

# Genetické poradenství

## Vzácná onemocnění

### Testování

### Legislativa

### Etika



**Renata Gaillyová**

**2021**

# Lékařská genetika

- Lékařská genetika se zabývá diagnostikou dědičných chorob
- Lékařská genetika se věnuje jejich medicínským, ale i sociálním a psychologickým aspektům.
- Stejně jako ve všech ostatních oblastech medicíny i v lékařské genetice je zásadní stanovit správnou diagnózu a poskytnout vhodnou péči.
- Péče musí zahrnovat nejen pomoc postiženému jedinci, ale i členům rodiny, kteří by měli porozumět povaze a důsledkům onemocnění.

# Lékařská genetika

## Genetické poradenství

- Jako je specifickým znakem genetické choroby její tendence se vyskytovat v rodině opakovaně, je specifickým rysem genetického poradenství jeho zaměření nejen na původního pacienta, ale také na členy pacientovy rodiny, a to současné i budoucí.
- Je-li choroba dědičná, přistupuje další rozměr: potřeba informovat ostatní členy rodiny o jejich riziku a o možnostech, jak toto riziko modifikovat.

# Genetické poradenství

- **Kombinuje stanovení rizik s psychologickou a edukační činností.**
- **Vyvinulo se v novou zdravotnickou profesi.**
- **Věnuje se péči o pacienty s geneticky podmíněným onemocněním a jejich rodiny.**
- **Kromě přímého kontaktu s pacienty zajišťují kliničtí genetici potřebnou laboratorní diagnostiku, identifikují pacienty/příbuzné pacientů, u kterých je zvýšené riziko vzniku nebo přenosu geneticky podmíněného onemocnění.**

# Genetické poradenství

- **Podezření na onemocnění – stanovení diagnózy – sdělení diagnózy**
- **Diagnostické testování**
- **Prediktivní testování**
- **Presymptomatické testování**
- **Právo vědět a právo nevědět**
- **Právo sdělit a právo nesdělit**
- **Nevyžádané - náhodné nálezy**
- **Testování dětí**
- **Prenatální screening**
- **Prenatální diagnostika**
- **Preimplantační genetická diagnostika**
- **Novorozenecký screening**

# Lékařská genetika

## Genetické poradenství

- **Nedirektivní postup**
- **Nabídnout rodině možnosti**
- **Poskytnout maximum informací**
- **Postup volí rodina, genetik jej pomáhá realizovat**
- **Respektování přání rodiny**
- **Prosazujeme zájem jednotlivce a jeho rodiny, nikoli zájem společnosti**
- **Zákaz diskriminace**
- **Legislativa**
- **Doporučené postupy**

# Vzácná onemocnění

- **Vzácné onemocnění je definováno frekvencí v populaci menší než 5 pacientů na 10 000 zdravých. Pacienti se vzácným onemocněním a jejich rodiny se často nacházejí ve velmi těžké životní situaci.**
- **Diagnostika těchto onemocnění vyžaduje specializované postupy a pro raritní výskyt choroby může správná diagnostika trvat několik měsíců i někdy i let.**
- **Dalším závažným problémem je, že na mnohá vzácná onemocnění zatím neexistuje účinný lék.**
- **Pro léčitelná vzácná onemocnění jsou léky obvykle extrémně drahé.**

# Vzácná onemocnění

- Postihuje méně než 5 osob z každých 10 000 (1:2000)
- v 50% postihuje děti
- **v 80% má genetický základ**
- Významně ovlivňují délku a kvalitu života
- Neexistuje obvykle účinná možnost léčby
- Často opožděná diagnóza
- Špatná informovanost pacientů i lékařů
- Sociální vytěsnění





# Proč včasné genetické poradenství ?

- Stanovit přesnou klinickou diagnosu (ve spolupráci s dalšími odborníky)
- Klinickou diagnosu potvrdit na „molekulární úrovni“
- Na základě výsledků genetických vyšetření vyslovit pro rodinu genetickou prognosu se všemi důsledky – **specifikovat riziko opakování nemoci v rodině?!**
- **Označit příbuzné v riziku**, kterým doporučíme genetické poradenství a genetické vyšetření

# Stanovení – potvrzení klinické diagnózy

## Testování diagnostické

- **Potvrzení klinické diagnózy na molekulární úrovni**

# Stanovení – potvrzení klinické diagnózy

- **Genetické poradenství**
- **specifikace navrhovaného laboratorního vyšetření**
- **možnosti/limity**
- **rozsah**
- **nevyžádané nálezy**
- **prospěch pro pacienta**
- **nevýhody pro pacienta**
- **prospěch/negativní dopady pro příbuzné – možnosti jejich informování**
  
- **Vyšetření je provedeno jen se souhlasem – na přání – pacienta**
- **Informovaný souhlas**
- **Souhlas s dalším nakládáním s biologickým materiálem – DNA banka**
- **Souhlas s poskytnutím informace o výsledku vyšetření**
- **Sdělení výsledku – konzultace s klinickým genetikem**
- **Doporučení pro vyšetření příbuzných**

