

Právo vědět a nevědět

Psychologie genetického poradenství

Renata Gaillyová

Lékařská genetika

Genetické poradenství

- Lékařská genetika se zabývá diagnostikou dědičných chorob a stará se nejen o jejich medicínské, ale i sociální a psychologické aspekty.
- Stejně jako ve všech ostatních oblastech medicíny i v genetice je zásadní stanovit správnou diagnózu a poskytnout vhodnou péči, která musí u dědičných nemocí zahrnovat nejen pomoc postiženému jedinci, ale i členům rodiny tak, aby porozuměli povaze a důsledkům onemocnění a vyrovnali se s nimi.

Lékařská genetika

Genetické poradenství

- Je-li choroba dědičná, přistupuje další rozměr: potřeba informovat ostatní členy rodiny o jejich riziku a o možnostech, jak toto riziko modifikovat.
- 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.

Genetické poradenství

- Právo vědět a právo nevědět
- Právo sdělit a právo nesdělit
- Nevyžádané - náhodné nálezy
- Diagnostické testování
- Prediktivní testování
- Presymptomatické testování
- Testování dětí
- Prenatální screening
- Prenatální diagnostika
- Preimplantační genetická diagnostika
- Novorozenecký screening

Proč časně 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

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

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.)**

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 informace by mohlo dojít k ohrožení pacienta.** Obdobně se postupuje, jde-li o pacienta zbaveného způsobilosti k právním úkonům.

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 jejich zdraví.**

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

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).

Stanovení diagnosy

- **Potvrzení klinické diagnosy na molekulární úrovni**

Stanovení – potvrzení klinické diagnózy

- Genetické poradenství
 - Specifikace navrhovaného laboratorního vyšetření
 - Možnosti / Limity
 - Rozsah vyšetření
 - 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 s každým vyšetřením exaktně
 - 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
- Obvykle není problém při vyšetření pacienta - pacient/rodiče pacienta mají na výsledku vyšetření zájem
- Sdělení výsledku resp. potřeby vyšetření příbuzným může být problém

Presymptomatic/prediktivní testování

- **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
- Nabídka otázek - pro a proti testu
- Proč chci podstoupit test?
- K čemu mi výsledek bude prospěšný?

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%

Vyhledávání zdravých přenašečů

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

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 nevléčíme
- 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
- Genetické poradenství a prevence opakovaného výskytu onemocnění

Preimplantační genetický screening

- 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 - úhrada ze zdravotního pojištění (částečná, úplná)
- Snižuje potřebu nabízet invazivní prenatální vyšetření v těhotenství
- Snižuje riziko nutnosti ukončení gravidity

Preimplantační genetická diagnostika

- Asistovaná reprodukce i pro páry bez reprodukčních potíží
- Diagnostika cílená na onemocnění v rodině s vysokým genetickým rizikem
- Vysoká spolehlivost vyšetření cca 98-99%
- Určitá pravděpodobnost otěhotnění
- V těhotenství doporučeno ověření - prenatálním vyšetření (z plodové vody) - obvykle není využito
- Snížení rizika ukončení gravidity
- Finanční náročnost - úhrada ze zdravotního pojištění částečná / úplná
- Významně snižuje riziko nutnosti rozhodování se o ukončení gravidity

Neinvazivní prenatální vyšetření fetální DNA

- Screeningové testy
- Vyšetření v ČR / v zahraničí
- Finanční náročnost
- RhD, pohlaví plodu, +21, další aneuploidie, monogenně podmíněná onemocnění

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

Novorozenecký screening

- Cystická fibrosa
- Výjimka ze standardního postupu - není souhlas s DNA analýzou (1% novorozenců)
- Souhlas v dokumentaci novorozeneckého oddělení není specifický pro DNA analýzu
- Zdraví heterozygoti / nosiči jedné dispozice - nevyžádaný nálezn? - nutno k vyloučení nemoci, je indikováno genetické poradenství?
- Negativní nálezn - vyloučeno 50 mutací CFTR genu - výsledek není nikomu sdělen

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
- Finanční náklady