

# **Bakalářská práce**

**2016**

**Bc. Jitka Čapková**

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích  
Teologická fakulta  
Katedra etiky, psychologie a charitativní práce

Bakalářská práce

# ETICKÉ OTAZNÍKY PREDIKTIVNÍ MEDICÍNY

Vedoucí práce: Mgr. Martina Pavelková

Autor práce: **Bc. Jitka Čapková**

Studijní obor: Sociální a charitativní práce

Ročník: třetí

2016

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury. Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své diplomové práce, a to – v nezkrácené podobě – v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných fakultou – elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne

.....  
Jitka Čapková

Děkuji vedoucí diplomové práce Mgr. Martině Pavelkové  
za cenné rady, připomínky a metodické vedení práce.

# OBSAH

OBSAH.....	4
Úvod.....	6
1 Úvod do problematiky .....	9
1.1.1 Genetické testování.....	9
1.1.2 Současný stav.....	9
1.1.3 Typy genetického testování .....	11
1.1.4 Prediktivní genetika .....	13
1.2 Etika – definice a základní pojmy .....	15
1.2.1 Etika.....	16
1.2.2 Morálka.....	16
1.2.3 Lékařská etika .....	17
1.2.4 Bioetika.....	18
2 Etické problémy prediktivního genetického testování.....	21
2.1 Genetická diskriminace .....	21
2.1.1 Ochrana proti genetické diskriminaci v zahraničí .....	22
2.1.2 Ochrana proti genetické diskriminaci v České republice .....	24
2.1.3 Etická reflexe .....	25
2.2 Genetické testování dětí .....	27
2.2.1 Genetické testování dětí z pohledu vybraných světových zdravotnických institucí .....	28
2.2.2 Etická reflexe .....	31
2.3 Interpretace výsledků .....	33
2.3.1 Etická reflexe .....	34
3 Lidská důstojnost jako morální východisko v prediktivní medicíně .....	37

3.1	Lidská důstojnost .....	37
3.2	Genetické poradenství.....	39
3.2.1	Vymezení genetické poradenství.....	39
3.2.2	Genetické poradenství v kontextu lidské důstojnosti .....	40
4	Regulativní opatření v oblasti genetického vyšetření .....	41
4.1	Všeobecná deklaráce o lidském genomu a lidských právech .....	41
4.2	Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny .....	42
4.3	Projekt ELSI.....	43
	Závěr .....	46
	Seznam použitých zdrojů.....	48
	Abstrakt.....	52
	Abstract.....	53

# Úvod

V důsledku rychlého vývoje v oblasti molekulárního genetického výzkumu a výzkumu lidského genomu, dochází k nárůstu celé řady diagnostických a prediktivních genetických testů, díky nimž je možné identifikovat predispozice k onemocnění ještě před projevem klinických symptomů nebo předpovědět pravděpodobnost výskytu určitého onemocnění. Na jedné straně se tak setkáváme s nesporným pokrokem moderní medicíny, na straně druhé však vyvstává celá řada etických, právních a sociálních otázek, spojených právě s rozvojem prediktivní medicíny.

Etická problematika genetického testování je již od počátku jejího vzniku velmi častým tématem nejenom lékařské etiky, ale i legislativy jednotlivých států. Jedním z nejvíce diskutovaných morálně etických problémů jsou obavy ze zneužití získaných genetických výsledků. Jedná se zejména o to, že by tyto informace mohly vést k následné diskriminaci jedince, a to jak ze strany pojišťoven, tak i ze strany zaměstnavatele. Další problematickým bodem je prediktivní testování dětí, které je z etického hlediska považováno za velmi nevhodné. Je nutné si uvědomit, že informace získané z genetického testu mohou mít vliv na celou rodinu, a mohou tak nepříznivě ovlivnit její fungování. Samotnou kapitolou je pak prenatální testování, kdy nepříznivý nález často vede k ukončení těhotenství. Vyvstává také velké množství otázek o správnosti a způsobu sdělování zjištěných informací zdravotnickým personálem osobám, kterých se tyto informace týkají.

Cílem mé bakalářské práce bude nastínit etickou problematiku rychle se rozvíjejícího oboru prediktivní medicíny a předložit možné sporné aspekty, se kterými se bude muset společnost dříve či později vyrovnat. Přičemž budu vycházet z hypotézy, že pro minimalizaci morálních dilemat a zachování důstojnosti lidské existence, musí prediktivní testování probíhat pouze v rámci specializovaných genetických pracovišť a to na základě dodržování základních eticko-právních principů. Komerční genetické testování<sup>1</sup> je z tohoto hlediska zcela nepřijatelné.

---

<sup>1</sup> Pro označení způsobu genetického testování soukromými společnostmi se používá zkratka DTC (direct-to-consumer= přímo zákazníkovi).

V první části mé práce se budu věnovat genetickému testování. Uvedu jednotlivé typy genetického testování a vymezím pojem prediktivní medicína. Vzhledem k tomu, že budu prediktivní testování hodnotit v rámci mé práce hlavně z hlediska etického, považuji za nutné v teoretické části představit i základní východiska této filosofické disciplíny. Tato kapitola by měla být zejména určitým uvedením do problematiky, kterou se moje práce bude zabývat a zároveň by měla tato kapitola představovat základ pro celkově lepší orientaci v tématu.

Ve druhé části bych se zaměřila na již konkrétní etické problémy prediktivního genetického testování jako je možnost zneužití získaných genetických výsledků a tím následná diskriminace jedince ze strany pojišťoven či zaměstnavatele, genetické testování dětí a způsob interpretace výsledků a informování pacientů o výsledcích genetických testů. Součástí této kapitoly bude i stručná etická reflexe jednotlivých problematických bodů, která bude ve větší míře vycházet ze základních principů lékařské etiky.

Třetí část práce bude zaměřena na prediktivní testování z pohledu lidské důstojnosti, která by měla být jedním z hlavních nápomocných kritérií při posuzování uvedených etických dilemat. Ráda bych se zde věnovala vymezení principu lidské důstojnosti jako morálního východiska prediktivní medicíny v kontextu lékařské a křesťanské etiky.

Ve čtvrté závěrečné části mé se budu zabývat analýzou vybraných dokumentů, úmluv a programů týkajících se důstojnosti a práv člověka, vztahujících se na oblast genetického testování. Ve stručnosti bych zde představila i program ELSI (The Ethical, Legal and Social Implications Research Program), který je součástí Projektu lidského genomu (Human Genome Project - HGP) a zaměřuje se na etické, právní a společenské důsledky genetického výzkumu. V metodologii pro analýzu bude použit empiricko-analytický postup.

Primárním zdrojem první části práce mi byla kniha docenta Ústavu biochemie Přírodovědecké fakulty Masarykovy univerzity v Brně Omara Šerého Vybrané přednášky z prediktivní genetiky, která mi pomohla lépe se zorientovat v problematice prediktivního testování. Dalším cenným zdrojem z tohoto hlediska je kniha Genetika v klinické praxi I a III, uznávaného profesora Radima Brdičky, který je jedním ze zakladatelů molekulární genetické diagnostiky v lékařství u nás. Velkou inspirací pro druhou část práce mi byl článek či spíše stanovisko odborné Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP k prediktivnímu genetickému vyšetření nabízenému některými



firmami. K etické reflexi mi velmi dobře posloužila kniha Lékařská etika od doktora Josefa Kořenka a článek Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective.

# 1 Úvod do problematiky

V následující kapitole se budu zabývat problematikou genetického testování potažmo prediktivní genetikou. Nejprve bych ráda představila současnou situaci a východiska genetického testování, jelikož je to důležité z hlediska dalšího vývoje a samotného zaměření prediktivní medicíny. Dále bych představila jednotlivé typy genetického testování a o něco podrobněji bych se věnovala samotnému vymezení pojmu prediktivní genetika.

V druhé části této kapitoly bych vzhledem k zaměření své práce, popsala základní pojmy jako je etika a morálka a představila základní filosofická východiska etiky.

Cílem této kapitoly, jak je již z názvu patrné, je uvedení do problematiky prediktivního genetického testování. Touto problematikou se bude moje práce primárně zabývat. Zároveň by měla tato kapitola představovat základ pro celkově lepší orientaci v tématu.

## 1.1.1 Genetické testování

## 1.1.2 Současný stav

Genetické testování je relativně nový a rychle se rozvíjející obor. Zásadním převratem pro diagnostiku, léčbu a prevenci v medicíně bylo představení prvního konceptu sekvence celého lidského genomu<sup>2</sup>. Stalo se tak na základě amerického projektu Lidský genom (Human Genome Project), který byl zahájen ve Spojených státech amerických v roce 1990.<sup>3</sup>

Někteří odborníci označují toto období rychlého vývoje v genetice za éru postgenomickou, jejíž oficiální začátek spadá do dubna roku 2000, kdy Dr. Francis Collins na setkání Human Genome Meeting, prezentoval svou první verzi lidského genomu. Cílem tohoto setkání bylo aplikovat znalosti v oblasti genetiky do

---

<sup>2</sup> Genom zahrnuje veškerou DNA daného jedince nebo dané buňky

<sup>3</sup> Srov. ŠERÝ, O. a kol. *Vybrané přednášky z prediktivní genetiky*, 1. vyd. V Praze: Společnost pro lékařskou a prediktivní genetiku ve spolupráci s nakl. Jiřím Rotschedlem, 2007. ISBN 978-80-903367-3-5. s. 8.

každodenního života, zvláště pak tyto znalosti využít v medicínské praxi a k preventivní léčbě.<sup>4</sup>

V současné době tedy můžeme pozorovat přechod od tzv. klasické lékařské genetiky „oldgenetics“<sup>5</sup> k rozvoji genetiky nové „newgenetics“, která se věnuje interakci mezi prostředím, životním stylem a genetickou výbavou. S konceptem interakce gen – prostředí přišli poprvé francouzští vědci a nositelé Nobelovy ceny za lékařství, autoři knihy „LeHazard et la Nécessité“ (Hazard a nutnost), Jacques Monet a Jean Dausset. Ve své knize několikrát zdůrazňují myšlenku, že je lepší předvídat nežli léčit, respektive proto, abychom mohli léčit, je potřeba předvídat. Jean Dausset těmito myšlenkami poprvé zavedl termín „prediktivní medicína“.<sup>6</sup>

Na jedné straně můžeme v genetickém testování vidět nesporný přínos pro společnost, na straně druhé se však v rámci tohoto oboru setkáváme s mnoha etickými dilematy. Integrace prediktivní genetiky do lékařství sebou přináší nutnost zprostředkovat vědomosti z této oblasti jak lékařům, tak široké laické veřejnosti. Za tímto účelem bylo v roce 2000 zavedeno ve Francii studium týkající se vzdělávání v oblasti prediktivní medicíny a aplikace genetiky založené na individualizovaném přístupu ke každému jedinci.<sup>7</sup>

V minulosti bylo genetické testování pojímáno jako diagnostika zdraví a nemoci na úrovni DNA. V současné době je ale genetické testování chápáno mnohem širěji, a sice jako přenos genetické informace získané testováním k pacientovi. Důraz je tedy zejména kladen na nastavení pravidel a zásad týkajících se provádění jednotlivých testů. Netýká se to pouze provozních a legislativních úprav, ale také je zde reflektován samotný přístup k testovanému jedinci. Velkou roli v tomto hraje genetické poradenství, jelikož sdělení výsledků v sobě zahrnuje nejen informační charakter, ale také závažný etický rozměr.<sup>8</sup>

---

<sup>4</sup> Tamtéž, s. 5.

<sup>5</sup> Klasická lékařská genetika se věnovala monogenním chorobám (tyto dědičné choroby vznikají na základě mutace jednoho genu = nemoc) u kterých je spojitost s ovlivněním vnějším prostředím minimální (Srov. ŠERÝ, O. a kol. *Vybrané přednášky z prediktivní genetiky*, s. 5).

<sup>6</sup> Tamtéž, s. 5.

<sup>7</sup> Tamtéž, s. 5.

<sup>8</sup> Srov. PTÁČEK, Radek a Petr BARTŮNĚK. *Etické problémy medicíny na prahu 21. století*. 1. vyd. Praha: Grada, 2014. Edice celoživotního vzdělávání ČLK. ISBN 978-80-247-5471-0.s. 235-236.

Ještě než si v následující kapitole popíšeme typy genetického testování, ráda bych zde uvedla i nejčastější důvody pro podstoupení genetického testování.

Důvody ke genetickému vyšetření jsou podle stránek společnosti GENNET nejčastěji:

- vrozená vada nebo choroba s možnou dědičnou složkou v rodině
- narození dítěte s vrozenou vadou
- neplodnost, opakované spontánní potraty, porod mrtvého dítěte
- plánování těhotenství po onkologické léčbě
- opakovaný nebo časný výskyt onkologických chorob určitého typu v rodině
- příbuzenský sňatek
- těhotenství:
  - matek ve věku nad 35 let, otců nad 45 let
  - s pozitivním výsledkem ultrazvukového nebo biochemického vyšetření (screeningu)
  - s rizikem opakování dědičné vady, která se již v rodině vyskytla
  - vystavená vnějším vlivům: lékům, ionizačnímu záření (Rentgen) a infekčním onemocněním.<sup>9</sup>

### 1.1.3 Typy genetického testování

Terminologie genetického testování je poměrně bohatá. Existují různé druhy genetických testů. Velmi zjednodušeně lze genetické testy rozdělit na dva základní okruhy tj. testy, co se zabývají zjišťováním nemoci tedy diagnózou a testy, které se zabývají prevencí.

Pro účely této práce uvedu jen některé typy a velmi stručně popíši jednotlivá specifika těchto typů genetického testování, tak jak je to uvedeno na stránkách Genetics Home Reference, projektu Národní knihovny medicíny Spojených států amerických. (U.S. National Library of Medicine).

---

<sup>9</sup> *Důvody ke genetickému vyšetření*, [online].

## **Diagnostické genetické testování**

Diagnostické testy slouží k identifikaci nebo vyloučení určité genetické vady. V mnoha případech diagnostické genetické testy slouží k potvrzení diagnózy na základě již probíhajících fyzických příznaků a symptomů. Tyto testy lze provádět před narozením nebo kdykoli během života člověka. Výsledky diagnostického testu mohou pomoci osobám lépe pečovat o své zdraví a také jim umožňují zvolit co nejvhodnější léčbu. Důležité je u tohoto typu testování to, že diagnostické testování zahrnuje identifikaci aktuálních chorobných stavů.<sup>10</sup> Do diagnostického genetického testování spadá i prenatální a novorozenecký screening.

