Eliška Vladíková

Nová technologie = právní úprava řízená strachem?

Strach o individuální bezpečnost

- Je technologie bezpečná ?



Strach o veřejnou bezpečnost

- Bude zenužita?
- Získají ostatní národy/teroristé/záporáci převahu?



Strach o společenský řád

- Změní to společnost?



Příklad regulace: Parní technologie jako nová technologie



Strach o individuální bezpečnost

- Předpokládána fyzická zranění

Strach o veřejnou bezpečnost

- Předpokládali války a řešili: "uhlí a ocel"
- Nepředpokládali změnu klimatu

Strach o společenský řád

- Zaměření na práva zaměstnanců
- Nepředvídal problémy v silniční dopravě

Regulujeme předmět

- Zaměřujeme se na předmět(y) zosobňující technologii
- Výrobek/nástroj/přístroj/lék

Regulujeme proces

- Zaměřuje se na to, jak člověk technologii používá a jak s ní komunikuje.
- Pokyny, osvědčené postupy

Právní úprava editace genomu

Strach o individuální bezpečnost

- Uplatňování pravidel pro experimentální léčbu
- Uplatňování pravidel bezpečnosti léčivých přípravků a zdravotnických prostředků

Strach o veřejnou bezpečnost

- Výzvy k mezinárodní regulaci
- Pokusy o uplatnění stávajících mezinárodních pravidel

Strach o společenský řád

- Debata o vylepšení vs. léčbě
- Rozdíl mezi somatickou a zárodečnou linií

Zásada předběžné opatrnosti

Moratorium na klinické aplikace

- Na základě pádných argumentů
- ztrácí sílu s každou novou informací, kterou přináší věda.

Editace genomu je obor, který se intenzivně věnuje výzkumu.

- Kolekce Core Web of Science obsahuje 30523 dokumentů, v nichž se po roce 2012 objevuje zmínka o CRISPR.

Smluvní strany EHCR mají povinnost revidovat svá pravidla v souladu s vývojem vědy.

Posuny v regulaci



Opatrnost - obavy vyplývající z nedostatečných znalostí



Podrobná regulace na základě aktuálních poznatků

CRISPR publikované práce od roku 2012



Regulace předmětů a nástrojů nové technologie

První krok z moratoria

Objektová regulace jako první krok z moratoria

Regulace přístupu na trh pro jednotlivé výrobky,

- Výrobce musí předložit vědecké důkazy, že jeho výrobek je bezpečný.
- Zásada předběžné opatrnosti vychází z předpokladu, že žádný výrobek není považován za bezpečný, pokud se neprokáže opak.
- Podněcuje vytváření nových znalostí
- Příklad: Regulace klinických studií

Normy designu a performativní pravidla

- Umožňuje formovat technologii výzkumu a vývoje směrem k požadovanému výsledku.
- Příklad: Medical Device Regulation

Patentová pravidla

- Úprava zárodečné linie je vyloučena z patentovatelnosti
- Kritika amerických vědců - chybí nám další užitečný nástroj?

Regulace procesů

Yotova R (2020) Regulace editace genomu podle mezinárodního práva v oblasti lidských práv.

Mezinárodní právo upravuje úpravu genomu ve fragmentech

- Použití editace genomu pouze pro lékařské účely
- Respektování důstojnosti a lidských práv,
- Řízení rizik a jejich přiměřenost přínosům
- Autonomie pacienta
- Práva budoucích generací

Baylis F, Darnovsky M, Hasson K a další (2020) Human Germline and Heritable Genome Editing: Globální politické prostředí:

Table 2. Policies on human germline genome editing (not for reproduction)

Region (no. of countries)	Countries that permit	Countries that prohibit	Countries that prohibit with exceptions	Countries that are indeterminate	No relevant information
Africa (13)	2	0	0	2	9
Americas (17)	1 (with private funding in US)	4	2	0	10
Eastern Mediterranean (10)	1	4	0	1	4
Europe (46)	3	10	2	2	29
South-East Asia (2)	2	0	0	0	0
Western Pacific (8)	2	1	0	1	4
Total (96)	11	19	4	6	56

