

Problemy etyczne i prawne związane z działalnością biobanków

*Jakub Pawlikowski, Jarosław Sak,
Krzysztof Marczewski*

Wprowadzenie

Biobanki przeżywają obecnie na świecie dynamiczny rozwój – uległ on gwałtownemu przyspieszeniu zwłaszcza po zsekwencjonowaniu ludzkiego genomu w 2000 roku. Są to instytucje zarówno prywatne jak i państwowe, które gromadzą materiał biologiczny w celach klinicznych (związanych z transplantacjami, transfuzjami, diagnostyką genetyczną), w celach naukowo-badawczych (np. badania nad schorzeniami neurodegeneracyjnymi, bliźniętami monozygotycznymi czy populacjami izolowanymi)¹, jak również w celach postępowania policyjnego. W chwili obecnej mnożą się projekty biobanków populacyjnych, prowadzone pod auspicjami rządów, fundacji i przedsiębiorstw – oblicza się, że z końcem 2007 roku funkcjonowało na świecie około 120 biobanków populacyjnych (przede wszystkim w Europie Zachodniej, Skandynawii oraz Ameryce Północnej, ale również w innych częściach świata, np. w Chinach). Projekty banków populacyjnych wdrożyły w Europie już Islandia, Szwecja, Wielka Brytania, Hiszpania, Estonia (we współpracy z Łotwą), a Węgry są w trakcie jego opracowywania².

W dokumentach Unii Europejskiej biobanki są definiowane jako „różne typy zbiorów próbek biologicznych wraz z powiązanymi z nimi bazami danych”³. Oznacza to, że regulacje i zalecenia związane z ich działalnością nie odnoszą się jedynie do próbek biologicznych, ale przede wszystkim do informacji (głównie genetycznej) uzyskanej na ich podstawie – tym bardziej, że istnieją możliwości przechowywania samej informacji genetycznej bez konieczności przechowywania próbek biologicznych. Polska ustawa transplantacyjna znowelizowana w 2005 roku w rozdziale 6 (art. 25-35) i rozdziale 8 (art. 39-41) odnosi się do biobanków, a definiuje je (art. 2) jako „jednostki organizacyjne prowadzące działalność w zakresie gromadzenia, przetwarzania, sterylizacji, przechowywania i dystrybucji tkanek

¹ Molnar [2006].

² Shicle [2006], Molnar [2006].

³ McNally [2004].

i komórek. Jednostki tego rodzaju mogą również pobierać i testować tkanki i komórki⁴. Regulacje dotyczące instytucji gromadzących narządy do transplantacji zawarte są w innej części ustawy.

Z powstaniem i rozwojem biobanków wiąże się wiele nadziei. Oczekuje się, że takie zbiory danych pozwolą na lepsze poznanie uwarunkowań genetycznych i środowiskowych chorób dziedzicznych, badanie ludzi pod kątem ich podatności na określone choroby, dostosowanie terapii do indywidualnych cech genetycznych pacjenta (*personalised medicine*), opracowanie nowych leków czy odkrycie nowych biomarkerów dla wielu chorób. Skutkiem tego postępu powinna być większa skuteczność działań prewencyjnych, możliwość dokładniejszej prognozy i stosowanie skuteczniejszych metod leczniczych przy mniejszej ilości objawów niepożądanych. Badania genetyczne staną się prawdopodobnie w przyszłości częścią powszechnego systemu opieki zdrowotnej, na skutek czego pacjenci i profesjonaliści (lekarze i naukowcy) będą zmuszeni nauczyć się podejmowania decyzji uwzględniających te możliwości⁵.

Rosnąca liczba biobanków, na świecie i w Europie, wymaga zintegrowania działalności tych instytucji i uporządkowania tej dziedziny w celu lepszego wykorzystania tkwiącego w nich potencjału badawczego. Okazuje się, że przy europejskich szpitalach i ośrodkach badawczo-naukowych działa wiele instytucji gromadzących próbki biologiczne, ale rzadko są one ze sobą powiązane organizacyjnie i często trudno jest uzyskać do nich dostęp⁶. Sytuacja ta powoduje, że wiele wysiłków jest dublowanych, a każdy biobank opracowuje własne zasady gromadzenia, przechowywania oraz wykorzystywania zgromadzonych materiałów i związanych z nimi danych. Dodatkowo, większość programów badawczych trwa przez okres trzech do pięciu lat, a potem pobrane próbki nie są już zazwyczaj wykorzystywane (choć byłoby to możliwe jeszcze przez wiele kolejnych lat). Wiele biobanków boryka się również z problemem braku funduszy, co powoduje niszczenie posiadanych materiałów.

