

Informovaný souhlas v lékařské genetice

Pověřená komise odborníků při výboru Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP ve složení doc. Kožich, MUDr. Gregor, MUDr. Havlovicová, Mgr. Fraňková a prof. Martásek vypracovala návrh informovaného souhlasu, který by byl použitelný pro pracoviště zabývající se genetickým poradenstvím a testováním. Komise vycházela z některých obdobných zahraničních dokumentů, které byly modifikovány s ohledem na naši situaci. Návrh byl opakovaně diskutován, přepracováván a doplňován na společných jednáních komise a výboru Společnosti lékařské genetiky (SLG). Celý proces představuje více než jednoroční aktivitu všech zúčastněných. Finální dokument, který prošel i legislativním odborem MZ ČR, je podle názoru výboru SLG vhodným vzorem informovaného souhlasu pro genetická pracoviště. Zajišťuje dostatečné poučení o cílech a smyslu navrhovaných vyšetření a umožňuje vyšetřované osobě autonomní rozhodnutí o jejich provedení.

Společnost lékařské genetiky ČLS JEP vydává tento dokument po prostudování mezinárodních a národních právních norem a etických doporučení, po projednání s legislativním odborem MZ ČR a po konečném schválení výborem SLG dne 11. června 2008.

Doporučení týkající se informovaného souhlasu pro genetická laboratorní vyšetření

1. Toto doporučení je určeno všem zdravotnickým pracovníkům a odborným pracovníkům ve zdravotnictví jako vodítko pro zajištění informovaného souhlasu před genetickým laboratorním vyšetřením. Analýzy dědičného materiálu pro identifikaci osob nejsou předmětem tohoto doporučení.

2. Při absenci mezinárodně přijaté definice považuje výbor SLG za genetické laboratorní vyšetření takové analýzy lidských chromozomů, DNA, RNA, proteinů a metabolitů, které jsou prováděny z klinických důvodů, a to za účelem prokázání dědičné dispozice pro nemoc včetně účelů preventivních nebo pro volbu vhodné léčby.

3. Klinická využitelnost prováděných genetických laboratorních vyšetření musí být podložena současnými vědeckými poznatky založenými na důkazech (v angličtině: evidence based medicine).

4. Osoba, které je nabízeno genetické laboratorní vyšetření, má právo na autonomní rozhodnutí o vyšetření a dalším nakládání s genetickým materiálem a informacemi získanými během vyšetření.

5. Informovaný souhlas je vícesložkový proces, při němž je vyšetřovaná osoba seznámena odpovídající formou s účelem nabízeného vyšetření, jeho rozsahem, limitací vyšetření a možnostmi neočekávaných nálezů, předpokládaným prospěchem a možnými

negativními dopady pro vyšetřovaného/vyšetřovanou a jeho/její příbuzné. Vyšetřovaná osoba je dále seznámena s alternativami k nabízenému vyšetření, s možnostmi uchování vzorků, jejich dalšího vyšetření a variantami pro informování osob oprávněných znát výsledky vyšetření. Na základě tohoto poučení přijímá vyšetřovaná osoba autonomní rozhodnutí týkající se výše uvedených skutečností.

6. Informovaný souhlas se skládá – kromě situací uvedených v bodě 11 tohoto Doporučení – ze dvou nepominutelných součástí, bez nichž nelze udělený souhlas považovat za platný:

- a) z osobního pohovoru vyšetřované osoby s lékařem,
- b) z rozhodnutí o rozsahu vyšetření, o dalším nakládání se vzorkem a se zjištěnými informacemi završené podepsáním formuláře.

Podle klinické situace lze vyšetřované osobě poskytnout písemnou informaci nebo odkaz na webovou stránku SLG ČLS JEP, a to buď před rozhovorem vyšetřované osoby s lékařem, nebo po něm.

7. Proces informovaného souhlasu probíhá vždy za účasti lékaře se specializací v oboru lékařská genetika v následujících situacích:

- a) Stanovení diagnózy u nemocí s velmi výraznou genetickou komponentou (*de facto* vysoce penetrantní monogenní nemoci, chromozomové aberace a mitochondriálního onemocnění) za použití cytogenetických a molekulárně genetických metod.
- b) Presymptomatické testování osob v riziku pro závažnou, dosud neléčitelnou geneticky podmíněnou nemoc s vysokou penetrancí a s pozdním nástupem, u níž neexistují preventivní opatření. V těchto případech je nezbytné dodržet vícestupňový protokol informování se zapojením psychologa a s posouzením psychosociálních aspektů a rizika psychotraumatizace tak, jak je zaveden např. u M. Huntington.
- c) Prediktivní testování osob pro nemoci s výraznou genetickou komponentou a vyšetřování takovýchto genetických faktorů pro preventivní účely a stanovení terapie.
- d) Vyšetření nosičství pro recesivní nemoci, chromozomové balancované aberace a mitochondriální onemocnění.
- e) Cílené prenatální vyšetření cytogenetickými, molekulárně genetickými a biochemickými metodami.
- f) Veškerá další genetická vyšetření sloužící pro účely reprodukčních rozhodnutí.

