

Genetické testy pro přímého spotřebitele: Vadné a neetické

(Direct-to-consumer genetic testing: flawed and unethical) *The Lancet Oncology* 2008; 9: 1113

23andme, vítěz soutěže časopisu Time o nejlepší vý-
nález roku 2008, je posledním z nové vlny genetických
testů, s inzercí směřující přímo na konečné spotřebite-
le, v níž se krom jiného tvrdí, že je možné zjistit kon-
krétní riziko ve vztahu ke vzniku řady onemocnění.
Tyto testy umožňují vyšetřit početné SNPs (single
nucleotide polymorphism, polymorfismus jednoho
nukleotidu) v celé šíři genomu, poskytující informace
o vlastnostech jedince včetně zdraví a rizika onemoc-
nění. Ačkoli by zjištění specifických mutací spjatých
s dědičným onemocněním mohlo být vhodné pro
příbuzné postižených osob, dostupnost genetických
testů, dovolujících jedinci lovit ve svém genetickém
základu a vyhledávat varianty, které mohou predispo-
novat k nádorovému onemocnění či jiným nemocem,
vzbuzuje obavy: mají tyto testy vůbec nějakou klinic-
kou hodnotu a vědecké opodstatnění, anebo jen těží
z lidské zranitelnosti a nejistoty?

Hlavní starost se týká dostupnosti genetických in-
formací bez řádného zabezpečení. Před poskytnutím
vzorku DNA musí být vyšetřovaná osoba podrobně
poučena, co může (a co nemůže) plánovaný test říci
o jejím zdraví. Platí totiž, že i když jsou určité mutace
spojeny s vyšším rizikem vývoje určitých nádorů, ne-
jedná se o riziko absolutní. Černobílá interpretace vý-
sledků genetického testování je přinejmenším naivní;
bude běžný člověk schopen pochopit složitost této
problematiky, aby mohl dospět k vyváženému posud-
ku vlastního rizika? Naprostou nezbytností je přístup
ke genetickému poradenství nebo alespoň racionální
rada dobře informovaných poskytovatelů zdravotní
péče, kteří pomohou uživateli s interpretací výsled-
ků jejich testů po přihlídnutí k rodinné a osobní ana-
mnéze. Je třeba si uvědomit, že naše vědomosti o ge-
netice nejsou ani zdaleka úplné. Trvalo celou věčnost,
než život dospěl do dnešního stavu, a tento proces vedl
k vývoji mnohovrstevné regulace, alternativních drah
a početných jemných nuancí, jejichž úplné pochopení
je dosud před námi. Mnoho sporadických nádorových
onemocnění nevzniká na základě jediné mutace nebo

diskrétního počtu SNPs, ale spíše v důsledku většího
počtu inzultů – environmentálních i genetických – naku-
pených během doby. Téměř jistě budou odhaleny další
mutace a SNPs, související s vývojem maligních one-
mocnění. Proto negativní nebo neprůkazný výsledek
genetického testu neznamená, že vyšetřovaný je prost
rizika vývoje nemoci na genetickém podkladě, ale ani
že je imunní a může tedy vést vysoce rizikový způsob
života.

Náležitou pozornost je třeba věnovat i tomu, co mo-
hou spotřebitelé dělat s výsledky genetického testová-
ní. Nálezy genetických testů ještě nejsou diagnózou,
a i když je možné upravit stravu a životní styl a, jak je
obvyklejší, provést časnější screening v mnoha přípa-
dech, často neexistuje žádný jednoznačně předepsaný
postup, ať profylaktický nebo kurativní. Mají za těchto
okolností být testy vůbec všeobecně veřejně dostup-
né? Není dosažitelnost těchto informací, když se nedá
nic dělat, dokonce neetická? Dlouhodobé psycholog-
ické následky tohoto poznání dosud nejsou známy.

Jsou zde i další obavy. Kdo ponese hlavní břemeno
dalších nákladů na zdravotní péči, spojených s prová-
děním testů a řešením jejich nálezů? Mimořádně důle-
žité je soukromí pacientů – jak můžeme ochránit jejich
genetickou informaci před zneužitím jedinci i korpora-
cemi? A přestože je pojišťovacím společenstvem větši-
nou bráněno v přístupu k údajům o genetických predis-
pozicích k onemocnění, je soukromí tak jak tak šedou
zónou. Stanou se v budoucnu lidé, kteří nahlásí gene-
tickou predispozici k určité nemoci na základě těchto
testů, pro pojišťovnu nezpůsobilými pro uzavření ži-
votního pojištění nebo jiných dlouhodobých smluv?