## **Genetické testování přenašeče nemoci**

Toto testování slouží k identifikaci osoby, která je nositelem jedné kopie genové mutace. Je zde tedy velká možnost rizika onemocnění budoucího potomka v případě, že by došlo ke spojení jedinců s podobnou genovou mutací. Cílem tohoto testu je, zejména při plánovaném těhotenství, upozornit na možnost genetické poruchy u dítěte. Tento typ testu je určen pro především pro jednotlivce, kteří mají v rodinné anamnéze genetické poruchy. Dále také pro lidi určitých etnických skupin se zvýšeným rizikem konkrétních genetických onemocnění. Pokud jsou testováni oba rodiče, test může poskytnout informace o případném riziku genetického onemocnění jejich budoucího dítěte.<sup>11</sup>

## **Prenatální testování**

Prenatální testování se používá pro detekci změn genů nebo chromozomů plodu před narozením. Tento typ testu se provádí v průběhu těhotenství, v případě existence zvýšeného rizika, že dítě bude mít genetickou nebo chromozomální poruchu. V některých případech může prenatální testování snížit nejistotu páru nebo jim naopak může pomoci lépe se připravit na to, co přijde a v řadě případů také lékařsky zasáhnout.<sup>12</sup>

U tohoto typu genetického testování je důležitá úloha genetické poradenství. Velmi zde záleží na hodnotovém postoji samotného lékaře-genetika. Poradce totiž může svým přístupem ovlivnit i následné rozhodnutí matky v případě nepříznivého výsledku prenatálního testování. Východiskem pro posuzování nejenom tohoto etického

---

<sup>10</sup> Srov. *What are the types of genetic tests?* [online].

<sup>11</sup> Tamtéž, [online].

<sup>12</sup> Tamtéž, [online].

dilematu, ale i výše nastíněných problémů může být právě princip lidské důstojnosti, kterým se budeme zabývat ve třetí kapitole.

## **Preimplantační genetická diagnostika (PDG)**

Preimplantační diagnostika je specializovaná genetická technika, jejímž cílem je snížení rizika narození dítě s konkrétní genetickou nebo chromozomální poruchou. Používá se k detekci genetické změny v embryích, které byly vytvořeny za použití metod asistované reprodukce, jako je oplodnění in-vitro (IVF). IVF zahrnuje odebrání vajíček z vaječníků ženy a jejich oplodnění spermiemi partnera mimo tělo ženy. Později jsou tyto embrya testována na určité genetické změny. Pouze embrya bez těchto změn tj. embrya, která nenesou dispozice ke genetické chorobě, se implantují do dělohy matky.<sup>13</sup>

Z etického hlediska je toto testování zcela nevhodné a to nejen vzhledem k tomu, že je zde možnost určité selekce embryí, ale otázkou je také samotný status embryí.

Dalším typem genetického testování je presymptomatické (prediktivní) testování. Prediktivní genetikou se budu podrobněji zabývat v následující podkapitole.

### **1.1.4 Prediktivní genetik**

Jak již bylo uvedeno v úvodu této kapitoly, prediktivní genetické testování spadá do samostatného lékařského oboru klinické genetiky, která je již od svého vzniku provázána s etickou problematikou. V této podkapitole bych se pokusila zejména vymezit a objasnit pojem prediktivního testování. Možnými etickými problémy se budu podrobněji zabývat v dalších kapitolách.

*„Prediktivní (presymptomatické) genetické testování se používá k předpovědi budoucího rizika onemocnění, které se někdy téměř blíží jistotě. Představuje novou a rozvíjející se oblast, která se svými nejen zdravotními, ale i psychologickými a sociálními dopady významně liší od konvenčních diagnostických testů. O prediktivním testování hovoříme u asymptomatických jedinců, kteří se nacházejí v riziku onemocnění“.*<sup>14</sup> Jedinec, který podstoupí prediktivní testování je tedy v danou chvíli

---

<sup>13</sup> Srov. *What are the types of genetic tests?*, [online].

<sup>14</sup> ŽIDOVSKÁ, Jana. Prediktivní genetické testování. *Postgraduální medicína* [online] 2002, [cit. 2016-02-22]. Dostupné na: WWW <<http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/prediktivni-geneticke-testovani-146726>>

„zdraví“ bez klinických obtíží, ale genetické testování může odhalit rizika některých geneticky podmíněných onemocnění. Jako příklad můžeme uvést dispozice k různým nádorům, především nádorům prsu, vaječníku, tlustého střeva nebo melanomům. Samostatnou kapitolou je pak prediktivní testování na Huntingtonovu chorobu<sup>15</sup>, které má stanovený přesný protokolární postup. Testování se provádí pouze po obdržení informovaného souhlasu, a proto není prováděno u dětí. Genetické testování je vykonáváno na příslušných kvalifikovaných odborných státních i soukromých genetických pracovištích. Mezi hlavní důvody prediktivního testování patří zejména zdravotní důvody (když je možná včasná léčba), dále důvody osobní (únik z nejistoty, možnost plánování budoucnosti), důvodem může být i prospěch jiných členů rodiny, často potomků, kteří jsou v případě negativního výsledku ušetřeni nejistoty.<sup>16</sup>

Cílem prediktivní genetiky je: „*na základě analýzy DNA a anamnézy s co největší přesností určit možná rizika vzniku chorob u analyzovaných jedinců, odhalit genetické pozadí narušených molekulárně-fyziologických okruhů, které k onemocnění mohou vést a společně s analýzou osobní a rodinné anamnézy doporučit analyzovanému jedinci individuální preventivní opatření, které by zamezilo nebo podstatně oddálilo propuknutí choroby*“.<sup>17</sup>

Prediktivní genetiku můžeme pojímat i jako nový nástroj preventivní medicíny, která doposud často vycházela z velmi generalizovaných doporučení a nemohla brát ohledy na individuální přístup. Pro běžného člověka znamená prediktivní genetika možnost, jak zjistit své genetické dispozice k mnohým chorobám, ale zároveň prediktivní genetika představuje možnost, jak se vyhnout chorobám, ke kterým má člověk genetické dispozice. „*Prediktivní genetika je tu nejen aby upozornila na možná nebezpečí, ale také proto, aby těmto nebezpečím předcházela v co nejvyšší možné míře*“.<sup>18</sup>

Genetické testy jsou především využívány k identifikaci zvýšeného rizika zdravotních problémů, dále mohou lékařům pomoci zvolit vhodnou léčbu a také jim umožnit lépe zhodnotit úspěšnost již použité léčby.

Prediktivní genetické testy vycházejí z velkých asociačních studií a z jejich následných analýz. K tomu, aby bylo možné využít v prediktivní analýze určitý

---

<sup>15</sup> Velmi vážné nevléčitelné neurodegenerativní onemocnění, vedoucí ke smrti postiženého.

<sup>16</sup> ŽIDOVSKÁ, Jana. Prediktivní genetické testování. *Postgraduální medicína*[online] 2002, [cit. 2016-02-22]. Dostupné na: WWW <<http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/prediktivni-geneticke-testovani-146726>>

<sup>17</sup> ŠERÝ, O. a kol. *Vybrané přednášky z prediktivní genetiky*, s. 8.

<sup>18</sup> Tamtéž, s. 8

genotyp<sup>19</sup>, je nutné, aby se vycházelo ze studií na tisících nebo desetitisících osob. Pokud se při statistickém výpočtu ukáže, že konkrétní genotyp zvyšuje riziko dané choroby třeba 4x, prakticky to znamená, že člověk s takovýmto genotypem má 4x vyšší riziko vzniku dané choroby než obecná populace.<sup>20</sup>

Jak jsme si ukázali v předchozích dvou podkapitolách, existuje mnoho různých typů genetických testů. Pokud bychom jejich přínos shrnuli, genetické testy mohou podle informací ze stránek National Human Genome Research Institute pomoci:

- diagnostikovat nemoc
- identifikovat genové změny, které jsou zodpovědné za již diagnostikované nemoci
- určit závažnost onemocnění
- usnadnit lékařům rozhodování zvolit co nejúčinnější lék či léčbu pro konkrétního jedince
- identifikovat genové změny, které mohou zvýšit riziko rozvoje onemocnění
- identifikovat genové změny, které by mohly být přeneseny na děti
- identifikovat genetické poruchy u novorozenců, které lze léčit již v raném věku.<sup>21</sup>

## 1.2 Etika – definice a základní pojmy

V prediktivní genetice, stejně jako v každém jiném oboru se setkáváme s otázkami typu, co je správné a co naopak špatné, jak hodnotit jednotlivá rozhodnutí, jaký způsob jednání je ten správný... Vzhledem k zaměření mé práce, ve které se zabývám právě etickou problematikou prediktivního genetického testování, považuji za nutné představit v této podkapitole definici etiky a její základní pojmy, které nám umožní tuto problematiku lépe reflektovat. Z tohoto samého důvodu bych zde jen krátce představila i základní principy lékařské etiky a bioetiky.

---

<sup>19</sup> Dle stránek Genetika – biologie, genotyp je souhrnné označení pro kompletní genetickou informaci organismu (či buňky). Jde tedy o kompletní genetický program, jehož pozorovatelným projevem je fenotyp, srov. *Genotyp*, [online].

<sup>20</sup> ŠERÝ, O. a kol. *Vybrané přednášky z prediktivní genetiky*, s. 12.

<sup>21</sup> Srov. *Frequently Asked Questions About Genetic Testing*, [online].



### 1.2.1 Etika

Nejprve se na etiku podíváme z hlediska etymologie. Původ slova etika vychází z řeckého slova *éthos*. To se v první řadě týkalo zvířat a označovalo to místo jejich pastvy nebo stáj a také se to týkalo způsobu jejich života a chování. V přeneseném významu na člověka, znamená *éthos* místo bydlení, „určené společenstvím nebo původem a také všechno, co je obyčejem a mravem v rámci společného bydlení.“<sup>22</sup> Takže odtud můžeme sledovat nabývání významu charakteru jednotlivého člověka ve vztahu k společnému mravu a v konečném důsledku označuje způsob jednání, postoj a smýšlení osob.<sup>23</sup>

Etika je filosofická disciplína a jako takovou jí ovlivňují obecné otázky o životě a smyslu, které vycházejí z filosofie. A jak jsme se přesvědčili z etymologie slova, etiku a etické chování dále utváří sociální, politická a náboženská kultura, ve které se vyvinula.<sup>24</sup>

V nejširším pojetí je etika studiem lidského chování. Zabývá se tím, co je správné a co naopak nesprávné, zkoumá mravní volbu osob a způsoby, kterými se je snaží odůvodnit. V etice jde zejména o hledání toho, co je správné a dobré a jak nejlépe žít.<sup>25</sup>

### 1.2.2 Morálka

Slovo morálka pochází z latinského slova *mos* a znamená původně vůle, zejména vůle určenou člověku bohy nebo panovníky. Tedy jedná se o předpisy a zákony a také to označuje tradiční mravy a obyčeje – mores.<sup>26</sup>

Pokud budeme morálku vymezovat vedle etiky, tak můžeme říci, že morálka se zabývá především jednáním na základě etických norem (etika jako soubor vědění a norem chování přijatých danou společností), které mohou být osobní, náboženské, či sdílené sociální či profesní skupinou. Být nemorální pak znamená nedodržovat všeobecně uznávané normy. Jenže zde se můžeme setkat s určitým rozporem. Podle souboru norem jedné společnosti může být to samé chování, které bylo první společností hodnocené jako nemorální, hodnoceno jako morálně správné. Ještě jeden pojem se k morálce vztahuje a to ne-morální chování. V rámci vymezení tohoto pojmu

---

<sup>22</sup> ANZENBACHER, Arno. *Úvod do etiky*. 1. vyd. Praha: Zvon, 1994. ISBN 80-7113-111-3. s. 17.

<sup>23</sup> Tamtéž, s. 17.

<sup>24</sup> THOMPSON, Mel. *Přehled etiky*. Vyd. 1. Praha: Portál, 2004. Filozofie (Portál). ISBN 80-7178-806-6. s. 14.

<sup>25</sup> Tamtéž, s. 11.

<sup>26</sup> Srov. ANZENBACHER, A. *Úvod do etiky*, s. 17.

je nutné zaměřit se na osobu, která čin vykonala, bez ohledu na morální citění a hodnoty, které by mohly vést k zaujetí morálního stanoviska. Příkladem pak může být čin duševně nemocného člověka, který není schopen reflektovat co je správné a co je špatné.<sup>27</sup>

### 1.2.3 Lékařská etika

Lékařská etika spadá do oblasti etiky aplikované, tedy do jedné z nejdůležitějších oblastí etiky, která zkoumá rozhodnutí v dané oblasti (v našem případě lékařství), z hlediska teorií etiky.<sup>28</sup>

*„Cílem lékařské etiky je orientace lékařské profese ve smyslu humánních přístupů ve všech odvětvích lékařské praxe.“<sup>29</sup>*

V lékařské etice je mimo jiné nutné mít především hluboké znalosti lékařství, molekulární biologie, embryologie, sociobiologie, evoluční biologie sociologie, ekonomie v lékařství, lékařského práva atd. Hodnocení etických problémů je tedy složité nejenom pro člověka s pouze filosofickým vzděláním, který nemá takový vzhled do problematiky jako lékař specialista, tak na druhé straně pro lékaře specialistu bez filosofického vzdělání, kterého můžou při rozhodování ovlivnit různé střety zájmů, pracovní pozice apod.<sup>30</sup>

Předmětem lékařské etiky jsou morálně etické problémy lékařské praxe:

1. Postoj lékaře k pacientovi (základní principy lékařské etiky, informovaný souhlas, etické kodexy)
2. Osobnost lékaře a problematika interpersonálních vztahů ve zdravotnictví (étos lékaře, stavovské lékařské ctnosti)
3. Dilematické situace v teoretické i klinické medicíně (intenzivní medicína, etika lidské genetiky, problematika klonování a také dostupnosti medicíny – alokace zdrojů)
4. Problematika lidské reprodukce

---

<sup>27</sup> Srov. THOMPSON, M. *Přehled etiky*, s. 42-43.

<sup>28</sup> Tamtéž, s. 13.

<sup>29</sup> KOŘENEK, Josef. *Lékařská etika*. 1. Praha: Triton, 2002. ISBN 80-7254-253-4. s. 47.

<sup>30</sup> VÁCHA, Marek Orko, Radana KÖNIGOVÁ a Miloš MAUER. *Základy moderní lékařské etiky*. Vyd.1. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-7367-780-0.s. 21.