## Stanovení – potvrzení klinické diagnózy

- **Potvrzení klinické diagnózy na molekulární úrovni**
- **Sdělení výsledku**
- **Sdělení výsledku resp. potřeby vyšetření příbuzným může být problém**
- **Testování zemřelého**

## Vyhledávání zdravých přenašečů

- **Prevence rodinná**
- **Nutno sdělit příbuzným důvod vyšetření**
- **Sdělení musí být od příbuzných nikoli od lékaře genetika, ten vyšetření určitým příbuzným doporučuje**
- **Zábrana opakovaného výskytu onemocnění v rodině**

# Presymptomatic/prediktivní testování

- **Zdraví nosiči**
- **Choroby s pozdním nástupem příznaků**
- **Hereditární nádorová onemocnění**

# Presymptomatické/prediktivní testování

- **Onemocnění se projeví obvykle ve středním věku**
- **Léčba je možná**
- **Léčba není možná**
- **Prevence je možná**
- **Prevence není možná**
- **Informace pro potomky**
- **Informace pro další příbuzné**

# Presymptomatické/prediktivní testování

- **Protokolární postupy**
- **Opakované konzultace, psychologická a psychiatrická vyšetření event. další odborná vyšetření**
- **Nabídka otázek**
- **Proč chci podstoupit test?**
- **K čemu mi výsledek bude prospěšný?**



# Presymptomatické testování

**Klíčový problém:  
diagnóza vs terapie**

**Postoje a motivace žadatele o test:**

**Vím, co chci vědět?**

**Proč to chci vědět a proč právě teď?**

**Pro a proti testu.**

**Co chci a mohu změnit podle výsledků testu?**

**Kdo mi pomůže?**

# Presymptomatické testování

**Je nová informace obohacující či  
destruktivní ?**

**Oddálené dopady testu nelze odhadnout!**

# Etické normy presymptomatického testování Onemocnění s nástupem v dospělosti

- \* Dobrovolnost (**písemný poučený souhlas**)
- \* Protokolární postup
- \* Testování asymptomatických nezletilých je nepřípustné
- \* Důvěrnost (**zabránění diskriminace**)
- \* Prenatální test jen u plodu nositele mutace
- \* Preimplantační genetická diagnostika
- \* Protokol je vhodný i u počátečního stádia HN
- \* Funkce svépomocné organizace

# Hereditární nádorová onemocnění

## Problémy

- **Etické aspekty**
- vzniku nádoru neumíme zabránit
- u nosičů celoživotní riziko vysoké
- u některých typů prevence obtížná
- Možnost prenatálního vyšetření – ukončení gravidity?
- Preimplantační genetická diagnostika – umělé oplodnění

# Hereditární nádorová onemocnění

## Problémy

- **Psychologické aspekty**
- vyrovnání se s vysokým rizikem
- rozdělení rodiny na zdravé versus nemocné, nosiče mutace versus nenosiče
- 50% riziko přenosu na děti
- Pocity viny

# Hereditární nádorová onemocnění

## Problémy

- **Sociální aspekty**
- riziko diskriminace např. komerčních pojišťoven, zaměstnavatele
- nízká informovanost lékařské veřejnosti

# Vyhledávání zdravých přenašečů

- **Autosomálně recesivně dědičná onemocnění**
- Onemocnění se projeví u nosiče dvou mutací
- Riziko pro sourozence i sourozence rodiče pacienta, že je nosičem dispozice – jedné mutace je 50%
- Riziko onemocnění pro další dítě rodičů je 25%
- **X- recesivně vázaná onemocnění**
- Onemocnění většinou u chlapců
- Matka obvykle přenašečka
- Další ženy přenašečky v rodině
- Riziko pro potomky ženy přenašečky – onemocnění syna 50%, přenašečství dcery 50%
- **Balancované vrozené chromosomové aberace**
- 80% de novo, 20% zděděná
- Vznik nebalancované aberace u potomků cca 5-20%

# Prenatální vyšetření

- Prenatální screeningová vyšetření
- Cílené prenatální vyšetření
- Preimplantační genetický screening
- Preimplantační genetická diagnostika



# Prenatální vyšetření

- **Vyšetření jsou zcela dobrovolná, mají své možnosti a limity**
- **Prenatální screening je zaměřený pouze na určitá – častá onemocnění, neodhalí všechna onemocnění**
- **Cílená prenatální diagnostika zaměřená na určité onemocnění, které se v rodině již vyskytlo nebo pro které je riziko u plodu na základě předchozího screeningového vyšetření zvýšeno**
- **V těhotenství onemocnění u plodu odhalíme, ale nevyléčíme**
- **Možnost v těhotenství pokračovat nebo těhotenství ukončit**
- **Přesto může být informace pro rodinu a pro dítě do budoucna velmi důležitá**
- **Snížení komplikací porod na specializovaném pracovišti**