8. U osob nezletilých (tj. mladších 18 let) lze genetická laboratorní vyšetření provést pouze pro situace uvedené v bodu 7 a), v případě manifestace nemoci před 18. rokem věku i podle bodu 7 c). V případech hodných zvláštního zřetele a po konzultaci s klinickým genetikem a právními zástupci nezletilého lze provést genetické

laboratorní vyšetření před 18. rokem věku. Rozhodnutí ohledně genetického laboratorního vyšetření provádí u osob nezletilých zákonný zástupce, indukující lékař přihlíží k vyjádření nezletilého/nezletilé a k aktuální úrovni jeho/jejích rozumových schopností.

9. U osob zbavených způsobilosti k právním úkonům se postupuje podle platných právních předpisů.

10. Při genetickém vyšetření alelických variant s nízkou penetrancí (zejména u komplexních nemocí) se může procesu informování vyšetřované osoby ve spolupráci s genetikem účastnit i lékař bez specializace v oboru lékařská genetika, musí však být splněny všechny podmínky v bodech 3, 4, 5 a 6 tohoto doporučení.

11. Pro níže uvedená genetická laboratorní vyšetření probíhá informovaný souhlas v upravené podobě:

- a) populační těhotenský screening,
- b) vyšetření metabolitů nebo enzymů ke zjištění přítomnosti dědičné metabolické nemoci,
- c) celopopulační novorozenecký screening geneticky podmíněných endokrinopatií a dědičných metabolických poruch na úrovni metabolitů nebo proteinů.

Pro genetické laboratorní vyšetření podle bodů 11 a) až 11 c) doporučuje výbor SLG ČLS JEP, aby vyšetřovaným osobám nebo jejich právním zástupcům byly k dispozici zjednodušené písemné informace. Tyto písemné informace obsahují podrobnosti o charakteru a účelu nabízeného vyšetření, jeho rozsahu, limitaci vyšetření a možnostech neočekávaných nálezů i předpokládaném prospěchu. Vyšetřované osoby nebo jejich zákonní zástupci musí být informováni o možnosti vyšetření odmítnout. Dále musí být vyšetřeným osobám poskytnuta v případě zájmu možnost osobního pohovoru s lékařem. Podpis formuláře informovaného souhlasu není u vyšetření podle bodu 11 a) až 11c)

požadován, odmítnutí screeningového vyšetření však musí být provedeno písemnou formou.

12. Laboratoř provádějící genetická laboratorní vyšetření podle bodu 7 a 10 tohoto Doporučení musí mít před zahájením vyšetření k dispozici jeden stejnopis formuláře informovaného souhlasu (nebo kopii potvrzenou požadujícím lékařem), bez dodání tohoto formuláře nemůže laboratoř zahájit vyšetření vzorků biologického materiálu kromě situací, kdy hrozí nebezpečí z prodlení. Výsledek genetického laboratorního vyšetření v situacích uvedených v bodu 7 a 10 nesmí laboratoř vydat, pokud nemá k dispozici podepsaný formulář informovaného souhlasu nebo kopii potvrzenou požadujícím lékařem.

13. Bližší informace, vzory poučení pro pacienta a formuláře informovaného souhlasu jsou přílohou tohoto Doporučení a jsou volně k dispozici ke stažení na adrese www.slg.cz v sekci Důležité dokumenty.

Výbor Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP
Prof. MUDr. Petr Goetz, CSc., předseda
Prof. Ing. Kyra Michalová, DrSc., místopředsedkyně
MUDr. Lenka Foretová, Ph.D., místopředsedkyně
MUDr. Vladimír Gregor, místopředseda
RNDr. Alexandra Oltová, vědecký tajemník
MUDr. Věra Jüttnerová
Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.
Prof. MUDr. Radim Brdička, DrSc.
Prof. RNDr. Marie Jarošová, DrSc.
Prof. MUDr. Jiří Šantavý, CSc.
Prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc.
Doc. MUDr. Alice Baxová, CSc.
MUDr. Ivan Šubrt

Úplné označení pracoviště

Souhlas vyšetřované/ho (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením

Jméno vyšetřované/ho:.....

Rodné číslo:.....

A. Prohlášení lékaře

Prohlašuji, že jsem vysvětlil podstatu a účel genetického laboratorního vyšetření vyšetřované/mu (zákonnému zástupci) způsobem, který byl podle mého soudu srozumitelný. Rovněž jsem vyšetřovanou osobu seznámil s možnými výsledky a s důsledky toho, že by se vyšetření nezdařilo, nebo nebylo informativní. Seznámil jsem vyšetřovanou osobu (zákonného zástupce) i s možnými problémy a důsledky v případě odmítnutí tohoto vyšetření. Výsledky laboratorního vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu vyšetřované osoby/zákonného zástupce sdělovány třetí straně, pokud platné právní předpisy neurčují jinak.