## 5. Problematika umírajících, paliativní medicíny a eutanazie.<sup>31</sup>

Určitým návodem k řešení etických problémů v lékařství a zároveň pomocným kritériem k řešení etických dilemat mohou být čtyři základní principy současné lékařské etiky. Mezi tyto principy patří:

1. **Princip beneficence (dobročinnosti)** – tento princip vyjadřuje požadavek, aby jednání lékaře bylo vedeno vždy v zájmu života a zdraví nemocného, tedy pro jeho dobro. Patří sem požadavky na ochranu života, obnovení zdraví, zlepšení kvality života, úleva od strádání a bolesti.
2. **Princip nonmaleficence (druhému neškodit)** – u tohoto principu se setkáváme s požadavkem, aby lékař omezil a předcházel možným rizikům v preventivním diagnostickém a léčebném procesu
3. **Autonomie nemocného** – tento princip znamená, že lékař by měl vždy respektovat autonomii nemocného, tj. měl by respektovat jeho nezávislost, svébytnost, samostatnost, sebeurčení, svobodu vůle a možnost individuální volby. Lékař by se měl zajímat o nemocného a vždy k němu přistupovat jako k subjektu nikoliv objektu.
4. **Princip spravedlnosti v poskytování indikované péče** – v tomto principu je zdůrazněn jak princip spravedlnosti, tak i solidarity. Bohužel princip spravedlnosti v poskytování zdravotnické péče je zde omezen ekonomickými, geografickými a také lidskými možnostmi. Principem solidarity se tady míní to, že je nutné zajistit rovnováhu mezi svobodou neomezené spotřeby zdravotnických služeb a odpovědnosti za náklady této nadměrné spotřeby.<sup>32</sup>

### 1.2.4 Bioetika

Bioetika je v některé literatuře pojímána jako synonymum pro lékařskou etiku. Nicméně jsou zde některé rozdíly, které bych nyní ráda uvedla. Jako první použil termín „bioetika“ Van R. Potter ve své práci *Bioetika*.<sup>33</sup>

---

<sup>31</sup> Srov. KOŘENEK, J. *Lékařská etika*, s. 46-47.

<sup>32</sup> Tamtéž, s. 53-54.

<sup>33</sup> Kniha byla publikována v sedmdesátých letech dvacátého století. Srov. ONDOK, Josef Petr. *Bioetika, biotechnologie a biomedicína*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2005. ISBN 80-7254-486-1. s. 11.

Bioetika je pojem nejširší a je nadřazen pojmu lékařská etika či jeho synonymům. Na rozdíl od lékařské etiky, která se zabývá především zkoumáním etických problémů v praktickém výkonu lékařské praxe, se bioetika věnuje etickým problémům též ve výzkumu, a to zejména v těch oborech, které výkon lékařské praxe podmiňují (biologie, biofyzika, chemie, farmacie). V širším významu slova se pojem používá též pro označení etické problematiky veškerého života na zemi.<sup>34</sup>

Dalším možným rozdílem může být i to, že bioetika jakožto nový obor byla konstituována v rámci amerických právnických a filosofických kruhů, kdežto lékařská etika vychází z evropských tradic. Nejstarší tradice lékařské etiky je v Anglii, Francii a Nizozemsku, odtud se později rozšířila do skandinávských zemí. Americká bioetika je vybudována především na koncepci lidských práv. V Evropě je toto východisko lidských práv pojímáno spíše jako jednostranné a je obohacováno o rozměr lidské zodpovědnosti.<sup>35</sup>

Bioetika vznikla v souvislosti s objevením nových problémů etického rozhodování, které vyplynuly ze situace člověka žijícího v současném světě. Zabývá se problémy medicínských aktivit a jejich etických norem, které vyplývají ze stále nových technologických možností a metod současné medicíny. Bioetika se navíc ještě věnuje etickému vztahu člověka k jeho životnímu prostředí.<sup>36</sup> Jak již bylo uvedeno, bioetika jako samostatná vědecká disciplína vznikla ve Spojených státech amerických, kde také dnes sídlí největší biologické instituce, jako například The Hasting Center.<sup>37</sup>

V současné době neexistuje obecný konsenzus o jednotlivých bioetických zásadách a jejich aplikacích. W. T. Reich, který se zabývá teoretickým základem bioetiky, uvádí tři možná „paradigmata“ bioetického východiska:

1. **Etika povinnosti** – převládající koncepce v bioetice. Tato bioetika je založena na povinnosti a na principech, které tuto povinnost specifikují. Zabývá se převážně normativními soudy. Postup zdůvodňování spočívá v tom, že se pro daný bioetický problém použije nějaký osvědčený princip z obecné etiky, takovýmito principy mohou být např. princip autonomie osoby, princip prospěšnosti, spravedlnosti, sociálního prospěchu apod. Nevýhodou tohoto

---

<sup>34</sup> HAŠKOVCOVÁ, Helena. *Lékařská etika*. Čtvrté, aktualizované a rozšířené vydání. Praha: Galén, 2015. ISBN 978-80-7492-204-6. s. 15.

<sup>35</sup> Srov. ŠIMEK, Jiří. *Lékařská etika*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2015. ISBN 978-80-247-5306-5. s. 99.

<sup>36</sup> Později toto bylo autory označováno, jako ekoetika Srov. ONDOK, J., P. *Bioetika, biotechnologie a biomedicína*, s. 11.

<sup>37</sup> ŠIMEK, Jiří. *Lékařská etika*, s. 99.

konceptu je trvání na často zkosnatělých principech teoretického rázu a přehlížení argumentů vycházejících z „běžného rozumu“.

2. **Etika charakteru** – cílem tohoto konceptu je formování lidského charakteru. Etika charakteru hledá správné postoje a charakterové vlastnosti člověka a snaží se ho motivovat, aby usiloval o jejich upevnění. V praktické rovině se s touto koncepcí setkáváme v rámci požadavků, které by měly být kladeny na charakter pracovníků ve zdravotnictví (integrita, respekt, soucit).
3. **Etika hodnot** – tato koncepce vychází zejména z intuitivního rozměru našeho poznání a hodnocení. Nevýhodou je subjektivita našeho rozhodování. Důležitá je v tomto konceptu zejména naše morální zkušenost a svědomí, které je zdrojem vytváření správných morálních postojů.<sup>38</sup>

---

<sup>38</sup> Srov. ONDOK, J., P. *Bioetika, biotechnologie a biomedicína*, s. 16-18.

## **2 Etické problémy prediktivního genetického testování**

Genetické testování se stalo velmi významným nástrojem pro posuzování rozličných genetických rizik a diagnostiku. Lékařský přínos genetického testování je nepochybnitelný. Nicméně existuje několik aspektů genetického testování, které vyvolávají určité etické otázky. Vzhledem k rychlému vývoji v této oblasti získávají tyto otázky větší naléhavosti a společnost se stále více zabývá možným řešením a předcházením těchto vznikajících etických, právních a sociálních problémů.

Již samotné sdělení výsledků prediktivního genetického testování má nejen informační, ale také závažný etický rozměr. Mimo psychologického dopadu se však také můžeme setkat s určitým typem diskriminace či stigmatizace testovaného jedince s genetickou odlišností. Další problematickým bodem je prediktivní testování dětí, které je z etického hlediska považováno za zcela nevhodné. Je nutné si uvědomit, že informace získané z genetického testu mohou mít vliv na celou rodinu a mohou tak nepříznivě tak ovlivnit její fungování. Samotnou kapitolou je pak prenatální testování, kdy nepříznivý nález často vede k ukončení těhotenství. Vystává také velké množství otázek o správnosti a způsobu sdělování zjištěných informací zdravotnickým personálem osobám, kterých se tyto informace týkají.

Cílem této kapitoly bude představit jednotlivé etické problémy zejména komerčně nabízeného prediktivního genetického testování jako je již několikrát zmíněná možnost zneužití získaných genetických výsledků a tím následná diskriminace jedince ze strany pojišťoven či zaměstnavatele, genetické testování dětí a způsob interpretace výsledků a informování pacientů o výsledcích genetických testů, z pohledu základních principů lékařské etiky.

### **2.1 Genetická diskriminace**

Problematika genetické diskriminace, která je spojená s prediktivním genetickým testováním, je velmi závažná. Samotná dostupnost a nárůst komerčně nabízených genetických testů zvyšuje riziko nebezpečí diskriminace.

Genetickou diskriminací rozumíme využití genetické informace v rozhodnutích týkajících se zaměstnanosti a pojistitelnosti jedince, které nějakým způsobem povede k jeho znevýhodnění. Informace o výsledcích testů mohou „posloužit“ různým bankovním institucím, pojišťovnám či zaměstnavatelům, kteří na základě nepříznivého výsledku mohou jedince, jenž podstoupili prediktivně genetické testy, znevýhodňovat i přesto, že by byli v danou chvíli bez zdravotních příznaků. Mohlo by se tak stát, že pojišťovna odmítne pojistit i mladého klienta nebo by jeho pojištění několikanásobně navýšila, protože by měl dle svého genetického profilu zvýšené riziko pro určité onemocnění. Ze stejného důvodu by ho nemusela zaměstnat firma, neboť by na jeho místo raději přijala jiného zájemce bez tohoto rizika.<sup>39</sup> Pro tyto osoby by pak bylo mnohem těžší získat pojištění nebo zaměstnání.

Samozřejmostí by mělo být zachování důvěrnosti individuálních lékařských informací, nicméně např. v rámci komerčně nabízeného testování nemusí toto opatření stačit. Vystává tak řada otázek. Mají mít instituce právo na takovéto informace? Mohou mít právo své zákazníky či zaměstnance nutit k podstoupení takovéhoto vyšetření? Nebo převládne názor, že tyto informace by neměly být institucím k dispozici?<sup>40</sup>

### **2.1.1 Ochrana proti genetické diskriminaci v zahraničí**

Americká lékařská společnost American College of Physicians (ACP) vydala v roce 2008 doporučení vládě Spojených států amerických, týkající se potřeby ochrany proti genetické diskriminaci ze strany zaměstnavatelů a pojišťoven. V tomto dokumentu ACP vyjádřila 6 požadavků vztahujících se k výše uvedené problematice:

1. Pojišťovny by měly mít zakázáno využívat genetické informace jednotlivce k odmítnutí nebo omezení zdravotního pojištění nebo požadavku nadstandardní výše pojistného plnění.
2. Pojišťovnám by mělo být zakázáno vytvářet odlišné pojistné programy pro geneticky testované jedince.

---

<sup>39</sup> Srov. Genetická diskriminace. *Genetika - Biologie* [online]. ©2010-2014 [cit. 2016-02-23]. Dostupné na WWW < <http://www.genetika-biologie.cz/etika-genetika> >

<sup>40</sup> Tamtéž.

3. Zaměstnavatelům by mělo být zakázáno používat jednotlivé genetické informace v rozhodnutí týkajících se přijetí uchazeče do zaměstnání, jeho povýšení či ukončení pracovního poměru. Týká se to i dalších podmínek a benefitů souvisejících se zaměstnáním.
4. Pojišťovnám a zaměstnavatelům by mělo být zakázáno vyžadovat od jednotlivců či rodin podstoupení genetických testů.
5. Pojišťovnám a zaměstnavatelům by mělo být zakázáno shromažďovat a zveřejňovat genetické informace o jednotlivcích či jejich rodinách. To by mělo být součástí písemného informovaného souhlasu.
6. Kongres by měl na federální úrovni vytvořit komplexní a jednotný zákon na ochranu proti genetické diskriminaci.<sup>41</sup>

V současné době je ve Spojených státech amerických již ochrana těchto informací před zneužitím zakotvena i v zákoně – The Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA). Zákon byl podepsán americkým prezidentem dne 21. 5. 2008.<sup>42</sup> Zákon se však nevztahuje na životní pojištění a pojištění pro případ invalidity.

Co se týče Evropy, situace se v různých částech Evropy velmi liší. Nejprísnější legislativu má v současnosti Německo, tamní zákon o genetické diagnostice usměrňuje jak prediktivní, tak i diagnostická genetická vyšetření. Vyžaduje to zapojení lékařů, což některé spotřebitelské genetické testy fakticky vylučuje.<sup>43</sup> Některé členské státy EU přijaly legislativu zakazující genetickou diskriminaci (Dánsko, Finsko, Francie a Švédsko). Další země zakázaly nebo omezily sběr genetických dat od zaměstnanců bez jejich výslovného souhlasu (Rakousko, Řecko, Itálie, Lucembursko a Nizozemsko) čímž uznaly a zaručily právo občanů na soukromí.<sup>44</sup>

---

<sup>41</sup> Srov. Establishing Federal Protections Against Genetic. *American College of Physicians: Position Paper* [online]. Philadelphia: American College of Physicians, 2008 [cit. 2016-02-28]. Dostupné na WWW <[https://www.acponline.org/system/files/documents/advocacy/current\\_policy\\_papers/assets/gen\\_d\\_is.pdf](https://www.acponline.org/system/files/documents/advocacy/current_policy_papers/assets/gen_d_is.pdf)> s. 1.

<sup>42</sup> Srov. *Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008*, [online].

<sup>43</sup> ZIKA, R. Spotřebitelské genetické testy. *Akademický bulletin* [online]. Praha: Akademie věd ČR, 2013, (3), [cit. 2016-02-28]. ISSN 1210-9525. Dostupné na WWW <<http://abicko.avcr.cz/2013/03/14/>> s. IV.

<sup>44</sup> *Equality at work: tackling the challenges: global report under the follow up to the ILO Declaration on Fundamental Principles and Rights at Work*, [online] s. 48



## 2.1.2 Ochrana proti genetické diskriminaci v České republice

Abychom se mohli blíže zabývat genetickou diskriminací, je nutné si nejprve uvést, jak je problematika genetické diskriminace ošetřena v rámci právního řádu České republiky.