# Preimplantační genetické testování - aneuploidie

- Vyhledávání vrozených chromosomových aberací u embrya
- Riziko je obvykle nízké – náhodné
- Zlepšení naděje na otěhotnění a donošení těhotenství
- Vysoká spolehlivost vyšetření cca 98-99%
- Určitá pravděpodobnost otěhotnění
- Finanční náročnost
- Snižuje potřebu nabízet invazivní prenatální vyšetření v těhotenství
- **Snižuje riziko nutnosti rozhodování se o ukončení gravidity**
- **Nutnost umělého oplodnění**

# Preimplantační genetické testování – monogenní choroby

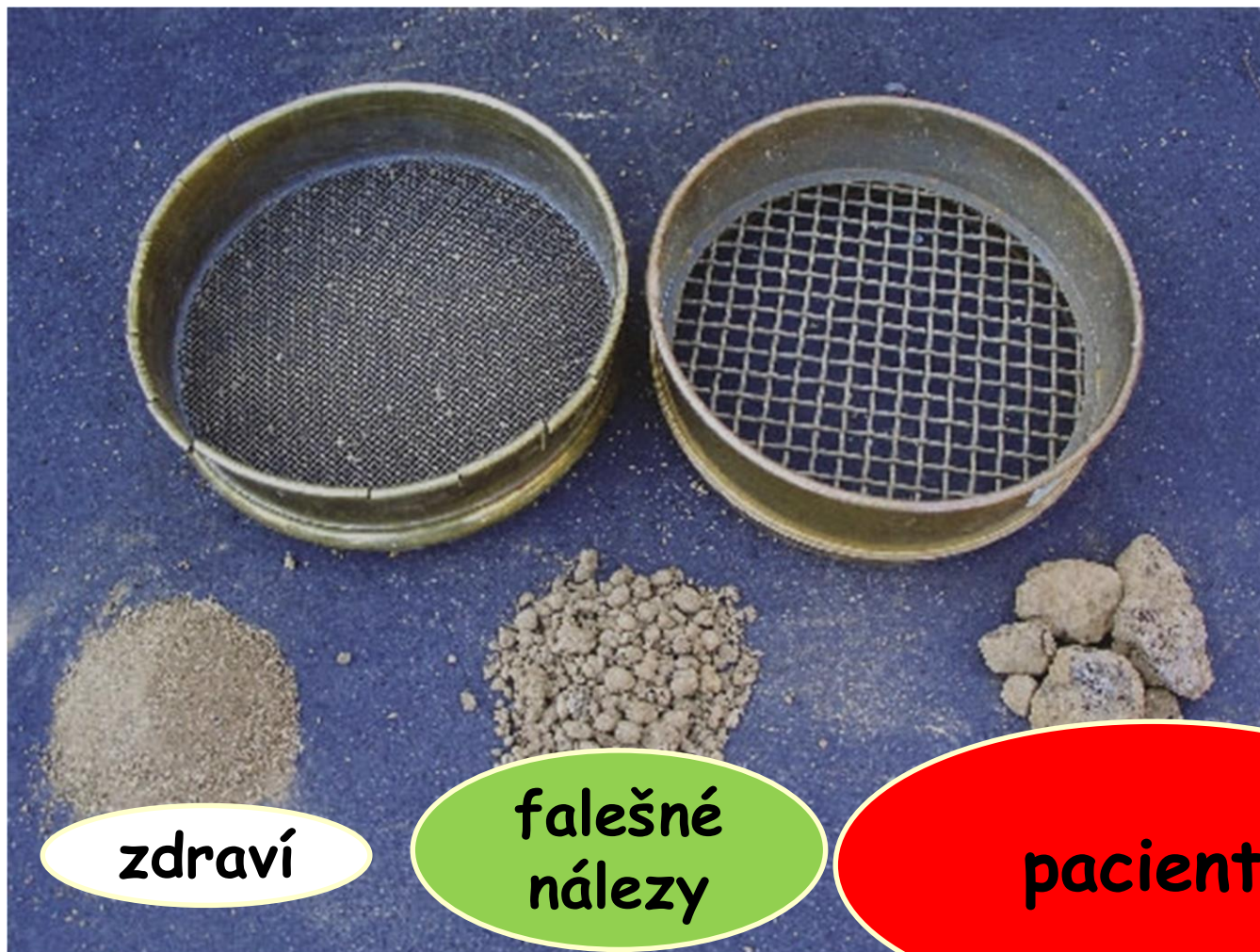
- Diagnostika cílená na onemocnění v rodině s vysokým genetickým rizikem
- Asistovaná reprodukce i pro páry bez reprodukčních potíží
- Vysoká spolehlivost vyšetření cca 98-99%
- Určitá pravděpodobnost otěhotnění
- V těhotenství doporučeno ověření - prenatálním vyšetření (z choria nebo plodové vody)
- Významně snižuje riziko nutnosti rozhodování se o ukončení gravidity
- Nutnost umělého oplodnění