Z powyższych powodów Komisja Europejska nalega na zharmonizowanie zasad i praktyk ułatwiających „dzielenie się danymi i próbkami w celach naukowych na całym terytorium Unii Europejskiej”⁷. Istnieją już sieci biobanków ukierunkowane na badania nad określonymi chorobami (np. BrainNet, która zrzesza

⁴ Ustawa z dnia 1 lipca 2005 r. o pobieraniu, przechowywaniu i przeszczepianiu komórek, tkanek i narządów, Dz.U. z 2005 r., Nr 169, poz. 1411.

⁵ UK Human Genetics Commission [2001].

⁶ Kauffman [2008].

⁷ McNally [2004].

20 europejskich banków mózgowych), ale najważniejszą europejską inicjatywą w tym zakresie jest realizowany obecnie w ramach 7 Programu Ramowego projekt BBMRI (*Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure*), który ma doprowadzić do uruchomienia europejskiej infrastruktury biobanków i zasobów biomolekularnych oraz ułatwienie dostępu do nich⁸. W celu globalnego uporządkowania działalności biobanków proponuje się również wprowadzenie dla nich kodu identyfikacyjnego – odpowiednika międzynarodowego znormalizowanego numeru książki (ISBN)⁹.

Najważniejsze problemy etyczne i prawne związane z działalnością biobanków

Dynamiczny rozwój biobanków generuje liczne problemy etyczne i społeczne, które wymagają odpowiednich rozwiązań prawnych w celu ochrony podstawowych praw dawcy, a jednocześnie zagwarantowania zdolności innowacyjnej badań naukowych – od tego zależeć będzie zaufanie publiczne do tych instytucji. Obawy związane z rozwojem biobanków spowodowane są szeregiem czynników, do których należą: przyczyny historyczne (ideologie i działania eugeniczne, które często kojarzone są z wszelkimi naukowymi badaniami genetycznymi), możliwość komercyjnego wykorzystywania biobanków, perspektywa dyskryminowania ze względu na możliwość rozwinięcia się w przyszłości choroby uwarunkowanej genetycznie (np. przez pracodawcę, towarzystwa ubezpieczeniowe, szkoły, agencje adopcyjne) lub nawet wpływania za pomocą danych z genetycznych na prywatne życie ludzi (np. polityków). Istnieje również możliwość dobierania cech genetycznych dzieci przez pary pragnące mieć potomstwo wolne od chorób genetycznych (np. praktyka Żydów aszkenazyjskich w USA). Zwraca się także uwagę

⁸ W skład konsorcjum tego projektu wchodzi 52 uczestników oraz 150 partnerów stowarzyszonych z całej Europy. Pierwszym etapem ich działań będzie sporządzenie spisu istniejącej w Europie struktury biobanków (instytucje gromadzące próbki krwi, moczu, DNA, tkanki nowotworowe, linie komórkowe itp.). Następnym zadaniem będzie opracowanie zasad połączenia istniejących i przyszłych biobanków w jednolitą sieć, co będzie wymagać opracowania zharmonizowanych norm regulujących gromadzenie, przechowywanie oraz analizę próbek materiału biologicznego i powiązanych z nimi danych. Projekt ten współpracuje z międzynarodowym konsorcjum (P³G – *The Public Population Project in Genomics*), które promuje współpracę pomiędzy badaczami w obszarze genetycznych badań populacyjnych, por. Kauffman [2008].

⁹ Kod taki nadawano by biobankom po uzyskaniu zatwierdzenia etycznego. Pozwoliłoby to indywidualnym badaczom wyszukiwać przykłady użycia danego biobanku i uzyskane wyniki, a uwzględnienie informacji o podmiocie gromadzącym próbki stanowiłoby ponadto wyraz uznania dla ciężkiej pracy, jaka wiązała się z tworzeniem danego biobanku. Numer rejestracyjny można by przydzielać również uczestnikom badań, dzięki czemu mogliby oni wiedzieć, w jaki sposób wykorzystuje się ich próbki i dane, przy jednoczesnym zachowaniu ich anonimowości. Propozycję tą popierają projekty UE: GA2LEN (*Global Allergy and Asthma European Network*), PHOEBE (*Promoting the Harmonisation of Epidemiological Biobanks in Europe*), GEN2PHEN (*Genotype to Phenotype Databases: a holistic solution*) i wspomniany BBMRI, por. Kauffman [2008].

na dominację prognostycznych testów genetycznych wykrywających rzadkie monogeniczne schorzenia, dla których w większości brak jest metod leczenia, a sama wiedza o ryzyku rozwinięcia się schorzenia sprawia, że krewni mogą obawiać się stygmatyzacji – właśnie z powodu możliwości uzyskania „wrażliwych” informacji dane i badania genetyczne postrzegane są w społeczeństwie w sposób odmienny niż inne dane medyczne¹⁰.