Dle zákona o rovném zacházení a o právních prostředcích ochrany před diskriminací a o změně některých zákonů (antidiskriminační zákon) se přímou diskriminací rozumí: „*takové jednání, včetně opomenutí, kdy se s jednou osobou zachází méně příznivě, než se zachází nebo zacházelo nebo by se zacházelo s jinou osobou ve srovnatelné situaci, a to z důvodu rasy, etnického původu, národnosti, pohlaví, sexuální orientace, věku, zdravotního postižení, náboženského vyznání, víry či světového názoru*“.<sup>45</sup>

V antidiskriminačním zákoně sice není explicitně vyjádřena genetická diskriminace, nicméně je možné považovat geneticky podmíněné onemocnění nebo predispozice k tomuto onemocnění za druh zdravotního postižení, i když se doposud příznaky neprojeví nebo jde pouze o možnost onemocnění.<sup>46</sup>

Z hlediska této problematiky je důležitá i Listina základních práv a svobod, která chrání nejen lidský život, ale poskytuje ochranu soukromí i osobních údajů: „*Každý má právo, aby byla zachována jeho lidská důstojnost, osobní čest, dobrá pověst a chráněno jeho jméno. Každý má právo na ochranu před neoprávněným zasahováním do soukromého a rodinného života. Každý má právo na ochranu před neoprávněným shromažďováním, zveřejňováním nebo jiným zneužíváním údajů o své osobě.*“<sup>47</sup>

Listina základních práv a svobod vymezuje základní mantinely ochrany práv fyzických osob ve vztahu k zásahům do jejich osobnostních práv. Veškeré zásahy je nutné podřídit článku 1 Základní listiny práv a svobod<sup>48</sup>, který je základním výkladovým pravidlem a plyne z něj požadavek, aby právo bezdůvodně nezvýhodňovalo ani neznevýhodňovalo jedny před druhými. Ochranu genetickým údajům pacienta poskytuje zvláštní právní předpis, kterým je zákon o ochraně osobních údajů, zákon č. 101/2000 Sb. Tento zákon úzce souvisí i s povinnou mlčenlivostí

---

<sup>45</sup> § 2 odst. 3 zákona č. 198/2009 Sb., antidiskriminační zákon.

<sup>46</sup> Srov. BRDIČKA, Radim a WILLIAM DIDDEN. *Genetika v klinické praxi*. První vydání. Praha: Galén, 2015. ISBN 978-80-7492-107-0, s. 158.

<sup>47</sup> Ústavní zákon č. 2/1993 Sb. Listina základních práv a svobod, článek 10.

<sup>48</sup> *Lidé jsou svobodní a rovní v důstojnosti i v právech. Základní práva a svobody jsou nezadatelné, nezczitelné, nepromlčitelné a nezrušitelné.* Článek 1 Listiny základních práv a svobod.

uloženou zákonem o péči o zdraví lidu a rozšiřuje povinnosti jak zdravotnických pracovníků, tak provozovatelů zdravotnických zařízení.<sup>49</sup>

Dalším základním právním předpisem je zákon č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), který upravuje poskytování zdravotní a léčebné péče, základy vztahu pacient-lékař, odpovědnost za pochybení a rovněž vymezuje činnost fakultních nemocnic a specializovaných center a zdůrazňuje jejich význam a úkoly ve vědě a výzkumu. Genetická vyšetření a nakládání s lidským genomem pak upravuje zákon č. 373/2011 o specifických zdravotních službách.<sup>50</sup>

V České republice neexistuje na rozdíl od Spojených států amerických, jednotný právní předpis, který by ošetřoval problematiku vyplývající z genetické diskriminace, ale jak jsme si ukázali výše, je to systém různě provázaných právních norem. Nicméně i v České republice můžeme najít aktivity, které se snaží přispět k jednotné právní regulaci genetického vyšetření. Příkladem mohou být aktivity nevládní organizace Iuridicum Remedium, která se zabývá ochranou lidských práv a již několik let usiluje o zvýšení transparentnosti nakládání s DNA a přijetí zákona, který by tuto problematiku reguloval. Na jejich webových stránkách najdeme veškeré informace o projektu. Náplní tohoto projektu je zvýšit transparentnost využívání údajů o DNA ve státní správě a zlepšit možnosti občanů kontrolovat a ovlivnit to, jak je s jejich DNA nakládáno. Cílem je prosazení zákona o analýzách DNA a úpravy pravidel využívání krevních vzorků novorozenců získaných během novorozeneckého screeningu.<sup>51</sup>

### 2.1.3 Etická reflexe

Hlavní etickou otázkou v rámci problematiky genetické diskriminace je spravedlnost, tj. je s lidmi zacházeno spravedlivě? Bylo by naivní, kdybychom nepočítali s ekonomickými zájmy zaměstnavatelů a pojišťoven. Ale může tento zájem ospravedlnit poskytnutí výhod některým lidem a jiným ne, jen kvůli rozdílu v genech? Je morálně přípustné diskriminovat lidi tímto způsobem, když své genetické dispozice nemohou ovlivnit? Vždyť ve většině případů je velmi obtížné až nemožné určit s jistotou, že zjištěné specifické mutace budou mít za následek vznik nemoci.

---

<sup>49</sup> Srov. BRDIČKA, R. a DIDDEN, W. *Genetika v klinické praxi*, s. 151-154.

<sup>50</sup> Tamtéž, s. 152.

<sup>51</sup> Srov. *Transparentnost nakládání s DNA jako nezbytný předpoklad zdravé společnosti*, [online].

Diskriminace lidí na základě vlastností, které nejsou schopni nijak ovlivnit, je z etického hlediska nepřijatelná.

Komerčně nabízené genetické testy jsou i v rozporu s pravidlem nonmaleficence tedy druhému neškodit.<sup>52</sup> U tohoto principu, jak jsme si již popsali v úvodní kapitole, se setkáváme s požadavkem, aby lékař omezil a předcházel možným rizikům v preventivním diagnostickém a léčebném procesu. Nicméně možná následná sociální stigmatizace a diskriminace ze strany pojišťoven a zaměstnavatele toto pravidlo porušuje.

K pravidlu nonmaleficence můžeme zařadit i neoprávněné či chybné nakládání s klientovými osobními daty. U komerčně nabízených genetických testů je tento bod velmi problematický. Vzhledem k tomu, že genetické laboratoře mohou existovat na základě pouhého zápisu v obchodním rejstříku, jelikož zatím nejde o vázanou činnost a tedy neexistuje nejmenší záruka kvality jejich práce. Naopak standardní genetické laboratoře podrobující se externím kontrolám kvality a operují podle standardních etických a medicínských pravidel.<sup>53</sup>

Co když v některých případech můžeme prediktivní genetické vyšetření u zaměstnanců i ospravedlnit? Třeba v situaci pokud by to bylo z důvodu bezpečnosti a ochrany zdraví pracovníků, kterým by se vzhledem k povaze práce mohla zvýšit pravděpodobnost onemocnění. Bylo by možné eticky ospravedlnit rozhodnutí zaměstnavatele takto ohroženého člověka nezaměstnat, i přesto, že daný jedinec by práci chtěl vykonávat a to bez ohledu na možné budoucí komplikace? Pokud bychom chtěli tuto otázku posoudit z pohledu principu autonomie, tj. budeme vycházet pouze z toho, že respektujeme jedincovou důstojnost a svobodu v rozhodování, bylo by rozhodnutí zaměstnavatele porušením principu autonomie člověka. Nicméně princip autonomie není absolutní. Zvláště v případě, kdy by jedinec jednal na základě neznalosti a neschopnosti porozumět těmto rizikům. V případě, že existují zřejmé vyhlídky na těžké újmy daného jedince, byla by takováto intervence, která má za cíl ho chránit, odůvodnitelná.<sup>54</sup>

---

<sup>52</sup> Srov. GOETZ, P., HACH, P. a PAYNE, J. Hrozí zneužití – diskreditace lékařské genetiky. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2008, 10(3), s.150 [cit. 2016-02-28]. ISSN 1212-7299. Dostupné na WWW <<http://www.medvik.cz/link/bmc07510456>>s.150.

<sup>53</sup> Tamtéž. s. 150.

<sup>54</sup> Srov. NYRHINEN, Tarja. *Ethics in diagnostic genetic testing*. Turku: Turun Yliopisto, 2007. Turun Yliopiston Julkaisuja. ISBN 978-951-29-3316-7.s. 17-18.

Každopádně stále by ovšem mělo platit, že pokud genetická predispozice nemá vliv na schopnost vykonávat práci, nemělo by prediktivní genetické vyšetření vést k jakékoli diskriminaci na pracovišti.

Na základě výše uvedeného je třeba se ptát, zda existuje něco jako „právo nevědět“ nebo „právo na nevědění“ (right not to know, Rechtauf Nichtwissen). Takové právo může ve společnosti, která je primárně orientována na vědění a informace, poněkud podivně (srovnejme např. větu F. Bacona „Vědění je moc.“). Je třeba zdůraznit, že lékař má povinnost informovat pacienta o způsobu, průběhu a případných rizicích léčby. Avšak z důvodů, které jsme popsali výše, může existovat právo pacienta tyto informace odmítnout. Mezi etiky však neexistuje shoda v tom, jak toto právo zdůvodnit. Právo na nevědění se podle některých etiků dokonce neslučuje s právem na seburčení. Podle jiných naopak právo nevědět přímo plyne z práva na seburčení. Obecně můžeme říci, že v diskuzích ohledně práva na nevědění jsou ve hře dva etické principy: princip autonomie (seburčení) a nonmaleficence (neškodit). Při všech těchto úvahách je však třeba vždy pamatovat na to, že nesmí být poškozen nikdo třetí. V takovém případě musí jít právo na neinformovanost stranou.<sup>55</sup> Právo nevědět zasahuje nejen do oblasti genetické diskriminace, o které jsme psali v této kapitole, nýbrž např. i do oblastí genetického testování dětí, o kterém bude pojednáno v následující kapitole.

## 2.2 Genetické testování dětí

Genetické testování a genetický screening dětí se dnes stal součástí běžné lékařské praxe. Nejčastěji se samozřejmě setkáváme genetickými testy v rámci prenatální diagnostiky. Ale ani genetické testy postnatální již dnes nejsou žádnou zvláštností.

V rámci postnatálních genetických testů můžeme rozlišovat dvě základní skupiny testů a to diagnostické genetické testy a prediktivní genetické testy. Diagnostické genetické testy jsou prováděny u dětí s příznaky (symptomy) pro potenciální genetické onemocnění nebo na základě farmakogenetických testů. Na druhé straně testy prediktivní se týkají i asymptomatických dětí, které mohou mít pozitivní rodinou anamnézu pro určitý typ genetického onemocnění a je zde možnost, že díky včasné

---

<sup>55</sup> Podrobněji k objasnění práva na nevědění z etického hlediska srov. knihu SCHROEDER, Ariane. *Das Rechtauf Nichtwissen im Kontext prädiktiver Gendiagnostik Eine Studie zum ethisch verantworteten Umgang mit den Grenzen des Wissens*. Wiesbaden: Springer VS, 2015.

léčbě dojde ke snížení rizika onemocnění či úmrtí.<sup>56</sup> U chorob, kde je možné časnou diagnostikou zamezit dalšímu poškození jedince, jsou tyto testy plně opodstatněné i u malých dětí. Zejména se v tomto případě jedná především o různé poruchy metabolismu.<sup>57</sup>

Jak se ale vypořádat s nepříznivým nálezem u dítěte? Nebo ještě hůře, co když bude diagnostikovaná nemoc, která je v současné době nevléčitelná? Máme podstoupit tyto rizika a dítě nechat testovat, i když víme, že výsledky testů mohou ovlivnit nejenom život celé rodiny, ale i stigmatizovat dítě samotné? Kdo by měl rozhodnout o tom, že dítě má podstoupit genetické vyšetření?

V následující podkapitole se podíváme na některá doporučení světových zdravotnických institucí, kteří se těmito i dalšími etickými otázkami týkajícími se genetického testování dětí zabývají.

### **2.2.1 Genetické testování dětí z pohledu vybraných světových zdravotnických institucí**

Americká akademie pediatriů (The American Academy of Pediatrics - AAP) vytvořila pokyny, které mají pomoci nejenom rodičům, ale i samotným poskytovatelům zdravotnické péče, v rámci procesu rozhodování o genetickém testování dětí.

Mezi obecná doporučení týkající se všech typů genetického testování patří:

- Rozhodování o tom, zda provést genetické testování či screening, by mělo být učiněno vždy na základě nejlepšího zájmu dítěte.
- Genetické testování by mělo vždy probíhat v součinnosti s genetickým poradenstvím, které by mělo být prováděno klinickými genetiky, genetickými poradci nebo jiným poskytovatelem zdravotnické péče s odpovídající odbornou přípravou a kvalifikací.

Doporučení týkající se přímo prediktivního testování jsou následující:

---

<sup>56</sup> Srov. Ethical and Policy Issues in Genetic Testing and Screening of Children. *PEDIATRICS* [online]. 2013, 131(3), 620-622 [cit. 2016-03-02]. DOI: 10.1542/peds.2012-3680. ISSN 0031-4005. Dostupné na WWW <<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/doi/10.1542/peds.2012-3680>> s. 620

<sup>57</sup> Etické a právní aspekty lékařské genetiky. *Genetika - Biologie* [online]. ©2010-2014 [cit. 2016-02-23]. Dostupné na WWW <<http://www.genetika-biologie.cz/etika-genetika>>

- Rodiče nebo opatrovníci mohou schválit prediktivní genetické testování u asymptomatických dětí, které jsou v riziku výskytu onemocnění v dětském věku.
- Prediktivní genetické testování na nemoci s nástupem onemocnění v dospělém věku by všeobecně měly být odloženy, s výjimkou případu, kdy by intervence započatá v dětství mohla snížit morbiditu nebo mortalitu. Dále může být udělena výjimka u rodin, kde by nejistota ohledně diagnózy znamenala velkou psychosociální zátěž.
- Z etických a právních důvodů by poskytovatelé zdravotnické péče měli být obezřetní v provádění prediktivních genetických testů u nezletilých bez zapojení jejich rodičů či opatrovníků a to i v případě, kdy je nezletilý velmi vyspělý. Výsledky testování mohou mít významný lékařský, psychologický a sociální dopad nejen pro dítě, ale i pro ostatní členy rodiny.<sup>58</sup>

Jak jsme si ukázali v této i v předchozí podkapitole, Spojené státy americké mají velmi dobře ošetřené nejenom zákony týkající se genetického testování, ale i celkově přínosné jsou jednotlivá etická doporučení zdravotnických institucí. Doporučeními, kterými se řídí oblast klinické genetiky v České republice, jsou velmi podobná. Nyní se na tyto doporučení podíváme trochu podrobněji.