Table 5. Policies on heritable human genome editing (for reproduction)

Region (# of countries)	Countries that permit	Countries that prohibit	Countries that prohibit with exceptions	Countries that are indeterminate	No relevant information
Africa (13)	0	5	0	1	7
Americas (17)	0	8	2	0	7
Eastern Mediterranean (10)	0	8	1	0	1
Europe (46)	0	41	2	1	2
South-East Asia (2)	0	2	0	0	0
Western Pacific (8)	0	6	0	1	1
Total (96)	0	70	5	3	18

Přibližné rozdělení kompetencí v oblasti věcné a procesní regulace

	Mezinárodní právo	Sekundární právo EU	Vnitrostátní právo
Regulace předmětu	Veřejná bezpečnost	Bezpečnost technologie	Řád společnosti
(jak by měla být technologie navržena)	Obecná ochrana duševního vlastnictví (WTO a WIPO)	Bezpečnost a účinnost léčivých přípravků Standardizace výrobků a povolení k uvedení na trh Kvalifikace zdravotnických pracovníků Ochrana duševního vlastnictví	Standard péče
Regulace procesu	Použití editace genomu pouze pro lékařské účely	Přeshraniční přístup ke zdravotní péči	Etická přijatelnost jednotlivých terapií
(jak by se měla technologie používat)	Zákaz eugeniky Zákaz vyzbrojování Respektování důstojnosti a lidských práv		Práva pacienta před zahájením péče, v jejím průběhu a po jejím ukončení Přístup k léčbě a úhradě nákladů Odpovědnost a úhrada

**SOFT LAW
ZÁKON ?**

České právo

Úmluva o lidských právech a biomedicíně

96/2001 Sb. m. s.

Článek 11 Zákaz diskriminace

- Jakákoliv forma diskriminace osoby z důvodu jejího genetického dědictví je zakázána.

Článek 12 Prediktivní genetická vyšetření

- Vyšetření, která předpovídají geneticky podmíněné nemoci nebo která slouží k určení nositele genu způsobujícího nemoc nebo k odhalení genetické predispozice nebo náchylnosti k nemoci, **lze provést pouze pro zdravotní účely** nebo pro vědecký výzkum spojený se zdravotními účely a v návaznosti na odpovídající genetické poradenství.

Článek 13 Zásahy do lidského genomu

- **Zásah směřující ke změně lidského genomu lze provádět pouze pro preventivní, diagnostické nebo léčebné účely**, a to pouze tehdy, pokud není jeho cílem jakákoliv změna genomu některého z potomků.

Článek 14 Zákaz volby pohlaví

- Použití postupů lékařsky asistované reprodukce nebude dovoleno za účelem volby budoucího pohlaví dítěte, ledaže tak lze předejít vážné dědičné nemoci vázané na pohlaví.

Dodatkový protokol k úmluvě

Čl. 3 Nadřazenost lidské bytosti

- Zájmy a blaho lidské bytosti účastníků se genetických testů, jež se vztahují k tomuto Protokolu, jsou nadřazeny zájmům společnosti nebo vědy.

Čl. 4 Nediskriminace a nestigmatizace

- Jakákoli forma diskriminace vůči osobě, ať už jako jedinci nebo jako členu skupiny, na základě genetické dědičnosti je zakázána.
- Musí být učiněna příslušná opatření, jejichž cílem je předcházet stigmatizaci osob nebo skupin na základě genetických charakteristik.

Dodatkový protokol k úmluvě

- Tento Protokol se vztahuje na testy prováděné pro zdravotní účely, které zahrnují analýzu vzorků lidského původu, a mají za cíl především identifikovat genetické charakteristiky osoby, dědičné nebo získané během raného prenatálního vývoje (dále jen „genetické testy“)

Genetické služby

Čl. 5 Smluvní strany musí přijmout nezbytná opatření k zajištění náležité kvality genetických služeb a dohlédnout, aby:

- **a.** genetické testy obecně splňovaly přijatá kritéria vědecké a klinické platnosti;
- **b.** v každé laboratoři byl implementován program zajištění kvality a tyto laboratoře byly předmětem pravidelného monitorování,
- **c.** osoby poskytující genetické služby měly příslušnou kvalifikaci, která jim umožní, aby svou roli vykonávaly v souladu s profesními povinnostmi a standardy.