# Novorozenecký screening

- Vyšetření celoplošné – všichni novorozenci
- Vyšetření dobrovolné
- Záchyt onemocnění, kdy při včasné léčbě můžeme často zabránit projevům nemoci, příznivě její vývoj ovlivnit nebo alespoň nabídnout prevenci opakovaného výskytu nemoci u dalších dětí
- Falešně negativní nález
- Falešně pozitivní nález
- Stres pro rodiče
- **Souhlas rodičů, likvidace kartiček...Věstníky MZ**



# Interpretace nálezů



## Legislativa

- **Zákon 372/2011**
- **Zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách)**
- **Zákon 373/2011**
- **Zákon o specifických zdravotních službách**
- **Úmluva o lidských právech a biomedicíně z roku 1996 (96/2006 Sb.)**

# Proč genetické poradenství?

## Protože nám to říká zákon.

### zákon 373/2011 - oddíl 6 - Genetická vyšetření

Genetické vyšetření lze nabízet nebo provést pacientovi pouze

- a) po podání informace o jeho účelu, povaze a dopadu na zdraví, včetně zdraví budoucích generací, a o rizicích neočekávaných nálezů pro pacienta a geneticky příbuzné osoby a
- b) na základě jeho písemného souhlasu nebo písemného souhlasu zákonného zástupce pacienta.

- V případě, že z výsledků genetického vyšetření vyplývá diagnostický závěr, podle něhož lze předpokládat dopad na zdraví pacienta, včetně budoucích generací, nebo na zdraví geneticky příbuzných osob, doporučí poskytovatel pacientovi a dotčené geneticky příbuzné osobě poskytnutí genetického poradenství lékařem se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika, a to před a po vyšetření.



# Zásady komunikace v medicíně

- **§ 51**
- **Zachování mlčenlivosti v souvislosti se zdravotními službami**
  
- **§ 71**
- **Součinnost Ministerstva vnitra, Policie České republiky, Českého statistického úřadu a ministerstva při poskytování údajů ze základních registrů a dalších informačních systémů veřejné správy**



# Nové metody, možnosti a limity v lékařské genetice

- Rozvoj nových metod - rychlých a stále přesnějších
- Interpretace výsledků ???
- Nevyžádané nálezy
- Náhodné nálezy
- Nejasné nálezy
- Neinvazivní prenatální diagnostika – vyšetření fetální DNA v krvi matky
- Diagnostika potvrzená na mol. úrovni - cesta ke kauzální terapii
- Specializovaná centra pro vzácná onemocnění
- Spolupráce s organizacemi sdružujícími pacienty
- Centrum provázení
- Finanční náklady

# Možnosti genetických vyšetření

- Rozvoj metod molekulární biologie využívaný v medicíně je v posledních letech bouřlivý.
- Pokroky v molekulární genetice poskytují nové způsoby detekce změn v genech.
- Součástí rutinní diagnostiky jsou vedle metod klasické cytogenetiky metody molekulárně cytogenetické a metody analyzující nukleové kyseliny.
- Sekvenční varianty ve stejném genu mohou vést k různým klinickým projevům, naopak stejné klinické projevy mohou být způsobeny sekvenčními variantami v různých genech.
- Zkoumání se rozšiřuje od analýzy sekvence jednotlivých genů spojených s geneticky podmíněnou nemocí k novým postupům jako sekvenování nové, příští event. třetí generace.

# **Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology**

**~~MUTACE~~**

**VARIANTY**

- **benigní**
- **potenciálně benigní**
- **nejasného významu**
- **potencialně patogenní**
- **patogenní**

**predikčních programy SIFT a PolyPhen2 a PON-P2,  
NetGene2,**

**Human Splicing Finder a GeneSplicer**

**3D modely známých proteinových struktur**

# Možnosti genetických vyšetření

- Velké množství sekvenčních variant genomu je třeba zpracovat a správně interpretovat.
- Je třeba zvážit, jaký význam dopad mohou mít informace získané moderními diagnostickými postupy v lékařské genetice pro pacienta, pro jeho odborného lékaře, pro klinického genetika a genetické poradenství, pro molekulárního biologa.
- **Co referovat?  
(klinickému genetikovi, lékaři specialistovi, pacientovi)**
- Výstupem je minimálně pět kategorií sekvenčních variant
- Další rozlišení je třeba zařadit u nemocí s neúplnou penetrancí

# Možnosti genetických vyšetření - legislativa

- *„Pokud lze z genetického laboratorního vyšetření předpokládat diagnostický závěr, podle něhož lze očekávat závažný medicínský dopad na zdraví embrya, plodu nebo vyšetřované osoby, včetně budoucích generací, nebo na zdraví jejich geneticky příbuzných osob, poskytovatel vždy doporučí genetické poradenství lékařem se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika, a to před a po vyšetření. Genetické poradenství podle věty první poskytovatel doporučí rodičům embrya nebo plodu, zákonnému zástupci nebo opatrovníkovi vyšetřované osoby, vyšetřované osobě a dotčeným geneticky příbuzným osobám.*
- Zákon o specifických zdravotních službách 373/2011 v akt. znění, oddíl 6, §28.