Jméno lékaře:

Podpis: Dne..... 200.

B. Prohlášení vyšetřované osoby

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství ke genetickému laboratornímu vyšetření. Vše mi bylo sděleno a vysvětleno srozumitelně, bylo mi umožněno si vše řádně, v klidu a v dostatečné časové lhůtě zvážit, měl(a) jsem také možnost zeptat se lékaře na vše, čemu jsem nerozuměl(a), nebo co považuji za podstatné.

B. 1 Souhlasím s provedením těchto vyšetření:**Cytogenetická vyšetření:**

- Karyotyp (analýza chromozomů):
- Jiné:

Molekulárně genetická vyšetření:

- Vyšetření pro chorobu:
- Jiné:

Jiná vyšetření:

-

Ze vzorku:

- žilní krev pupečnicková krev plodová voda placenta sliny tkáň: kůže, sval
- Jiné:

* Vybranou variantu označte.

B. 2 Dále si přeji následující:

- Abych s výsledky genetického laboratorního vyšetření: byl(a)/nebyl(a) seznámen(a).*
- Aby o výsledku vyšetření byly informovány následující osoby:
- Souhlasím/nesouhlasím* s případným zapsáním mé osoby do registru nemocných s chorobou:

*Vybranou variantu označte.

B. 3 Rozhodl(a) jsem, že se vzorkem bude po ukončení testování naloženo takto:

Pokud to bude možné, bude můj vzorek (vzorky) skladován pro další analýzu provedenou k mému prospěchu a prospěchu mé rodiny, ale vždy budu před dalším vyšetřením poučen a nově navrhovaná genetická laboratorní vyšetření budou provedena až s mým aktuálním informovaným souhlasem.

Můj vzorek (vzorky) bude po provedení genetického laboratorního vyšetření zlikvidován s tím rizikem, že nebude již možné v budoucnosti výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a pro další genetické testování bude nutný nový odběr materiálu.

Souhlasím s anonymním využitím DNA (tzn. vzorek DNA zůstane uchován pouze pod identifikačním číselným kódem) k lékařskému výzkumu.

Nesouhlasím s anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu.

Jiné:

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že souhlasím s provedením vyznačeného genetického laboratorního vyšetření za výše uvedených podmínek.

Jsem si vědom, že svůj souhlas mohu kdykoliv odvolat.

Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce):

V

Dne 200.

Jméno zákonného zástupce: Rodné číslo:

Vztah k vyšetřované osobě:

Úplné označení pracoviště

Nesouhlas vyšetřované osoby (zákonného zástupce) s genetickým laboratorním vyšetřením – negativní revers

Jméno vyšetřované/ho:

Rodné číslo:

A. Prohlášení lékaře

Prohlašuji, že jsem vysvětlil podstatu a účel genetického laboratorního vyšetření vyšetřované/mu (jejímu zákonnému zástupci) způsobem, který byl podle mého soudu srozumitelný. Rovněž jsem ho/ji seznámil s předpokládanou úspěšností, s důsledky toho, že by se vyšetření nezdařilo, nebo nebylo informativní. Seznámil jsem vyšetřované/ho (zákonného zástupce) i s možnými problémy a důsledky v případě odmítnutí toho vyšetření.

Jméno lékaře:
Podpis: Dne 200.

B. Navrhované genetické laboratorní vyšetření:

Cytogenetická vyšetření:

- Karyotyp (analýza chromozomů):
 Jiné:

Molekulárně genetická vyšetření:

- Vyšetření pro chorobu:
 Jiné:

Jiná vyšetření:

-

Ze vzorku:

- žilní krev pupečníková krev plodová voda placenta sliny tkáň: kůže, sval
 Jiné:

* Vybranou variantu označte.

C. Prohlášení vyšetřované osoby

Potvrzuji, že mi bylo poskytnuto genetické poradenství k navrhovanému genetickému laboratornímu vyšetření. Vše mi bylo sděleno a vysvětleno srozumitelně, bylo mi umožněno si vše řádně, v klidu a v dostatečné časové lhůtě rozvážit, měl(a) jsem také možnost zeptat se lékaře na vše, čemu jsem nerozuměl(a), nebo co považuji za podstatné.

Na základě tohoto poučení prohlašuji, že nesouhlasím s provedením výše vyznačených genetických laboratorních vyšetření s vědomím všech následků, na které jsem byl(a) upozorněn(a).

Podpis vyšetřované/ho (zákonného zástupce):

V Dne 200.

Jméno zákonného zástupce: Rodné číslo:

Vztah k pacientovi:

D. Prohlášení svědka

Potvrzuji, že vyšetřovaná osoba odmítá podepsat souhlas s navrhovanými genetickými laboratorními vyšetřeními.

Jméno svědka:

Podpis svědka: Dne 200.