Dle vyjádření odborné Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP<sup>59</sup> se genetické testování řídí především oficiálními stanovisky zahraničních Společností lékařské genetiky. Směrodatná jsou tedy zejména vyjádření či doporučení těchto organizací: Evropské společnosti lékařské genetiky (ESHG), Organizace pro ekonomickou spolupráci a rozvoj (OECD) a Evropské komise. Tyto organizace jednoznačně doporučují prediktivní genetické testování dětí odsunout do věku, kdy je pacient schopen pochopit aspekty genetického testování a svobodně rozhodnout zda si testování přeje. Výjimku tvoří pouze onemocněnís nástupem v dětském věku, nebo ta

---

<sup>58</sup> Srov. Ethical and Policy Issues in Genetic Testing and Screening of Children. *PEDIATRICS* [online]. 2013, 131(3), 620-622 [cit. 2016-03-02]. DOI: 10.1542/peds.2012-3680. ISSN 0031-4005. Dostupné na WWW <<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/doi/10.1542/peds.2012-3680>> s. 621

<sup>59</sup> **Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně, z.s.** - je dobrovolné nezávislé sdružení fyzických osob - lékařů, farmaceutů a ostatních pracovníků ve zdravotnictví a příbuzných oborech.

onemocnění, u kterých je známý vliv časného zahájení účinné prevence či léčby.<sup>60</sup> To znamená, že v případě, kdy genetické vyšetření není urgentní např. v případech, kdy léčba je možná pouze až po propuknutí příznaků v dospělosti, se prediktivní genetické vyšetření odloží až na dobu, kdy je jedinec schopen sám učinit rozhodnutí, zda podstoupí či nepodstoupí genetické vyšetření.

V případě presymptomatického a prediktivního genetického testování onemocnění, které se projevuje již v dětství, ale které nelze účinně léčit nebo mu předcházet, lze testování zvažovat jen tehdy, pokud je to v zájmu zdravotního, psychologického nebo sociálního prospěchu nezletilého nebo jeho rodiny.<sup>61</sup>

Podle studie Evropské společnosti lékařské genetiky, která se zaměřuje přímo na genetické testování u asymptomatických dětí a mladistvých je nejdůležitější jednat vždy v souladu s etickým konceptem „nejlepšího zájmu dítěte“. Rodiče jsou zodpovědní za své děti a mají samozřejmě pravomoc rozhodovat ve prospěch svých dětí. Tato odpovědnost v sobě zahrnuje morální a zákonné právo rozhodovat o zdraví dětí a očekává se, že to bude vždy na základě nejlepšího zájmu dítěte, což znamená jednat tak, aby bylo maximálně podpořeno dobro jednotlivce, v tomto případě jednat v zájmu největšího dobra samotného dítěte.<sup>62</sup>

Dalším bodem tohoto dokumentu je účast dětí a mladistvých při rozhodování o podstoupení prediktivního genetického vyšetření. Koncept nejlepšího zájmu dítěte je důležitý především v případech, kdy se děti vzhledem ke svému věku či nezralosti nemohou účastnit rozhodovacího procesu o podstoupení genetického testování a rozhodnutí je tak spíše v kompetenci rodičů. Nicméně když děti nabývají stále více intelektuálních a psychosociálních schopností a mohou se tak podílet na rozhodnutích týkajících se jejich vlastního zdraví, je koncept nejlepšího zájmu dítěte méně adekvátní. Doporučuje se tedy, aby se takto vyzrálé děti podílely na rozhodnutích, která se jich týkají. Měly by tak být nejenom přizváni do rozhodovacího procesu, ale také by měly být řádně informovány o všech zdravotních aspektech a problémech spojených

---

<sup>60</sup> Srov. GOETZ, P., HACH, P. a PAYNE, J. Hrozí zneužití – diskreditace lékařské genetiky. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2008, 10(3), s. 150 [cit. 2016-02-28]. ISSN 1212-7299. Dostupné na WWW <<http://www.medvik.cz/link/bmc07510456>> s. 150.

<sup>61</sup> *Validace doporučení ESHG ke genetickému laboratornímu vyšetření u asymptomatických nezletilých osob pro účely diagnostické praxe v ČR*, [online].

<sup>62</sup> Srov. BORRY, Pascal, Gerry EVERS-KIEBOOMS, Martina C CORNEL, Angus CLARKE a Kris DIERICKX. Genetic testing in asymptomatic minors Background considerations towards ESHG Recommendations. *European Journal of Human Genetics* [online]. 2009, 17(6), 711-719 [cit. 2016-03-02]. DOI: 10.1038/ejhg.2009.25. ISSN 1018-4813. Dostupné na WWW <<http://www.nature.com/doi/10.1038/ejhg.2009.25>> s. 712

s genetickým testováním. Dále by měly mít možnost vyjádřit své názory a obavy, které je trápí. Samozřejmostí by pak mělo být respektování jejich názoru. Bohužel není možné stanovit přesnou věkovou hranici, kdy je dítě schopno takto rozhodovat. Psychosociální vývoj dětí není stejný a vždy záleží na individuálním přístupu. Při rozhodování o způsobilosti dětí je důležitě neposuzovat pouze obecné kompetence, nýbrž ověřit míru schopnosti volby v konkrétním případě. Každopádně by mělo být prioritou získat, v co největší možné míře, souhlas dítěte. Podmínkou by tak mělo být kvalitní a citlivé genetické poradenství. K „malým“ pacientům by se tak měly dostat všechny relevantní informace, které by měly být podány vždy ve srozumitelném jazyce, který odpovídá stupni jejich aktuálního psychosociálního vývoje.<sup>63</sup>

Co se týče komerčně nabízených služeb genetického testování, ESHG v tomto případě zdůrazňuje, že kontext komerčně nabízeného testování (DTC - direct-to-consumer) nedovoluje adekvátní posouzení kompetence nezletilého. ESHG se proto domnívá, že DTC genetické testování by nemělo být nabízeno jedincům, kteří nedosáhli zletilosti.<sup>64</sup>

## 2.2.2 Etická reflexe

Testování dětí vyvolává mnohoetických problémů a otázek týkajících se nejenom samotného rozhodování o podstoupení prediktivního genetického vyšetření, ale také oblasti poradenství a rodinných vztahů. Fakt, že u dítěte byla zjištěna genetická vada, má převratný význam pro celou rodinu. Genetické testování může vést k psychické újmě, stigmatizaci a diskriminaci celé rodiny. Dále je možné počítat i s negativním dopadem na vztahy, které existují mezi rodiči a jejich potomky či na vztahy mezi sourozenci. Rodiče mohou k dítěti po genetické diagnóze přistupovat zcela jiným způsobem. Můžeme se tak setkat s nadměrnou starostlivostí rodičů o dítě s cílem ochránit ho před zhoršením zdravotního stavu nebo naopak nezájmem rodičů či s ovlivňováním takových závažných rozhodnutí jako je výběr životní profese, zájmů (sporty), atd.<sup>65</sup> Ke změně vztahů v rodině může dojít i v případě, když takto postižené dítě má sourozence. Zdravé dítě se tak může dostat do situace, kdy se cítí být rodiči

---

<sup>63</sup> Tamtéž, 712-714.

<sup>64</sup> Stanovisko ESHG k DTC (direct-to-consumer) genetickému testování pro zdravotní účely, [online].

<sup>65</sup> Srov. GOETZ, P., HACH, P. a PAYNE, J. Hrozí zneužití – diskreditace lékařské genetiky. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2008, 10(3), s. 150 [cit. 2016-02-28]. ISSN 1212-7299. Dostupné na WWW <<http://www.medvik.cz/link/bmc07510456>> s. 150



odstrčen, tím že veškerá pozornost a péče je nyní věnována jeho „nemocnému“ sourozenci.

Informace o budoucím onemocnění mohou mít i dopad na životní plánování. Možnost závažného onemocnění či předčasného úmrtí může ovlivnit pozdější volbu vzdělání či zaměstnání. Na druhou stranu může naopak dojít ke snížení nejistoty a úzkosti a zvýšení schopnosti vytvářet realistické životní plány.

Dalším významným etickým problémem může být to, že pokud rodiče budou souhlasit s testem, dítě tak pozbývá možnost vlastního rozhodnutí v budoucnu. Dochází tedy k porušení pravidla autonomie, dítě přichází o svobodu vůle a možnost individuální volby. Princip respektu k autonomii je realizován v procesu informovaného souhlasu. Jednou ze složek informovaného souhlasu je kapacita nebo také kompetence. Tedy schopnost zpracovat dané informace, myslet a rozhodovat se s ohledem na budoucí následky. Podle této složky je neetické zatížit pacienta rozhodováním, tehdy když toho není schopen.<sup>66</sup>

V předchozí kapitole jsme si uvedli, že by rozhodování rodičů mělo být učiněno vždy na základě nejlepšího zájmu dítěte. Jenže jaký je nejlepší zájem dítěte? Je správné rozhodovat za někoho, kdo nemá takové psychosociální kompetence, aby mohl vyjádřit svůj vlastní názor a přání? Vždyť takovéto rozhodnutí může ovlivnit celý jeho život. Definovat co je nejlepší zájem dítěte a následně rozhodovat na základě nejlepšího zájmu dítěte je tak z etického hlediska velmi složité.

Informace získané během genetického testování samozřejmě vždy nemusí být negativní. Ale co v případě zjištění závažného budoucího onemocnění? Anebo zde máme ještě větší etické dilema a to při rozhodování o testování na nemoci, na které v současné době neexistuje žádná léčba. V tomto případě se dostáváme do konfliktu s principem nonmaleficence tj. povinnosti nepoškozovat ostatní. Rozhodování na základě principu nonmaleficence je spjato s tradičním principem katolické morální teologie, tzv. principem dvojího účinku. Principem dvojího účinku se rozumí rozhodovat se v některých situacích za určitých podmínek, které dovolují realizovat jednání, jenž má i negativní účinek. Jednou z podmínek principu dvojího účinku je, že základním úmyslem jednajícího je dobrý účinek, špatný účinek není samozřejmě pojímán jako cíl, ale ani jako prostředek.<sup>67</sup>

---

<sup>66</sup> Srov. VÁCHA, M. O, KÖNIGOVÁ R. a MAUER M. *Základy moderní lékařské etiky*, s. 104.

<sup>67</sup> Srov. KORENEK, J. *Lékařská etika*. 44-45.

Pokud bych to velmi zjednodušila a aplikovala tento přístup na jednání rodičů místo lékařů, bylo by možné eticky ospravedlnit rozhodnutí rodičů o prediktivním testování svého dítěte, pokud by to bylo na základě dobrého úmyslu, za předpokladu kdy se z výsledků takového vyšetření odvíjejí bezprostřední preventivní nebo léčebná opatření, která mohou zachránit či prodloužit život dítěte nebo může dojít ke snížení nejistoty a úzkosti.

Nicméně je nutné zdůraznit, že k rozhodnutí podstoupit prediktivní genetické vyšetření by mělo dojít vždy po důkladném a kvalitním genetickém poradenství. To může rodičům pomoci s rozhodnutím, zda je eticky přijatelné pokračovat s prediktivním genetickým testováním.

### 2.3 Interpretace výsledků

Způsob interpretace výsledků je velmi významnou složkou prediktivního genetického testování. V rámci sdělování výsledků či informací o prediktivním testování je kladena na lékaře či zainteresovaný zdravotnický personál velká zodpovědnost, jelikož tyto informace mohou ovlivnit další rozhodování jejich klientů. Zatímco v některých případech genetické testy poskytují spolehlivé a přesné informace, na jejichž základě mohou lidé činit rozhodnutí, v jiných případech to tak být nemusí. Způsob sdělení genetických testů tak může některé jedince i ohrozit.

Co se týče komerčně nabízeného testování DTC, je zde obava ze zajištění kvality interpretace výsledků. Někteří poskytovatelé těchto komerčních genetických testů interpretaci ponechávají v rukou ošetřujících lékařů včetně smluvních obvodních nebo rodinných bez specializované erudice a dostatečných zkušeností lékařské genetiky, které interpretace výsledků genetického testování vyžaduje.<sup>68</sup>

Jednou z částí informovaného souhlasu je tzv. odkrytí (disclosure). Odkrytí informací by nemělo sloužit pouze k dalšímu rozhodování, ale mělo by mít také psychologický efekt, čímž se myslí subjektivní udržení pocitu kontroly nad situací. Nedostatek informací totiž vede často k bezmocnosti a ztrátě kontroly nad svým životem. Na druhou stranu by nemělo dojít k tomu, aby klienti byli nuceni do plné informovanosti a následného rozhodování, jelikož se lékař může setkat s jedinci, kteří si

---

<sup>68</sup> Srov. GOETZ, P., HACH, P. a PAYNE, J. Hrozí zneužití – diskreditace lékařské genetiky. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2008, 10(3), s. 150 [cit. 2016-02-28]. ISSN 1212-7299. Dostupné na WWW <<http://www.medvik.cz/link/bmc07510456>> s. 150

nepřejí vědět o svém zdravotním stavu všechno a vyjádří tak volbu nebýt informováni. Možnost rozhodnutí lékaře klienta plně neinformovat se označuje jako „terapeutické privilegium“. Toto terapeutické privilegium může být použito v situacích, kdy pacient může být danou zprávou výrazně fyzicky či psychicky poškozen.<sup>69</sup>

Použití terapeutického privilegia je poměrně kontroverzním tématem. V Úmluvě o biomedicíně je nicméně toto terapeutické privilegium v rámci genetického testování povoleno. Každopádně Úmluva o biomedicíně rovněž umožňuje, aby pacient prohlásil, že si nepřeje být informován o svém zdravotním stavu. Genetické vyšetření je dále dle Úmluvy o biomedicíně a zákona o zdravotních službách možné provádět vždy výlučně v zájmu pacienta a to jen tehdy pokud je toto nezbytné v zájmu zlepšení nebo alespoň zachování dosavadního zdravotního stavu pacienta.<sup>70</sup>

Genetická informace může mít významné důsledky nejen pro toho, kdo genetické testy podstoupil, ale i pro jeho příbuzné. Respektování lékařské povinnosti mlčenlivosti, tím že lékař nesdělí výsledky genetického testu rodinným příslušníkům, může být v rozporu s blahem rodinných příslušníků, kteří by mohli mít ze zveřejněných výsledků prospěch. Nalezení správné rovnováhy mezi soukromím pacienta, důvěrností jeho genetické informace a nejlepším zájmem rodinných příslušníků je jedním z etických dilemat, která lékaři a de facto i testovaní jedinci musí řešit.

Setkáváme se tak s mnoha otázkami. Mají být rodinní příslušníci informováni o výsledcích testů? Jaké jsou morální povinnosti klienta a lékaře? Měl by testovaný jedinec informovat své příbuzné o výsledcích testů? A co lékař, který u testovaného jedince diagnostikoval genetickou poruchu, měl by informovat o možném ohrožení jeho rodinné příslušníky či jim dokonce doporučit genetické testování? Výše uvedené etické otázky je možné posoudit z hlediska dvou rozličných etických pozic, kterými je utilitarismus a libertarianismus.<sup>71</sup>

### 2.3.1 Etická reflexe

Pokud bychom tedy k rozhodování přistupovali z pohledu teorie utilitarismu, tak bychom vycházeli zejména z principu „užitečnosti“, tj. *„v každé situaci, která vyžaduje mravní rozhodování, by měl člověk udělat to, co povede k co největšímu blahu co*

---

<sup>69</sup> Srov. VÁCHA, M. O, KÖNIGOVÁ R. a MAUER M. *Základy moderní lékařské etiky*, s. 103.