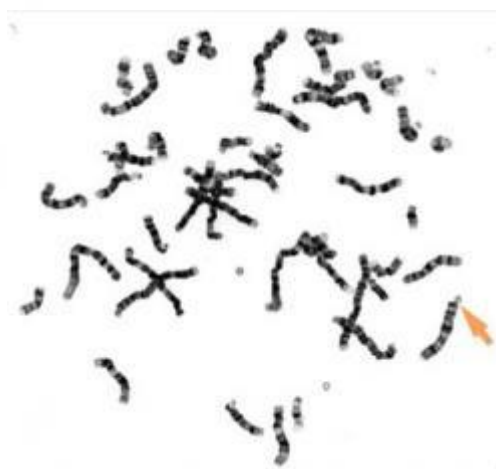
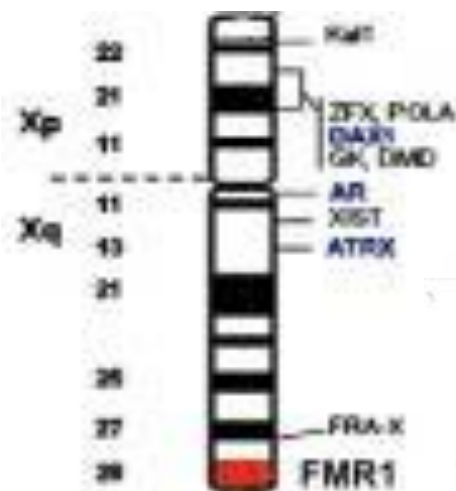
# Možnosti genetických vyšetření

- **Moderní diagnostické postupy umožňují paralelní analýzu skupiny pacientů a desítek nebo stovek genů, případně analýzu celoexomovou či celogenomovou.**
- **Nové typy genetických vyšetření lze využít pro diagnostiku tzv. heterogenních skupin onemocnění, kdy klinický obraz nemoci u pacienta může být spojen s patogenními sekvenčními variantami ve více genech nebo pro diagnostiku extrémně vzácných nemocí.**
- **S rozvojem nových postupů molekulární biologie využívaných v diagnostice dědičných chorob je třeba se vyrovnat také s novými skutečnostmi, které provázejí interpretaci získaného obrovského množství dat**
- **Závěr není vždy jednoznačný, vyžaduje další „in silico“ analýzy, funkční testy získaných dat a tedy i spolupráci s odborníky v oblasti bioinformatiky**

# Možnosti genetických vyšetření

- Zařazení jednotlivých variant nemusí být trvalé, je spojeno se stupněm aktuálních znalostí v dané oblasti.
- Klinické využití těchto dat je postupné a mnohem pomalejší a může se v průběhu času měnit.
- To vede k nutnosti opakovaných analýz již dříve řešených diagnostik a jejich aktualizace ve světle nových poznatků a klade další nemalé nároky na lékaře všech oborů i klinické genetiky, molekulární biologie a bioinformatiky.
- **V tomto směru musí být informováni nejen ošetřující lékaři pacienta, ale i pacient a jeho rodina.**
- Diagnostický proces tedy nemusí být jednorázovou záležitostí, může se jednat o proces dlouhodobý, který v průběhu času může vydat i rozporuplné výsledky.

# Syndrom fragilního X chromozomu



**Syndrom fragilního chromozomu X je způsoben ve většině případů dynamickou mutací - expanzí trinukleotidů CGG nad 200 opakování**

**v 5'-nepřekládané části genu FMR1 lokalizovaném v oblasti Xq27.3.**

**Následná abnormální hypermetylace promotorové oblasti**



# Cystická fibrosa

cca 2000 variant **CFTR** genu , některé jsou populačně specifické, častější u pacientů v ČR

<b>Varianta</b>	<b>Frekvence v ČR v %</b>
<b>F508del</b>	<b>70,7</b>
<b>CFTRdele2,3(21kb)</b>	<b>6,4</b>
<b>G551D</b>	<b>3,7</b>
<b>N1303K</b>	<b>2,8</b>
<b>G542X</b>	<b>2,1</b>
<b>1898+1 GtoA</b>	<b>2,0</b>
<b>2143delT</b>	<b>1,1</b>
<b>R347P</b>	<b>0,74</b>
<b>W1282X</b>	<b>0,6</b>