Do najczęściej podnoszonych problemów etyczno-prawnych związanych ze specyfiką działalności biobanków należą: respektowanie wymogu świadomej zgody i ochrona prywatności w kontekście komercjalizacji badań i możliwości powstania tzw. danych wrażliwych. Szczegółowe kwestie najczęściej dyskutowane to: pobieranie zgody na wykorzystanie próbek biologicznych w przyszłych badaniach, wykorzystanie materiału biologicznego od dawców nieżyjących, niepełnoletnich i niezdolnych do wyrażenia świadomej zgody, prawo pacjenta do niewiedzy, możliwość dostępu do zgromadzonych zasobów przez naukowców z innych instytucji, konflikt interesów badacza (lub sponsora badania) i dawcy, czego przykładem jest spór o możliwość patentowania genów.

Wymóg świadomej zgody w odniesieniu do działalności biobanków

Kwestia świadomej zgody jest najczęściej poruszonym problemem etycznym w odniesieniu do działalności biobanków. Genetyczne badania populacyjne charakteryzują się kilkoma cechami specyficznymi, które stanowią o ich odrębności w porównaniu do wielu innych badań naukowych. Należą do nich: niewielkie ryzyko dla dawcy, częsta nieznanomość jasno sprecyzowanego celu badań w momencie uzyskiwania próbek (danych), metodyka tych badań (wieloetapowość, wielostronność, wielokrotne wykorzystanie tych samych próbek), dotyczą często genów rzadkich, więc korzyść z nich będzie wymierna jedynie dla nielicznej grupy uczestników. Te elementy zmuszają do zastanowienia się nad procesem uzyskiwania świadomej zgody w takich badaniach. Największe spory i wątpliwości budzi zakres zgody na badania naukowe, które będą prowadzone w przyszłości (a konkretny cel badań, miejsce i badacze są nieznanymi w chwili obecnej).

Restrykcyjne podejście do wymogów świadomej zgody w genetycznych badaniach populacyjnych zmuszałoby do częstego stawiania pytań o ponowne wykorzystanie wcześniej pobranych próbek i uzyskanych z nich danych, co mogłoby być nużące i zniechęcałoby do badań zarówno badaczy jak i uczestników. Z tego powodu powstały różne propozycje rozwiązania tego problemu. Niektórzy (np. komitet bioetyczny UNESCO i WHO) proponują „zgodę *in blanco*” (*blanket*

¹⁰ UK Human Genetics Commission [2001].

consent) na badania naukowe, które mogą zostać podjęte w przyszłości¹¹. Inni opowiadają się za zgodą domniemaną (uprzednią) z możliwością jej wypowiedzenia (*presumed consent with opt-out*) z ewentualnym określeniem, czy i po jakim czasie informacja o DNA dawcy zostanie wycofana z bazy danych¹². Choć jednorazowa zgoda byłaby najwygodniejsza dla badacza, to jednak pod znakiem zapytania stoi wartość i ważność zgody wyrażonej na coś niewiadomego, tym bardziej, że badania wskazują, iż duża grupa osób opowiada się za uzyskiwaniem powtórnej zgody przy wykorzystaniu próbek w kolejnych badaniach¹³. W przeprowadzonych badaniach opinii publicznej w Szwecji 22% respondentów opowiedziało się za wymogiem pobierania zgody na każde kolejne badanie z wykorzystaniem próbek¹⁴, w USA ten odsetek wynosił 29%¹⁵, a w Wielkiej Brytanii ponad połowę badanych osób¹⁶ (nawet do 80%¹⁷). Według Deschênes'a i współautorów zgoda *in blanco* nie spełnia wymogów świadomej zgody, ponieważ nie chroni dobrze interesów dawcy¹⁸. Dodatkowo należy pamiętać, że według unijnej dyrektywy (95/46/EC) podmiot oddający próbki na badania powinien nie tylko rozumieć, na czym ma polegać pobranie i jakie jest ryzyko zabiegów, ale powinien być również poinformowany, w jakim celu zostaną wykorzystane te próbki. Także Europejska Konwencja Biomedyczna w art. 22 podkreśla, że ludzkie tkanki jak i komórki odłączone od organizmu ludzkiego mogą być wykorzystane tylko do celu, w którym zostały pobrane i w zakresie określonym zgodą osoby, od której zostały pobrane¹⁹. Z kolei CIOMS (*Council for International Organizations of Medical Sciences*) stoi na stanowisku, że jeśli badania związane są z minimalnym ryzykiem, a uzyskiwanie zgody mogłoby uczynić te badania niewykonalnym, komisja etyczna może uchylić wymóg uzyskania zgody (lub niektórych jej elementów) (*waived consent*) i przenieść decyzje o wykorzystaniu próbek na komitety bioetyczne²⁰. Caulfield i współautorzy proponują model upoważnieniowy (*authorization model*), który umożliwiałby określenie, na jakie wykorzystanie ich próbek dawcy się nie

¹¹ International Bioethics Committee of UNESCO [2001], [2002], World Health Organisation [1998].