<sup>70</sup> Srov. BRDIČKA, Radim a William DIDDEN. *Genetika v klinické praxi*, s. 156-157.

<sup>71</sup> Srov. FULDA, K G. Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective. *Journal of Medical Ethics* [online]. 2006, 32(3), 143-147 [cit. 2016-03-21]. DOI: 10.1136/jme.2004.010272. ISSN 0306-6800. Dostupné na WWW <<http://jme.bmj.com/cgi/doi/10.1136/jme.2004.010272>>, s. 144.

největšího počtu lidí.“<sup>72</sup> Tento pohled podporuje společenskou prospěšnost oproti zájmu jednotlivce. Faktory, které jsou brány v úvahu při výpočtu celkového štěstí, jsou podle představitele utilitarismu Jeremyho Benthama následující: trvání štěstí, intenzita štěstí, dosažitelnost, bezprostřednost a jistota štěstí, dále, zda je štěstí zbavené bolesti a má naději, že povede k dalšímu štěstí.<sup>73</sup>

Pokud je tedy ohroženo více lidí, tak by tito lidé měli být informováni. Informování rodinných příslušníků, kteří jsou v ohrožení, může za pomoci lékařského zákroku snížit bolest (*zvýšení potěšení*), snížit *dobu trvání* příznaků (*jak dlouho bude štěstí trvat*), snížit pravděpodobnost bolesti (*jistota štěstí*), oddálit nástup příznaků (*za jak dlouho nastane štěstí*), zvýšit kvalitu života (*pravděpodobnost, že nebudou následovat pocity opačného typu než je štěstí*) a prostřednictvím odpovídajícího plánování a změny životního stylu a zabránit dalším zdravotním obtížím (*kolik lidí to ovlivní*).<sup>74</sup> Pokud bychom tedy jednali v souladu s výše uvedeným návodem utilitaristů, tak by nám to morálně ospravedlnilo informování rodinných příslušníků, jelikož morálně správné jednání je takové, které způsobí co největší množství štěstí (dobra) co největšímu počtu lidí. Dále by tyto informace mohly odradit jednotlivce od předávání genetické vady tím, že se rozhodnou nemít děti, což by vedlo ke snížení výdajů na zdravotnickou péči. Došlo by tedy ke zvýšení přínosu pro společnost.<sup>75</sup>

Na druhou stranu zastánci libertarianismu věří, že nejvyšší morální hodnotou je osobní autonomie. Každý člověk má právo se svobodně rozhodovat. Jednotlivci mají právo na soukromí, svobodu projevu a svobodu bez obtěžování či pronásledování. Každý člověk tak má právo na základě dostatečného množství informací a kvalitního poradenství učinit rozhodnutí. To znamená, že je zcela na každém z nás rozhodnout se o tom, zda o své genetické poruše informuje členy rodiny. Další podstatnou věcí je důvěra mezi lékařem a pacientem. Je povinností lékařů dodržovat právo na soukromí pacienta samozřejmě s výjimkou případů, kde je nutná ohlašovací povinnost. Porušení důvěry ve vztahu lékaře a pacienta může mít katastrofální dopad. V rámci veřejného zdraví, je právo svobodného rozhodnutí často v rozporu s utilitárním pohledem. Očekává se, že jednotlivci budou souhlasit s testováním a to nejen pro jejich vlastní dobro, ale také pro dobro své rodiny a společnosti. Zde se setkáváme i se sociální stigmatizací, která je jak

---

<sup>72</sup> THOMPSON, M. *Přehled etiky*, s. 93.

<sup>73</sup> Tamtéž, s. 94.

<sup>74</sup> Srov. FULDA, K. G. Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective. *Journal of Medical Ethics* [online]. 2006, 32(3), 143-147 [cit. 2016-03-21]. DOI: 10.1136/jme.2004.010272. ISSN 0306-6800. Dostupné na WWW <<http://jme.bmj.com/cgi/doi/10.1136/jme.2004.010272>>, s. 145.

<sup>75</sup> Tamtéž s. 145.

jsme si uvedli v první části kapitoly, spojená s genetickými poruchami. Jedinci s diagnózou genetické poruchy jsou často diskriminováni a pronásledováni jinými členy společnosti nebo dokonce rodinou a přáteli. Zastánci libertarianismu věří, že lidé mají právo žít bez takového strachu z diskriminace a sociální stigmatizace.<sup>76</sup>

Pokud se na tuto situaci podíváme z druhé strany tedy z pozice rodinných příslušníků. Můžeme zde opět aplikovat princip nonmaleficence – nepoškozování. Rodinní příslušníci tedy mají právo nevědět a žít tak spokojenější a šťastnější život. Z pohledu libertarianismu, má každý člověk být šťastný a rozhodovat se zcela nezávisle bez ohledu na postoje lékařů poradců a celé společnosti. Jenže co práva a svoboda samotných členů rodiny i oni mají přece právo vědět o rizicích a svobodně se rozhodovat o tom jakou strategii na základě těchto informací zvolí. Nastává tak z etického hlediska velmi dilematická situace, ve které lékař musí volit mezi právem a svobodou pacienta a mezi právy a svobodou rodinných příslušníků.<sup>77</sup>

Uvedené pozice jednotlivých etických přístupů vyvolávají řadu obtížně řešitelných problémů a vždy záleží na subjektivním postoji všech zúčastněných aktérů. Nelze tedy jednoznačně určit, který přístup je ten správný. Navíc zde do hry kromě morálního pojetí dobra vstupuje i zákon a další společenské normy, které mají vliv na konečné rozhodnutí.

---

<sup>76</sup> Srov. FULDA, K. G. Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective. *Journal of Medical Ethics* [online]. 2006, 32(3), 143-147 [cit. 2016-03-21]. DOI: 10.1136/jme.2004.010272. ISSN 0306-6800. Dostupné na WWW <<http://jme.bmj.com/cgi/doi/10.1136/jme.2004.010272>>, s. 145

<sup>77</sup> Tamtéž s. 145.

### 3 Lidská důstojnost jako morální východisko v prediktivní medicíně

Lidská důstojnost a lidská práva představují základní eticko-právní principy a normy zasahující do všech oblastí lidského života. Zejména v lékařství, kde je kladen velký důraz na roli etických principů, je lidská důstojnost velmi frekventovaným tématem. V této kapitole bych se pokusila představit jednotlivé pohledy na lidskou důstojnost v kontextu prediktivní medicíny.

#### 3.1 Lidská důstojnost

Pojem lidská důstojnost je velmi abstraktní. Názory na hodnotu každého člověka podléhají společensko-historickému vývoji a tvoří trvalou součást filosofických úvah o podstatě života člověka. Například Kant rozlišuje cenu<sup>78</sup> a důstojnost: „*Co se vztahuje k obecným lidským náklonnostem a potřebám má tržní cenu (...), ale co tvoří podmínku, za níž výhradně může něco být účelem samým o sobě, nemá pouze relativní hodnotu, tzn. nějakou cenu, nýbrž vnitřní hodnotu, tzn. důstojnost.*“<sup>79</sup> Důstojnost člověka by měla být vždy na prvním místě nejenom v rámci prediktivní medicíny, ale i v rámci jiných lékařských oborů. „*Člověk však není žádnou věcí, a proto ani něčím, čeho by se dalo použít jako pouhého prostředku, nýbrž musí být vždy v každém svém jednání považován za účel sám o sobě. Nesmím tedy nijak disponovat s člověkem v mé osobě, mrzačit ho, kazit nebo usmrtit.*“<sup>80</sup>

Důstojnost můžeme dále chápat jako pojem morálního vědomí, který vyjadřuje představy o hodnotě lidského jednotlivce jako bytosti rovnocenné, rovnoprávné, svobodné a autonomní. Na základě tohoto popisu lidské důstojnosti tedy důstojný přístup k člověku znamená projevat úctu k hodnotě lidské bytosti, její osobnosti a individualitě včetně její ochrany, respektovat svobodu, která je specifickým znakem lidského bytí a umožňuje rozhodovat o sobě na základě svobodné vůle, bez donucení,

---

<sup>78</sup> Cenu ještě rozděluje na tržní cenu a afektivní cenu. Tržní cena = zručnost, pracovní píle, afektivní cena = důvtip, fantazie, rozmary. Srov. KANT, Immanuel. *Základy metafyziky mravů*. 2. vyd. Praha: Svoboda, 1990. Filozofické dědictví. ISBN 80-205-0152-5. s. 97.

<sup>79</sup> KANT, I. *Základy metafyziky mravů*, s. 97.

<sup>80</sup> KANT, I. *Základy metafyziky mravů*, s. 92.

dále to znamená dodržovat spravedlnost, rovnoprávnost a vytvářet možnosti pro uspokojování potřeb a zájmů lidí.<sup>81</sup>

Křesťansko-teologické zdůvodnění důstojnosti člověka vychází předpokladu, že člověk je stvořený k Božímu obrazu a tím se mu podobá. Zdůvodnění důstojnosti lidského života je možné demonstrovat na základě čtyř kroků: 1. Jen člověk je určený jako obraz Boží na základě své podstaty. 2. Toto se vztahuje na každého jednotlivce. 3. Každý člověk se může považovat za Bohem stvořeného a vyvoleného. 4. Každý člověk má žít ve vztahu k Bohu jako jeho protějšek. Důstojnost člověka je bezpodmínečná, hodnota a důstojnost člověka nejsou dané jeho funkcemi, výkony, zásluhami či sociálními potřebami a zájmy. Osoba má přednost před věcmi, před institucemi, ekonomickými zájmy atd.<sup>82</sup>

V rámci bioetiky se rozhodování člověka má řídit dle koncipovaného systému principů a jejího systému hodnot. Jedním z takovýchto principů je právě princip lidské důstojnosti osoby. Tento princip říká, že všechna etická rozhodnutí zahrnující i péči o zdraví, musí uspokojovat vrozené i kulturní potřeby každé lidské osoby, jakožto člena lidského společenství. Zdravotní péče je tedy otázkou společenského zájmu.<sup>83</sup>

Příkladem tohoto společenského zájmu jsou pak jednotlivé legislativní úpravy. Co se týče oblasti bioetiky, je možno zmínit např. Úmluvu na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: Úmluva o lidských právech a biomedicině, která byla přijata v roce 1997 v Oviedu. Úmluva popisuje prediktivní genetická vyšetření jako: „*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.*“<sup>84</sup> Opět je tady zdůrazněna role genetického poradenství. Genetickému poradenství se budu věnovat podrobněji v následující podkapitole.

---

<sup>81</sup> Srov. NEMČEKOVÁ, Mária, Katarína ŽIAKOVÁ a Dušan MIŠTUNA. *Práva pacientov: medicínske, ošetrovateľské a filozoficko-etické súvislosti*. Martin: Osveta, c2004. ISBN 80-8063-162-X. s. 36.

<sup>82</sup> Srov. HRKÚT, Ján (ed.). *Argumentácia v bioetike*. Ružomberok: Katolícka univerzita v Ružomberku, Filozofická fakulta, 2009. Humanitné štúdie, zv. 12. ISBN 978-80-8084-261-1. s. 54-55.

<sup>83</sup> Srov. ONDOK, J., P. *Bioetika, biotechnologie a biomedicina*. s. 59-61.

<sup>84</sup> *Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: Úmluva o lidských právech a biomedicině*, [online].

## 3.2 Genetické poradenství

### 3.2.1 Vymezení genetické poradenství

Velmi složitou záležitostí je způsob sdělení výsledků testování danému jedinci. Tady přichází na řadu další oblast klinické genetiky a to genetické poradenství. Cílem genetického poradenství je poskytnutí přesných a srozumitelných informací o diagnóze geneticky podmíněného postižení, jeho prognóze a léčebných možnostech, o dědičnosti postižení, o rizicích postižení pro členy rodiny a o preventivních opatřeních, jak těmto rizikům čelit.<sup>85</sup>

Genetické poradenství musí být nedirektivní, jedinec se sám svobodně musí rozhodnout, jakou vhodnou možnost si následně zvolí. Samozřejmě by to mělo být na základě komplexních a kvalitních informací od příslušného lékaře-genetika. Velmi důležité je zajištění naprosté důvěrnosti získaných informací z genetického testování. Vše podléhá lékařskému tajemství, nemělo by tak dojít k tomu, aby se tyto informace dostaly třeba k zaměstnavateli, pojišťovně či škole. Genetické poradenství se řídí čtyřmi základními etickými principy – respekt k autonomii pacienta, nepoškození, prospěšnost a spravedlnost. Praktickým vyjádřením k respektu k autonomii pacienta je informovaný souhlas a nedirektivní přístup genetického poradenství.<sup>86</sup> Poměrně kontroverzním tématem je pak komerční nabízení testů pro jednotlivce, čímž je porušováno pravidlo prospěšnosti. Tyto testy mají značné limity a nelze na základě doposud provedených studií vyvodit z jejich výsledků jednoznačné klinické závěry. Ještě více se s otázkou prospěšnosti můžeme setkat při testování chorob, u kterých není doposud známá ani možná účinná prevence a léčba např. Alzheimerova choroba.<sup>87</sup>

Nejrozšířenějším typem genetického poradenství je prenatální diagnostika. Zde velmi záleží na hodnotovém postoji samotného lékaře-genetika. Poradce totiž může svým přístupem ovlivnit i následné rozhodnutí matky v případě nepříznivého výsledku prenatálního testování. Východiskem pro posuzování nejenom tohoto etického dilematu, ale i výše nastíněných problémů může být právě princip lidské důstojnosti.

---

<sup>85</sup> PTÁČEK, R. a BARTŮNĚK, P. *Etické problémy medicíny na prahu 21. století*, s. 236.

<sup>86</sup> Tamtéž, s. 237.