Třebaže volba podstoupit genetické testování je
zjevně individuální záležitostí, je nutné, aby lidé tes-
tující své geny byli plně informováni o rizicích, která
to obnáší, a byla chráněna a respektována jejich práva
včetně soukromí. Vyjádření o genetickém testování
pro přímé použití spotřebitelem (direct-to-consumer
genetic testing), které vydala počátkem tohoto roku
American College of Medical Genetics, je vítaným po-

eroyl-sni-
idin, voda
pro léčbu
jedičného
sarkomu
b podání:
III. Celox
se podává
i opakovat
o hlediska
u glukosy
jící infuze
atších než
ní léčebné
zí po dobu
ostřanním
řiferní žily.
keroukoli
žtv pouze,
se: Mnoho
ocávanými
3 přípravku
k dispozici
je možno
ní) rozloku
vků; nutná
lé (≥ 1/10);
joytopenie,
i, anorexie,
losuprese,
ozhodnutí
ký předpis.

kusem o předložení srozumitelných minimálních požadavků na protokoly genetického testování, i když společnosti, které vyvíjejí a přivádí na trh tyto testy, nemají zákonnou povinnost se těmito doporučeními řídit. Pevnější regulace tohoto rozrůstajícího se průmyslu je nezbytná a povzbudivou zprávou je, že National Human Genome Research Institute v USA, který je součástí amerických Národních ústavů zdraví, nedávno zadal studii na podrobné prozkoumání odvětví

direct-to-consumer testů. Mezitím musejí řídicí místa jednat mnohem aktivněji: marketing těchto testů by se měl obracet jen na profesionály ve zdravotnických oborech, spíše než na laickou veřejnost, a testy by měly být přístupné jen prostřednictvím poskytovatelů zdravotní péče a na základě jejich doporučení.

■ *The Lancet Oncology*

(Překladi: MUDr. Ivana Suchardová)

Vývoj rychlosti světla

(Moving at the speed of light) *The Lancet Oncology* 2008; 9: 1019

Radioterapie se v posledních desetiletích radikálně změnila. Pomocí nejnovějších technologií je možné dokonale nasměrovat svazky fotonů na nesouměrné nádorové objemy; zvýšit dávku záření v oblastech, které ji biologicky potřebují; vzít v úvahu pohyb nádoru během jednotlivých frakcí záření a mezi nimi; a podstatně snížit množství radiace zasahující zdravou tkáň v okolí nádoru. Tento pokrok zlepšil výsledné ukazatele pacientů a význačně snížil pozdní nežádoucí účinky. V současnosti je obecně očekáván další technologický posun – rychlé rozšíření dostupnosti radioterapie nabitými částicemi, o niž se předpokládá, že bude pro nemocné ještě přínosnější. Na letošním výročním setkání Americké společnosti léčebné radiologie a onkologie (American Society for Therapeutic Radiology and Oncology) (21.–25. září 2008; Boston, Massachusetts, USA) bylo nadšení pro protonovou radioterapii zřejmé; pro instituce to znamená obrovské investice do příslušných zařízení, pro pacienty a společnost značné navýšení výdajů a pro definitivní rozhodnutí stále chybí dostatečné klinické odůvodnění. Není ve světě bedlivě zkoumaných poměrů nákladů a přínosu ve zdravotní péči a všeobecné hospodářské nestabilitě toto nadšení příliš umáhlené?

Proč se tedy předpokládá, že se protonová léčba stane přirozeným nástupcem fotonové radioterapie? Protony pronikají tkání a zanechávají většinu své energie v konkrétním, předpověditelném místě. Zdravá tkáň v okolí cílového ložiska je ozářena velmi málo a vzdáleněji uložené tkáňe v podstatě vůbec. Oproti tomu fotony předávají energii během celé své cesty lidským tělem a poškozují tkáňe na cestě k cíli i za ním. Protony a fotony též poškozují tkáň odlišně, čímž ovlivňují biologickou účinnost léčby. Fotony cestou oxidačních radiochemických zásahů způsobují zlomy jednotlivě nové DNA, kdežto protony působí poškození fyzikální, například způsobují dvojitězrcové zlomy. Účinnost protonové terapie je tudíž méně omezoována hypoxií nádoru a lze ji použít i k léčbě nádorů, jež se tradičně považují za rezistentní k radioterapii. Vezmeme-li všechno tohle v úvahu, vlastnosti protonových svazků