Čl. 6 Klinický přínos genetického testu

- musí být hlavním kritériem při rozhodování o jeho provedení na jedinci nebo skupině osob.

Čl. 7 Individualizovaný dohled

- Genetický test pro zdravotní účely lze provést pouze pod individualizovaným lékařským dohledem.

Humánní genom

Testování otcovství

Genetický test příbuzenství

Testování genetického původu

Genetický test sportovních dispozic

Dárkové poukazy

DNA diagnostika mutací a polymorfismů

Downův syndrom

Ceník - lidský genom

Euro ceník - lidský genom

Možnosti zaplacení analýz a výdej výsledků

Extrahumánní genom

Určování pohlaví ptáků - letců a běžců

Diagnostika virových infekcí ptáků

Genetický test sportovních dispozic

Genetika Vám prozradí, jakému sportu se máte věnovat.

Poznejte schopnosti a možnosti svého těla a využijte testu DNA určeného pro sportovce.

Podstatou testování je posouzení rychlostních a vytrvalostních schopností.

Rádi byste obdarovali své blízké netradičním dárkem ve formě dárkového poukazu?

Pohyb a sportovní aktivity jsou nedílnou součástí moderního životního stylu a proto je při volbě typu tělesné aktivity velmi užitečné poodhalit své vlohy.

Váš sportovní rozvoj a fyzické možnosti jsou do značné míry podřízeny Vaší genetické výbavě.

Při výběru, kterému druhu sportovních aktivit se budete Vy nebo **Vaše dítě** věnovat by Vám mělo napomoci genetické vyšetření genu ACTN3, na základě kterého budete vědět, zdali jsou vaše svaly spíše určené pro vytrvalostní sporty anebo naopak jestli se více hodí k rychlostním a dynamičtějším sportovním odvětvím.

Výsledek vyšetření Vám také může napomoci při výběru a nastavení tréninkových režimů.

Co tvoří gen ACTN3?

Gen je zodpovědný za tvorbu svalové bílkoviny zvané alfa-actinin-3.

Tato bílkovina se podílí na svalové schopnosti vytvářet silné a opakované svalové kontrakce.



Nacházíte se: Služby

Humánní genom

Testování otcovství

Genetický test příbuzenství

Testování genetického původu

Genetický test sportovních dispozic

Dárkové poukazy

DNA diagnostika mutací a polymorfismů

Downův syndrom

Ceník - lidský genom

Euro ceník - lidský genom

Možnosti zaplacení analýz a výdej výsledků

Extrahumánní genom

Určování pohlaví ptáků - letců a běžců

Diagnostika virových infekcí ptáků

Přímá DNA diagnostika chlamydií u ptáků

Určení ptačího genetického profilu

Služby a nabízená genetická vyšetření

Humánní genom

- Izolace a uložení DNA
- [Testování otcovství a příbuznosti analýzou STR markerů](#)
- [Testování genetického původu pomocí polymorfismů v mtDNA a na Y chromozomu](#)
- [Test sportovních dispozic](#)
- Mutace v genu pro Cystickou fibrózu
- Syndrom fragilního X
- [Downův syndrom](#)
- Downův syndrom, Patauův syndrom, Edwardsův syndrom a pohlaví
- Stanovení pohlaví plodu z fetoplacentální jednotky (v indikovaných případech)
- Stanovení pohlaví plodu z periferní krve těhotné ženy (v indikovaných případech)
- Mikrodelece na chromozomu Y (AZF)
- Sekvenační analýza
- DNA diagnostika na základě požadavků klienta

Extrahumánní genom

- [Určování pohlaví u ptáků](#)
- [Diagnostika virových infekcí PBFD a APV u exotického ptactva](#)
- [Přímá DNA diagnostika chlamydií u ptactva](#)

Informace a genetické poradenství

1. Pokud se uvažuje o provedení genetického testu, musí být dotyčné osobě s předstihem poskytnuty odpovídající informace, a to především o účelu a povaze testu a o významu jeho výsledků.