<sup>87</sup> Srov. GOETZ, P., HACH, P. a PAYNE, J. Hrozí zneužití – diskreditace lékařské genetiky. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2008, 10(3), s. 150 [cit. 2016-02-28]. ISSN 1212-7299. Dostupné na WWW <<http://www.medvik.cz/link/bmc07510456>> s. 150



### 3.2.2 Genetické poradenství v kontextu lidské důstojnosti

Jak již bylo zmíněno v předchozí kapitole, velmi záleží na hodnotové orientaci poradce, na jeho etických hlediscích, které mu mohou ulehčit orientaci v mezních lidských situacích. Jako modelový příklad nám může posloužit interpretace negativních výsledků prenatalního vyšetření a následného přístupu k nastalému etickému dilematu o ukončení či zachování těhotenství. Z pohledu katolické církve je nutné každému člověku uznat důstojnost osoby od početí až do přirozené smrti. Člověku v jakékoliv fázi života by tedy měl náležet bezpodmínečný respekt k jeho důstojnosti. Tato důstojnost je primárně dána tím, že člověk byl stvořen Bohem a to k Božímu obrazu.<sup>88</sup> Pokud bychom se tedy přiklonili pouze k výše uvedenému, vždy by bylo pro nás na prvním místě zachování života dítěte a to i za cenu, že by to později mohlo ovlivnit kvalitu života matky a celé rodiny. Nicméně je nutné myslet i na důstojnost ženy, která tím, že disponuje svobodnou vůlí, je schopna o sobě přemýšlet a určovat svůj vlastní život, má právo o sobě také rozhodovat. Pokud by matka vycházela z křesťanského přesvědčení, bylo by vše jednodušší, jelikož by věřila v to, že Bůh jí pomůže, „(...)nést všechna břemena, které se člověku dostává skrze milost, z přijetí výzvy následovat Krista v jeho obětující se lásce i z vědomí odpovědné solidarity a povinnosti péče křesťanů o všechny, kteří strádají, jsou nemocní nebo jinak postižení“.<sup>89</sup> Žena by tedy nikdy nepřistoupila na umělé přerušování těhotenství ani v případě, že by věděla, že dítě bude nějakým způsobem postižené, naopak by tuto výzvu přijala. V tomto případě, kdy žena učinila rozhodnutí sama, na základě svého vlastního přesvědčení, lékař-genetik nemusí řešit žádné etické dilema. Problém by nastal v případě, kdy by matka toto rozhodnutí dítě si ponechat nečinila. Otázkou tedy je, do jaké míry by měl být lékař odpovědný za rozhodnutí matky? Pokud lékař a žena nesdílejí stejný mravní postoj, mělo by být rozhodující, jakým způsobem se snaží lékař své přesvědčení ženě předat, aniž by znevažoval její vlastní důstojnost. Pokud by vlastní morální postoj ale úplně ignoroval, může si později vyčítat např. to, že přispěl případnému potratu. Je tedy nutné mít na mysli nejenom důstojnost ženy, ale také dítěte. Velmi se mi líbí myšlenka křesťanského myslitele Hanse Rottera, který říká, že lékař by měl být zejména obhájcem dítěte a že hodnota lidského života by se neměla měřit jen kritériem zdraví.<sup>90</sup>

---

<sup>88</sup> Srov. ONDOK, J., P. *Bioetika, biotechnologie a biomedicína*, s. 61.

<sup>89</sup> ONDOK, J., P. *Bioetika, biotechnologie a biomedicína*, s. 136.

<sup>90</sup> Srov. ROTTER, Hans. *Důstojnost lidského života: [základní otázky lidské etiky]*. Vyd. 1. Praha: Vyšehrad, 1999. Cesty (Vyšehrad). ISBN 80-7021-302-7. s. 48-51.

## 4 Regulativní opatření v oblasti genetického vyšetření

Ve své závěrečné části mé práce bych se ráda věnovala analýze vybraných dokumentů, úmluv a programů týkající se důstojnosti a práv člověka, vztahujících se na oblast genetického testování. Ve stručnosti bych představila i program ELSI (The Ethical, Legal and Social Implications Research Program), který je součástí Projektu lidského genomu (Human Genome Project - HGP) a zaměřuje se na etické, právní a společenské důsledky genetického výzkumu.

Vybranými dokumenty, kterými se budu ve stručnosti zabývat, jsou Všeobecná deklarace o lidském genomu a lidských právech a Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny (Úmluva o lidských právech a biomedicíně).

### 4.1 Všeobecná deklarace o lidském genomu a lidských právech

Všeobecná deklarace o lidském genomu a lidských právech (dále jen Deklarace), byla jednomyslně přijata Generální konferencí UNESCO na jejím 29. zasedání 11. listopadu 1997 a je prvním všeobecně platným dokumentem v oboru biologie. Deklarace byla schválena i Valným shromážděním OSN a to v roce 1998.<sup>91</sup>

Dokument se skládá z preambule a 25 článků. V preambuli je zdůrazněn morální závazek, který na sebe státy vzaly tím, že tuto Deklaraci přijaly a zároveň se zde apeluje na nutnost přijetí příslušných opatření, které by tuto Deklaraci realizovaly v praxi.

Články 1-4 se týkají lidské důstojnosti a lidského genomu. To je významné z hlediska zabránění diskriminace na základě genetických odlišností. Touto problematikou jsem se zabývala ve třetí kapitole. Důležitým bodem tady tedy je, že má každý právo na respektování své důstojnosti a práv bez ohledu na své genetické vlastnosti.

Články 5-9 se zabývají právem zúčastněných osob, tedy ochranou jejich práv, způsobu interpretace výsledků a ochranou získaných genetických informací. Opět se tu setkáváme s odkazem na zabránění diskriminace a to v článku 6: *„Nikdo nesmí být vystavován diskriminaci na základě svých genetických vlastností, tak aby tím byl*

---

<sup>91</sup> Všeobecná deklarace o lidském genomu a lidských právech, [online].

*obtěžován anebo byla porušena jeho lidská práva, základní svobody a lidská důstojnost.“*

V článcích 10-12 je reflektována problematika výzkumu lidského genomu. Za klíčový článek považuji článek 10, jehož znění je následující: „*Žádný výzkum nebo jeho aplikace, týkající se lidského genomu, zejména v oboru biologie, genetiky a medicíny, nesmí mít přednost před respektováním lidských práv, základních svobod a lidské důstojnosti jednotlivců a nebo, pokud to přichází v úvahu, skupin lidí.*“

Články 13-16 se věnují podmínkám podmínky pro provádění vědecké činnosti. Je zde zdůrazněna odpovědnost vědeckých pracovníků a naznačena potřeba zřízení etických komisí.

Solidarita a mezinárodní spolupráce se projednává v článcích 17-19. Státům je doporučováno podporovat výzkum, propagovat mezinárodního rozšiřování vědeckých poznatků o lidském genomu a spolupracovat se všemi zeměmi světa.

Články 20-25 se zabývají prosazováním auskutečňováním zásad, stanovených v Deklaraci. Zejména by mělo být toto uskutečňováno prostřednictvím vzdělávání a zaváděním těchto zásad do praxe.

## **4.2 Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny**

Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: Úmluva o lidských právech a biomedicíně (dále jen Úmluva) byla přijata dne 4. dubna 1997 v Oviadu. Jménem České republiky byla Úmluva podepsána ve Štrasburku dne 24. června 1998 spolu s dodatkovým Protokolem k Úmluvě o zákazu klonování lidských bytostí. S Úmluvou vyslovil souhlas Parlament České republiky a schválil ji podle článku 39 odst. 4 Ústavy České republiky jako mezinárodní smlouvu o lidských právech a základních svobodách ve smyslu článku 10 Ústavy České republiky.<sup>92</sup>

Tato Úmluva vznikla na základě aktivity Rady Evropy s cílem řešit problematiku genetického výzkumu. Úmluva obsahuje celkem 14 kapitol a 38 článků.

---

<sup>92</sup> Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: Úmluva o lidských právech a biomedicíně, [online].

V této kapitole se zaměřím pouze na články, které považuji za důležité z hlediska zaměření mé práce. Důležitým článkem cílícím na zachování autonomie osoby je článek č. 5: „*Jakýkoli zákrok v oblasti péče o zdraví je možno provést pouze za podmínky, že k němu dotčená osoba poskytla svobodný a informovaný souhlas. Tato osoba musí být předem řádně informována o účelu a povaze zákroku, jakož i o jeho důsledcích a rizicích. Dotčená osoba může kdykoli svobodně svůj souhlas odvolat.*“

K problematice genetického testování dětí se vztahuje článek č. 6. Je zde mimo jiné potvrzeno, že by mělo být přihlédnuto k názoru dětí, samozřejmě v návaznosti na jejich psychosociální zralost. „*Jestliže nezletilá osoba není podle zákona způsobilá k udělení souhlasu se zákrokem, nemůže být zákrok proveden bez svolení jejího zákonného zástupce, úřední osoby či jiné osoby nebo orgánu, které jsou k tomu zmocněny zákonem. Názor nezletilé osoby bude zohledněn jako faktor, jehož závaznost narůstá úměrně s věkem a stupněm vyspělosti.*“

Článek 10 reaguje na ochranu soukromí a práva na informace. Je zde potvrzeno právo osoby nevědět. S ochranou soukromí pak souvisí i článek 11 – Zákaz diskriminace. „*Jakákoliv forma diskriminace osoby z důvodu jejího genetického dědictví je zakázána.*“

V článku 12 se setkáváme přímo s definicí prediktivního 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.*“

### 4.3 Projekt ELSI

National Human Genome Research Institute (NHGRI) program ELSI (Ethical, Legal, Social Issues - etické, právní, sociální otázky) vznikl v roce 1990 jako součást Projektu lidského genomu (Human Genome Project - HGP) a zaměřuje na etické, právní a společenské důsledky genetického výzkumu.

Výzkumný program ELSI je v současnosti největší světový bioetický projekt, což dokazuje i jeho rozpočet, který vzrostl od jeho založení zhruba o 17,5 milionu dolarů.<sup>93</sup>

---

<sup>93</sup> Rozpočet v roce jeho založení byl 1,57 milionu dolarů a v roce 2014 vzrostl na 18 milionu dolarů, Srov. *ELSI Program* [online]. National Human Genome Research Institute [cit. 2016-03-10]. Dostupné na WWW <<https://www.genome.gov/10002329>>

Výzkumní pracovníci, financovaní v rámci ELSI programu, pocházejí ze širokého spektra oborů, včetně genetiky a genomiky, klinické medicíny, bioetiky, společenských věd (např. psychologie, sociologie, antropologie, politologie a komunikační vědy), historie, filozofie, literatury, práva, ekonomie, zdravotnictví a veřejné politiky. Přístup ke zkoumané problematice je tak vysoce multidisciplinární.<sup>94</sup>

Jak bylo uvedeno na začátku, jedná se o zejména o projekt výzkumný. Mezi výzkumné priority ELSI patří níže uvedené 4 oblasti.

1. **Výzkum lidského genomu (Genomic Research)** – do této oblasti spadají problémy, které vznikají se stále se rozvíjícím studiem lidského genomu. Patří sem např. otázky týkající se souhlasu s výzkumem, soukromí, sdílení a zabezpečení dat, spravedlivé rozdělování přínosů z výzkumu lidského genomu, vnímání a chápání rizik a přínosů výzkumu lidského genomu ze strany veřejnosti, účastníků výzkumu a vědců, práva dětí a rodičů v rámci výzkumu lidského genomu atd.
2. **Zdravotní péče (Genomic Health Care)** – v této oblasti se řeší zejména vliv rozvoje studia lidského genomu na poskytování zdravotní péče a následný vliv na zdraví jednotlivců, rodin a komunit. Do této oblasti spadají např. problémy spojené s prenatální a preimplantační diagnostikou, informovaným souhlasem, řeší se zde role genomiky v preventivní péči a mění se role a potřeby pracovníků ve zdravotnictví atd.
3. **Rozsáhlejší společenské otázky (Broader Societal Issues)** - analýza normativních opáření, postupů a politik týkajících zdraví a nemoci v rámci výzkumu lidského genomu. Do této oblasti můžeme zařadit otázky rizik a přínosu výzkumu lidského genomu ve zdravotnictví, etické otázky týkající se výzkumu genomu a zdravotní péče v rámci určitých speciálních skupin populace (např. novorozenci a děti, osoby se zdravotním postižením, těhotné ženy, zesnulých), důsledky informací z výzkumu lidského genomu pro chápání svobodné vůle a individuální odpovědnosti, atd.

---

<sup>94</sup> Srov. *ELSI Program* [online]. National Human Genome Research Institute [cit. 2016-03-10]. Dostupné na WWW <<https://www.genome.gov/10002329>>

4. **Právní, regulační otázky veřejné politiky (Legal, Regulatory and Public Policy Issues)** – vliv výzkumu lidského genomu na vývoj nových politik, právních předpisů a regulačních přístupů ve zdravotnictví. Spadají sem otázky duševního vlastnictví, včetně statusu patentů, regulace komerčně nabízených DTC genetických testů, politické otázky vznikající v rámci mezinárodní spolupráce, zneužití genetických informací, atd.<sup>95</sup>

---

<sup>95</sup> *ELSI Research Priorities and Possible Research Topics*. [online]. National Human Genome Research Institute [cit. 2016-03-10]. Dostupné na WWW <<http://www.genome.gov/27543732>>

## Závěr

Cílem mé práce bylo upozornit na etickou problematiku rychle se rozvíjejícího oboru prediktivní medicíny a předložit možné sporné aspekty, se kterými se bude muset společnost dříve či později vyrovnat. Vzhledem k nárůstu a dostupnosti prediktivních testů je nutné zabývat se zejména riziky komerčně nabízeného prediktivního genetického testování, což jsem se během práce snažila reflektovat. Nelze jednoznačně říci, že prediktivní vyšetření je z etického hlediska zcela špatné. Predikce budoucích onemocnění má samozřejmě i své výhody. Informace získané z prediktivního testování mohou jedinci zachránit život, tím že umožní lékařům zahájit včasnou léčbu nebo mu mohou pomoci změnit životní styl. V neposlední řadě mohou tyto informace vést ke snížení nejistoty u testovaných jedinců a jejich rodin. Nicméně existuje několik aspektů genetického testování, které vyvolávají určité etické, právní a sociální otázky. Mezi nejvíce problematické body patří bezpochyby možnost genetické diskriminace, genetické testování dětí a interpretace výsledků prediktivního genetického testování. Právě na tyto tři sporné aspekty jsem se v rámci práce zaměřila. Pokud bych shrnula nejzávažnější etické problémy vyplývající z výše uvedených bodů, je z etického hlediska zcela nepřijatelná diskriminace lidí na základě vlastností, které nejsou schopni nijak ovlivnit. Možná následná sociální stigmatizace a diskriminace ze strany pojišťoven a zaměstnavatele porušuje pravidlo nonmaleficence tedy druhému neškodit. K pravidlu nonmaleficence můžeme zařadit i neoprávněné či chybné nakládání s klientovými osobními daty. U komerčně nabízených genetických testů je tento bod velmi problematický.