# Epidermolysis bullosa

- 4 základní typy – simplex, dystrofická, junkční, Kebner syndrom
- cca 30 podtypů
- Privátní sekvenční varianty
- Vyšetření panelu 18 genů spojovaných se všemi typy EB
- *COL7A1, KRT5, KRT14, DSP, DST, JUP, PKP1, EXPH5, TGM5, PLEC, COL17A1, LAMA3, LAMB3, LAMC2, ITGA6, ITGB4, ITGA3, FERMT1*

# Možnosti genetických vyšetření

- **Sekvenční varianty ve stejném genu mohou vést k různým klinickým projevům, naopak stejné klinické projevy mohou být způsobeny sekvenčními variantami v různých genech.**
- **Geneticky podmíněná onemocnění často patří k těm, která nejen významně ovlivňují kvalitu života, ale mohou výrazně zkracovat i délku života, mohou být příčinou úmrtí dětských pacientů.**
- **Jasná korelace genotyp – fenotyp je přínosem pro poradenství v rodině nejen v přítomnosti, ale má výrazný přesah i do budoucnosti a může ovlivnit reprodukční rozhodování.**

# Náhodné a neočekávané nálezy

- V rámci genetického poradenství před laboratorním genetickým vyšetřením musí být nyní diskutována možnost náhodného zjištění dispozice ke geneticky podmíněným onemocněním – náhodné nebo neočekávané nálezy, které se mohou vyskytnout především u analýzy panelů genů a celogenomových vyšetření s využíváním metod sekvenace nové generace nebo v molekulární cytogenetice např. metody array-CGH
- Tyto nálezy nemusí souviset s onemocněním, které se primárně v rodině vyšetřuje, ale mohou mít i závažný dopad na zdravotní stav nositele této dispozice

## Náhodné a neočekávané nálezy

- **Pacienti/ zákonní zástupci - rodiče dítěte by měli mít v rámci genetického poradenství možnost rozhodnout se ještě před započítím genetického testování, zda chtějí být s takovými nálezy vůbec seznámeni nebo za jakých podmínek o tomto nálezu mají být selektivně informováni ze strany zdravotníků.**
- **Náhodné nebo neočekávané nálezy by měly být vždy komunikovány v rámci genetického poradenství výsledků genetického vyšetření po provedení testování.**

# DNA banka

- Slouží k uchování biologického materiálu, který bude možno využít v případě zavedení nových metodik, postupů či vyšetření u různých dědičných onemocnění
- Izolace a uložení DNA v DNA bance **se souhlasem pacienta nebo rodiny** umožňuje zachování vzácného materiálu, který v budoucnu může umožnit rodinám využít diagnostické, presymptomatické či prenatální vyšetření

# Změny v genetice

## Otazníky v hlavě klinického genetika



- Stanovení správné – suspektní diagnosy
- Potvrzení diagnosy
- Patogenní sekvenční varianty (kauzální mutace) vs. varianty nejasného významu a polymorfismy – interpretace výsledků laboratorních vyšetření
- Korelace genotyp vs. fenotyp
- Změny v klinickém obrazu v průběhu času (majitel dvou mutací v CFTR genu s negativním potním testem v novorozeneckém věku...CF pacient ve 4 letech – CF like,)
- Prevalence nemocí – častější nebo vzácnější (APSS, CF...)
- Prenatální - preventivní – prediktivní – presymptomatické estování...
- Nové poznatky, nové metody, nové zákony, nová pravidla...

# Změny v genetice

## Otazníky v hlavě klinického genetika



- Možnost testovat – povinnost testovat
- Svobodný informovaný souhlas
- Využití – Zneužití
- Legislativa
- Finanční náročnost
  
- Spolupráce klinických genetiků a molekulárních biologů
- Interdisciplinární spolupráce
- Mezinárodní spolupráce
- Spolupráce s organizacemi pacientů





# Péče / Diagnostika / Prevence / Léčba

- Stále ještě je výraznější dopad genetických analýz pro objasnění etiologie, prognózy a pro genetické poradenství v rodině (**diagnostika a prevence**).
- Méně, nikoli však nevýznamně, se výsledky genetických testů odráží přímo v cílené personalizované terapii pacientů s geneticky podmíněnými nemocemi (**léčba**).
- Neléčíme nemoc, ale pacienta, který má unikátní příčinu nemoci.
- U dědičných onemocnění je třeba vždy zvážit i etické aspekty spojené s touto problematikou – prenatální a preimplantační genetická diagnostika.