2. Při prediktivních genetických testech uvedených v článku 12 Úmluvy o lidských právech a biomedicíně musí být dotyčné osobě k dispozici odpovídající genetické poradenství. Toto se týká následujících testů:

- - testy predikující monogenní onemocnění,
- - testy sloužící k odhalení genetických predispozic nebo genetické vnímavosti k výskytu onemocnění,
- - testy sloužící k identifikaci zdravého nosiče genu odpovědného za onemocnění.

Forma a rozsah tohoto genetického poradenství musí být definovány v souladu s dopady výsledků testu a jejich významem pro jedince nebo členy jeho rodiny, včetně možných dopadů týkajících se reprodukční volby.

Genetické poradenství musí být poskytováno nedirektivním způsobem.

Souhlas

Článek 9 Souhlas

- Genetický test lze provádět pouze poté, co dotyčná osoba vyslovila s tímto svobodný a informovaný souhlas. Dotyčná osoba může kdykoliv svobodně souhlas odvolat.

Článek 10 Ochrana osob neschopných vyslovit souhlas

- Pod podmínkou článku 13 tohoto Protokolu lze genetický test provádět na osobě, která není schopna vyslovit souhlas, pouze pro její přímý prospěch.
- Tam, kde nezletilý nemá podle zákona způsobilost vyslovit souhlas, musí být genetický test na jeho osobě odložen do doby, kdy dosáhne způsobilosti, vyjma případů, kde by případný odklad znamenal zhoršení zdravotního stavu nebo negativně ovlivnil blahobyt dotčené osoby.

Další problémy

Testy ve prospěch členů rodiny

- Testy na osobách neschopných vyslovit souhlas
- Testy na biologických materiálech v případech, kdy není možné kontaktovat dotyčnou osobu
- Testy na zemřelých osobách

Osobní život a právo na informace

- Úcta k osobnímu životu a právo na informace
- Biologické vzorky
- Informace závažné pro členy rodiny

Programy genetického screeningu pro zdravotní účely

Zákon o specifických zdravotních službách

§3 Asistovaná reprodukce

- Záródečné buňky a lidská embrya mohou být použita pouze pro umělé oplodnění. To neplatí, jde-li o lidská embrya nevyužitá pro umělé oplodnění, která lze použít pro výzkum na lidských kmenových embryonálních buňkách za podmínek a pro účely stanovené zákonem upravujícím výzkum na lidských kmenových embryonálních buňkách

Genetické vyšetření - definice

- Genetické vyšetření zahrnuje klinické a genetické laboratorní vyšetření;
- slouží ke stanovení podílu variant v lidském genomu na rozvoj nemoci u vyšetřované osoby nebo jejích potomků.
- Genetická laboratorní vyšetření může provádět pouze poskytovatel, který má v oprávnění k poskytování zdravotních služeb obor lékařská genetika nebo klinická genetika anebo laboratoř klinické genetiky

Genetická vyšetření v oblasti zdravotnictví lze nabízet nebo provádět pouze pro účely

a) zdravotních služeb, a to

- **1.** k preimplantační diagnostice v rámci asistované reprodukce,
- **2.** k diagnostice geneticky podmíněných onemocnění, vrozených vad a získaných genetických změn,
- **3.** ke stanovení míry predispozice ke vzniku onemocnění a vrozených vad,
- **4.** ke stanovení bezpříznakového přenašečství variant lidského genomu způsobujícího onemocnění nebo vrozené vady,
- **5.** k optimalizaci léčby a sledování její efektivity a

b) biomedicínského výzkumu spojeného se zdravím a jeho poruchami.

Širší společenské problémy

- Využití genetiky mimo léčebné účely
 - Rodičovské testy
 - Testy předpokladů pro jiné věci
- Ochrana údajů před zneužitím
 - Ochrana před „dobrovolným“ předáváním
- Medicínská turistika
- Komercializace a etické hranice