Co se týče prediktivního genetického testování dětí, významným etickým problémem může být to, že pokud rodiče budou souhlasit s testem, dítě tak pozbývá možnost vlastního rozhodnutí v budoucnu. Dochází tedy k porušení pravidla autonomie, dítě přichází o svobodu vůle a možnost individuální volby. Rozhodnutí rodičů by mělo být vždy v souladu s nejlepším zájmem dítěte, nicméně definovat co je nejlepší zájem dítěte a následně rozhodovat na základě nejlepšího zájmu dítěte je tak z etického hlediska velmi složité.

Genetická informace může mít významné důsledky nejen pro toho, kdo genetické testy podstoupil, ale i pro jeho příbuzné. Respektování lékařské povinnosti

mlčenlivostí, že lékař nesdělí výsledky genetického testu rodinným příslušníkům, může být v rozporu s blahem rodinných příslušníků, kteří by mohli mít ze zveřejněných výsledků prospěch. Nalezení správné rovnováhy mezi soukromím pacienta, důvěrností jeho genetické informace a nejlepším zájmem rodinných příslušníků je jedním z etických dilemat, která lékaři a de facto i testovaní jedinci musí řešit.

Genetické testování s sebou přináší celou řadu složitých otázek. Etická problematika genetického testování je již od počátku jejího vzniku velmi častým tématem nejenom lékařské etiky, ale i legislativy jednotlivých států. Nejsou to tedy pouze lékaři a zdravotnický personál, jenž řeší etická dilemata týkající se lidské důstojnosti v rámci prediktivní medicíny, ale i sociální pracovníci se mohou setkat s touto problematikou. Sociální pracovníci mohou díky znalosti dané problematiky svým klientům pomoci orientovat se v etických a sociálních problémech, které mohou vyvstat při řešení otázky, zda podstoupit genetické vyšetření či pomoci řešit následné dopady způsobené zjištěnými výsledky genetického testování. Vzhledem k rychlému vývoji v této oblasti získávají tyto otázky větší naléhavosti a společnost se stále více zabývá možným řešením a předcházením těchto vznikajících etických, právních a sociálních problémů

Podle Všeobecné deklarace o lidském genomu a lidských právech má každý právo na respektování své důstojnosti a práv bez ohledu na své genetické vlastnosti. Osobnost jedince nelze tedy redukovat pouze na jeho genetické vlastnosti. Každý jedinec má právo být respektován bez ohledu na jeho genetické vlastnosti. Lidská důstojnost je nedotknutelná a jako taková musí být respektována a chráněna. Je nezbytné zajistit, aby nedocházelo k diskriminaci jedince na základě zjištěných genetických informací. Měla by proto být věnována mimořádná pozornost ochraně osobních údajů, které souvisejí s genetickým testováním. Dále by měla být zachována autonomie klienta, jejímž praktickým vyjádřením je informovaný souhlas a nedirektivní přístup genetického poradenství. Kvalitní genetické poradenství by také mělo vést k adekvátnímu posouzení kompetence nezletilého a posouzení vhodnosti jeho genetického testování. Na genetické poradenství jsou tak kladeny velmi vysoké nároky. Nicméně důstojnost člověka by měla být vždy na prvním místě při řešení těchto závažných otázek.



## Seznam použitých zdrojů

### Literatura

ANZENBACHER, Arno. *Úvod do etiky*. 1. vyd. Praha: Zvon, 1994. ISBN 80-7113-111-3.

BRDIČKA, Radim a William DIDDEN. *Genetika v klinické praxi*. První vydání. Praha: Galén, 2015. ISBN 978-80-7492-107-0.

HAŠKOVCOVÁ, Helena. *Lékařská etika*. Čtvrté, aktualizované a rozšířené vydání. Praha: Galén, 2015. ISBN 978-80-7492-204-6.

HRKÚT, Ján (ed.). *Argumentácia v bioetike*. Ružomberok: Katolícka univerzita v Ružomberku, Filozofická fakulta, 2009. Humanitné štúdie, zv. 12. ISBN 978-80-8084-261-1.

KANT, Immanuel. *Základy metafyziky mravů*. 2. vyd. Praha: Svoboda, 1990. Filozofické dědictví. ISBN 80-205-0152-5.

KOŘENEK, Josef. *Lékařská etika*. 1. Praha: Triton, 2002. ISBN 80-7254-253-4.

NEMČEKOVÁ, Mária, Katarína ŽIAKOVÁ a Dušan MIŠTUNA. *Práva pacientov: medicínske, ošetrovateľské a filozoficko-etické súvislosti*. Martin: Osveta, c2004. ISBN 80-8063-162-X.

NYRHINEN, Tarja. *Ethics in diagnostic genetic testing*. Turku: Turun Yliopisto, 2007. Turun Yliopiston Julkaisuja. ISBN 978-951-29-3316-7.

ONDOK, Josef Petr. *Bioetika, biotechnologie a biomedicína*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2005. ISBN 80-7254-486-1.

PTÁČEK, Radek a Petr BARTŮNĚK. *Etické problémy medicíny na prahu 21. století*. 1. vyd. Praha: Grada, 2014. Edice celoživotního vzdělávání ČLK. ISBN 978-80-247-5471-0.

ROTTER, Hans. *Důstojnost lidského života: [základní otázky lidské etiky]*. Vyd. 1. Praha: Vyšehrad, 1999. Cesty (Vyšehrad). ISBN 80-7021-302-7.

SCHROEDER, Ariane. *Das Rechauf Nichtwissen im Kontext prädiktiver Gendiagnostik Eine Studie zum ethisch verantworteten Umgang mit den Grenzen des Wissens*. Wiesbaden: Springer VS, 2015. ISBN 978-3-658-07145-5.

ŠERÝ, Omar a Lubomír NOVÁK. *Vybrané přednášky z prediktivní genetiky*. 1. vyd. V Praze: Společnost pro lékařskou a prediktivní genetiku ve spolupráci s nakl. Jiřím Rotschedlem, 2007. ISBN 978-80-903367-3-5.

ŠIMEK, Jiří. *Lékařská etika*. 1. vydání. Praha: GradaPublishing, 2015. ISBN 978-80-247-5306-5.

THOMPSON, Mel. *Přehled etiky*. Vyd. 1. Praha: Portál, 2004. Filozofie (Portál). ISBN 80-7178-806-6.

VÁCHA, Marek Orko, Radana KÖNIGOVÁ a Miloš MAUER. *Základy moderní lékařské etiky*. Vyd. 1. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-7367-780-0.

## Elektronické zdroje

BORRY, Pascal, Gerry EVERS-KIEBOOMS, Martina C CORNEL, Angus CLARKE a Kris DIERICKX. Genetic testing in asymptomatic individuals: Background considerations towards ESHG Recommendations. *European Journal of Human Genetics* [online]. 2009, **17**(6), 711-719 [cit. 2016-03-02]. DOI: 10.1038/ejhg.2009.25. ISSN 1018-4813. Dostupné na WWW <<http://www.nature.com/doifinder/10.1038/ejhg.2009.25>>

Důvody ke genetickému vyšetření. *Gennet* [online]. [cit. 2016-02-23]. Dostupné na WWW <<http://www.gennet.cz/genetika/>>

GOETZ, P., HACH, P. a PAYNE, J. Hrozí zneužití – diskreditace lékařské genetiky. *Interní medicína pro praxi* [online]. 2008, **10**(3), s.150 [cit. 2016-02-28]. ISSN 1212-7299. Dostupné na WWW <<http://www.medvik.cz/link/bmc07510456>>

Genetická diskriminace. *Genetika - Biologie* [online]. ©2010-2014 [cit. 2016-02-23]. Dostupné na WWW <<http://www.genetika-biologie.cz/etika-genetika>>

*ELSI Research Priorities and Possible Research Topics*. [online]. National Human Genome Research Institute [cit. 2016-03-10]. Dostupné na WWW <<http://www.genome.gov/27543732>>

Establishing Federal Protections Against Genetic. *American College of Physicians: Position Paper* [online]. Philadelphia: American College of Physicians, 2008 [cit. 2016-02-28]. Dostupné na WWW <[https://www.acponline.org/system/files/documents/advocacy/current\\_policy\\_papers/asets/gen\\_dis.pdf](https://www.acponline.org/system/files/documents/advocacy/current_policy_papers/asets/gen_dis.pdf)>

Equality at work: tackling the challenges : global report under the follow up to the ILO Declaration on Fundamental Principles and Rights at Work. Geneva: *International Labour Office*, 2007. Report (International Labour Conference), 96th session, 1 (B). [cit. 2016-03-02]. Dostupné na WWW <[http://www.ilo.org/wcmsp5/groups/public/---dgreports/---dcomm/---webdev/documents/publication/wcms\\_082607.pdf](http://www.ilo.org/wcmsp5/groups/public/---dgreports/---dcomm/---webdev/documents/publication/wcms_082607.pdf)>

Etické a právní aspekty lékařské genetiky. *Genetika - Biologie* [online]. ©2010-2014 [cit. 2016-02-23]. Dostupné na WWW < <http://www.genetika-biologie.cz/etika-genetika>>

Ethical and Policy Issues in Genetic Testing and Screening of Children. *PEDIATRICS* [online]. 2013, **131**(3), 620-622 [cit. 2016-03-02]. DOI: 10.1542/peds.2012-3680. ISSN 0031-4005. Dostupné na WWW < <http://pediatrics.aappublications.org/cgi/doi/10.1542/peds.2012-3680>>

FULDA, K G. Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective. *Journal of Medical Ethics* [online]. 2006, 32(3), 143-147 [cit. 2016-03-21]. DOI: 10.1136/jme.2004.010272. ISSN 0306-6800. Dostupné na WWW <<http://jme.bmj.com/cgi/doi/10.1136/jme.2004.010272>>

*Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008*, [online].[cit. 2016-02-26]. Dostupné na WWW <<https://www.genome.gov/10002328>>

*Stanovisko ESHG k DTC (direct-to-consumer) genetickému testování pro zdravotní účely* [online]. [cit. 2016-03-02]. Dostupné na WWW < [www.slg.cz/system/files/stanovisko-eshg-dtc.pdf](http://www.slg.cz/system/files/stanovisko-eshg-dtc.pdf)>

Transparentnost nakládání s DNA jako nezbytný předpoklad zdravé společnosti, *Iuridicum Remedium* [online],[cit. 2016-02-28]. Dostupné na WWW <<http://www.iure.org/15/projekty/transparentnost-nakladani-s-dna-jako-nezbytny-predpoklad-zdrave-spolecnosti>>

*Validace doporučení ESHG ke genetickému laboratornímu vyšetření u asymptomatických nezletilých osob pro účely diagnostické praxe v ČR*, [online]. [cit. 2016-02-23]. Dostupné na WWW <[www.slg.cz/system/files/eshg-minors-2015.pdf](http://www.slg.cz/system/files/eshg-minors-2015.pdf)>

What are the types of genetic tests? *U.S. National Library of Medicine* [online].[cit. 2016-02-17]. Dostupné na WWW <<https://ghr.nlm.nih.gov/handbook/testing/uses>>

ZIKA, R.. Spotřebitelské genetické testy. *Akademický bulletin* [online]. Praha: Akademie věd ČR, 2013, (3), [cit. 2016-02-28]. ISSN 1210-9525. Dostupné na WWW < <http://abicko.avcr.cz/2013/03/14/>>

ŽIDOVSÁ, Jana. Prediktivní genetické testování. *Postgraduální medicína* [online] 2002, [cit. 2016-02-22]. Dostupné na: WWW <<http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/prediktivni-geneticke-testovani-146726>>

## **Zákony a důležité dokumenty**

Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: Úmluva o lidských právech a biomedicíně, [online]. Dostupné na WWW <<http://zdravotnickepravo.info/pravni-predpisy/>>

Ústavní zákon č. 2/1993 Sb. Listina základních práv a svobod

Všeobecná deklaráce o lidském genomu a lidských právech,[online]. Dostupné na WWW

<<https://celab.ceu.edu/sites/celab.ceu.edu/files/attachment/basicpage/29/csehjav2a.pdf>>

Zákon č. 198/2009 Sb. o rovném zacházení a o právních prostředcích ochrany před diskriminací a o změně některých zákonů (antidiskriminační zákon). Ve znění platném k 1. 1. 2014.

## Abstrakt

ČAPKOVÁ, J., *Etické otazníky prediktivní medicíny*. České Budějovice 2016. Bakalářská práce. Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích. Teologická fakulta. Katedry etiky, psychologie a charitativní práce. Vedoucí práce M. Pavelková.

**Klíčová slova:** genetické testování, prediktivní medicína, lékařská etika, etické aspekty prediktivní medicíny, lidská důstojnost, komerční genetické testování

Práce se zabývá etickou problematikou prediktivní medicíny. Cílem práce je představit etickou problematiku rychle se rozvíjejícího prediktivního genetického testování a předložit možné sporné aspekty, se kterými se bude muset společnost vyrovnat. Práce vychází z hypotézy, že pro minimalizaci morálních dilemat a zachování důstojnosti lidské existence, musí prediktivní testování probíhat pouze v rámci specializovaných genetických pracovišť a to na základě dodržování základních eticko-právních principů. Teoretická část je zaměřena na uvedení do problematiky genetického testování. Důraz práce je kladen zejména na etickou reflexi problematiky genetického testování, jako je genetická diskriminace, genetické testování dětí a interpretace výsledků prediktivního genetického testování. Součástí práce je také vymezení principu lidské důstojnosti jako morálního východiska prediktivní medicíny a analýza vybraných dokumentů, úmluv a programů týkající se důstojnosti a práv člověka, vztahujících se na oblast genetického testování.

## **Abstract**

### **Ethical issues of the predictive genetic diagnosis**

**Key words:** genetic testing, predictive medicine, medical ethics, ethical aspects of the predictive medicine, human dignity, commercial human genetic testing

This bachelor's thesis deals with ethical issues of the predictive genetic diagnosis. The goal of this thesis is to introduce ethical issues of the predictive genetic testing that is developing rapidly, and present possible questionable aspects that our society will have to deal with. This thesis is based on a hypothesis that the predictive testing must take place only within specialized genetic departments, on the basis of observing basic ethical and legal principles, to minimize moral dilemmas and maintain dignity of the human existence. The theoretic part focuses on introducing the issues of genetic testing. This thesis puts emphasis especially on ethical reflection of genetic testing issues such as genetic discrimination, genetic testing of children, and interpretation of the results of predictive genetic testing. Definition of the principle of human dignity as a moral basis of the predictive medicine, and analysis of selected documents, agreements, and programmes relating to human dignity and rights related to the field of genetic testing will be also included.