# Zásady komunikace v medicíně

## Zákon (372/11) - § 31

- **zajistit, aby byl pacient srozumitelným způsobem v dostatečném rozsahu informován o svém zdravotním stavu a o navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách (dále jen „informace o zdravotním stavu“),**
- **(2) Informace o zdravotním stavu podle odstavce 1 obsahuje údaje o**
  - a) příčině a původu nemoci, jsou-li známy, jejím stadiu a předpokládaném vývoji,**
  - b) účelu, povaze, předpokládaném přínosu, možných důsledcích a rizicích navrhovaných zdravotních služeb, včetně jednotlivých zdravotních výkonů,**
  - c) jiných možnostech poskytnutí zdravotních služeb, jejich vhodnosti, přínosech a rizicích pro pacienta,**
  - d) další potřebné léčbě,**
  - e) omezeních a doporučeních ve způsobu života s ohledem na zdravotní stav a**
  - f) možnosti**
  - 1. vzdát se podání informace o zdravotním stavu podle § 32 a**
  - 2. určit osoby podle § 32 a 33 nebo vyslovit zákaz o podávání informací o zdravotním stavu podle § 33.**

# Zásady komunikace v medicíně

- Zákon 372/11 - § 32
- (1) Pacient se může vzdát podání informace o svém zdravotním stavu, popřípadě může určit, které osobě má být podána. Záznam o vzdání se podání informace o zdravotním stavu a určení osoby, které má být informace o zdravotním stavu podána, je součástí zdravotnické dokumentace vedené o pacientovi; záznam podepíše pacient a zdravotnický pracovník. **K vzdání se podání informace o zdravotním stavu se nepřihlíží, jde-li o informaci, že pacient trpí infekční nemocí nebo jinou nemocí, v souvislosti s níž může ohrozit zdraví nebo život jiných osob.**
- (2) Informace o nepříznivé diagnóze nebo prognóze zdravotního stavu pacienta může být v nezbytně nutném rozsahu a po dobu nezbytně nutnou zadržena, lze-li důvodně předpokládat, že by její podání mohlo pacientovi způsobit závažnou újmu na zdraví. Podle věty první nelze postupovat v případě, kdy
  - **a) informace o určité nemoci nebo predispozici k ní je jediným způsobem, jak pacientovi umožnit podniknout preventivní opatření nebo podstoupit včasnou léčbu,**
  - b) zdravotní stav pacienta představuje riziko pro jeho okolí,
  - c) pacient žádá výslovně o přesnou a pravdivou informaci, aby si mohl zajistit osobní záležitosti.
- (3) **Poskytovatel může v nezbytném rozsahu zadržet informaci o zdravotním stavu nezletilého pacienta jeho zákonnému zástupci, pěstounovi nebo jiné pečující osobě v případě podezření, že se tato osoba podílí na zneužívání nebo týrání nebo ohrožování zdravého vývoje tohoto nezletilého pacienta, lze-li předpokládat, že poskytnutím této**

# Zásady komunikace v medicíně

- Informace o zdravotním stavu je pacientovi sdělena při přijetí do péče a dále vždy, je-li to s ohledem na poskytované zdravotní služby nebo zdravotní stav pacienta účelné.
- ošetřující zdravotnický pracovník provede do zdravotnické dokumentace záznam o tom, že byla informace podána.
- Informace o zdravotním stavu se nepodá pacientovi, který v důsledku svého zdravotního stavu není schopen poskytované informace vůbec vnímat.
- (5) Jde-li o nezletilého pacienta nebo pacienta zbaveného způsobilosti k právním úkonům, právo na informace o zdravotním stavu a právo klást otázky náleží zákonnému zástupci pacienta a pacientovi, je-li k takovému úkonu přiměřeně rozumově a volně vyspělý.
- (6) Jestliže to zdravotní stav nebo povaha onemocnění pacienta vyžadují, je poskytovatel oprávněn sdělit osobám, které budou o pacienta osobně pečovat, informace, které jsou nezbytné k zajištění této péče nebo pro ochranu jejich zdraví

# Zásady komunikace v medicíně

- Zákon 372/11 - § 33
- (1) **Pacient může při přijetí do péče určit osoby, které mohou být informovány o jeho zdravotním stavu, a současně může určit, zda tyto osoby mohou nahlížet do zdravotnické dokumentace o něm vedené nebo do jiných zápisů vztahujících se k jeho zdravotnímu stavu, pořizovat si výpisy nebo kopie těchto dokumentů a zda mohou v případech podle § 34 odst. 7 vyslovit souhlas nebo nesouhlas s poskytnutím zdravotních služeb. Pacient může určit osoby nebo vyslovit zákaz poskytovat informace o zdravotním stavu kterékoliv osobě** kdykoliv po přijetí do péče, rovněž může určení osoby nebo vyslovení zákazu poskytovat informace o zdravotním stavu kdykoliv odvolat. **Záznam o vyjádření pacienta je součástí zdravotnické dokumentace o něm vedené;** záznam podepíše pacient a zdravotnický pracovník. Součástí záznamu je rovněž sdělení pacienta, jakým způsobem mohou být informace o jeho zdravotním stavu sdělovány.
- (2) **Zákaz podávání informací o zdravotním stavu vyslovený pacientem se nepoužije na podávání informací, popřípadě na sdělování údajů, které mohou být sděleny bez souhlasu pacienta podle tohoto zákona nebo jiných právních předpisů.**
- (3) Jde-li o pacienta, který nemůže s ohledem na svůj zdravotní stav určit osoby podle odstavce 1, **mají právo na informace o jeho aktuálním zdravotním stavu a na pořízení výpisů a kopií zdravotnické dokumentace vedené o pacientovi osoby blízké.** Pokud pacient dříve vyslovil zákaz sdělovat informace o svém zdravotním stavu určitým osobám blízkým, lze informaci těmto osobám podat pouze v případě, že je to v zájmu ochrany jejich zdraví nebo ochrany zdraví další osoby, a to pouze v nezbytném rozsahu.
- (4) **Osoby blízké zemřelému pacientovi, popřípadě další osoby určené pacientem, mají právo na informace o zdravotním stavu pacienta, který zemřel, a informace o výsledku pitvy,** byla-li provedena, včetně práva nahlížet do zdravotnické dokumentace vedené o jeho osobě nebo do jiných zápisů vztahujících se k jeho zdravotnímu stavu a pořizovat z nich výpisy nebo jejich kopie. Pokud zemřelý pacient za svého života vyslovil zákaz sdělovat informace o svém zdravotním stavu určitým osobám blízkým, lze informaci těmto osobám podat pouze v případě, že je to v zájmu ochrany jejich zdraví nebo ochrany zdraví další osoby, a to pouze v nezbytném rozsahu.
- (5) Právo na informace o zdravotním stavu pacienta, a to pouze v nezbytném rozsahu, mají rovněž osoby, které s pacientem přišly do styku a tyto informace jsou rozhodné pro ochranu

# Zásady komunikace v lékařské genetice

- Zákon 373/11, díl 6, Genetická vyšetření, § 28-30
- § 28
- (5) Za geneticky příbuzné osoby pacienta se pro účely genetických vyšetření podle tohoto zákona považují příbuzné osoby s medicínsky závažným genetickým rizikem, a to příbuzní v řadě
  - a) přímé, kterými jsou prarodiče, rodiče a jejich děti, a
  - b) nepřímé, kdy se míra tohoto rizika určuje podle stupně příbuznosti a typu genetické nemoci.
- (6) V případě, že z výsledků genetického vyšetření vyplývá diagnostický závěr, podle něhož lze předpokládat dopad na zdraví pacienta, včetně budoucích generací, nebo na zdraví geneticky příbuzných osob, doporučí poskytovatel pacientovi a dotčené geneticky příbuzné osobě poskytnutí genetického poradenství lékařem se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika, a to před a po vyšetření.

# Zásady komunikace v lékařské genetice

- § 29
- (1) Genetické laboratorní vyšetření biologického materiálu odebraného z těla zemřelého k výukovým, vědeckým a výzkumným účelům lze provést pouze za předpokladu, že k tomu zemřelý za svého života nebo osoby blízké zemřelému udělili prokazatelný souhlas. Pokud zemřelý za svého života vyslovil zákaz poskytování informací o svém zdravotním stavu, nemůže být toto vyšetření provedeno; **to neplatí, je-li třeba zjistit nebo ověřit závažné informace o změnách v lidském zárodečném genomu zemřelého potřebné pro zajištění ochrany zdraví geneticky příbuzných osob.**
- (2) Za podstoupení genetického vyšetření podle § 28 odst. 3 písm. a) nesmí být pacientovi nabídnuta nebo poskytnuta finanční odměna nebo jiný prospěch.
- **S odmítnutím genetického vyšetření nesmí být pro pacienta spojena žádná újma, ani nesmí být vystaven psychickému nátlaku. Výsledky genetických vyšetření nesmějí být bez písemného souhlasu pacienta poskytnuty třetím osobám.** Prodej nebo darování výsledků genetických vyšetření třetím osobám bez písemného souhlasu pacienta, včetně písemného souhlasu dotčené geneticky příbuzné osoby, je zakázán. **Výsledky genetického vyšetření nesmějí být použity k jakékoli diskriminaci pacienta a geneticky příbuzných osob.**



# Zásady komunikace v lékařské genetice

- (3) Genetické laboratorní vyšetření lidského embrya nebo plodu, včetně stanovení jeho pohlaví, nesmí být prováděno z jiných důvodů než pro účely podle § 28 odst. 3 písm. a) bodů 1 až 3 a bodu 6. **Laboratorní genetické vyšetření u lidského embrya nebo plodu může být provedeno za předpokladu, že lékař se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika provede genetické poradenství u matky, které je po ukončení laboratorního genetického vyšetření u lidského embrya nebo plodu následováno genetickým poradenstvím k řádné interpretaci výsledků.** Laboratorní genetické vyšetření u lidského embrya nebo plodu se provede pouze po podání informace a s písemným souhlasem matky (§ 28 odst. 4).