¹² Corrigan [2006], Hansson [2006], Caulfield i in. [2003], Wendler [2002].

¹³ UK Human Genetics Commission [2001], Dawson [2000], Merz [1997].

¹⁴ Stagmary [2002].

¹⁵ Wendler [2002].

¹⁶ UK Human Genetics Commission [2001].

¹⁷ UK Human Genetics Commission [2001].

¹⁸ Deschênes i in. [2001].

¹⁹ Grzymkowska [2006].

²⁰ Council for International Organizations of Medical Sciences [2002].

zgadzają, lub w jakich sytuacjach żądają zapytania ich o kolejną zgodę (np. istotne dla nich badania kliniczne, albo komercyjne wykorzystanie wyników)²¹. Z kolei *First Genetic Trust*, amerykański koncern biotechnologiczny wypracował procedurę dynamicznej zgody poprzez przesyłanie do dawcy drogą elektroniczną informacji o wykorzystaniu jego próbek przed każdym kolejnym badaniem²². Takie podejście też ma jednak swoje ograniczenia – może wykluczać próbki od osób, które nie mają dostępu do tego typu usług lub nie posiadają umiejętności obsługi poczty elektronicznej (np. osoby starsze)²³.

Europejskie Towarzystwo Genetyki Człowieka zaproponowało zróżnicowanie reguł świadomej zgody w zależności od tego, czy zbiory istniały wcześniej, czy też są dopiero tworzone – w tym drugim przypadku zgoda zawsze jest wymagana, natomiast istniejące biobanki można podzielić na te, których kolekcja zawiera próbki zakodowane bez możliwości identyfikacji dawcy (*anonymized collection*) oraz próbki, których identyfikacja dawcy jest możliwa (*identifiable collection*). W typie pierwszym można używać próbek bez ponownej zgody (po akceptacji komisji bioetycznej), natomiast tam, gdzie byłoby możliwe uzyskanie ponownej zgody, badacze powinni o nią wystąpić²⁴.

Istotnym problemem jest również respektowanie prawa do prywatności i zachowanie anonimowości próbek przy jednoczesnym ich zindywidualizowaniu. Osiąga się to poprzez kodowanie próbek. Np. w hiszpańskim banku DNA kodowanie jest dwu, a dla naukowców z zewnątrz nawet trzykrotne (po raz pierwszy po pobraniu, następnie po wyekstrahowaniu DNA z próbki i ostatni raz podczas przesyłania danych do instytucji aplikującej o materiał genetyczny)²⁵. Sposób kodowania, stopień ochrony danych i warunki dostępności do nich powinny być znane dawcy w momencie wyrażania zgody na oddanie materiału genetycznego do biobanku.

Dobro pacjenta a dobro społeczne i komercjalizacja badań

Badania z wykorzystaniem biobanków wiążą się często z konfliktem pomiędzy dobrem pacjenta a dobrem społecznym. Wynika to z tego, że większość tych badań jest prowadzona dla poszerzenia wiedzy i z nadzieją na polepszenie zdrowia populacji w przyszłości, rzadko natomiast mają bezpośrednie przełożenie

²¹ Caulfield i in. [2003].

²² First Genetic Trust [2002].

²³ Shicle [2006].

²⁴ European Society of Human Genetics [2003].

²⁵ Almeida [2007].

na dobro dawcy. Dodatkowo, badania prowadzone przez firmy prywatne (i zakładane przez nie biobanki) mają na celu zysk konkretnej korporacji. Z drugiej strony wiadomo, że nastąpił w ostatnich latach spadek zdolności innowacyjnej przedsiębiorstw farmaceutycznych prowadzących badania w oparciu o dotychczasową metodykę badań, zwiększył się koszt i czas wprowadzania na rynek nowego produktu, a i tak wiele prób jest nieskutecznych (ok.1:10 prób kończy się sukcesem, a z tych tylko niewielka część jest naprawdę niepodważalna). Z tego powodu badania z wykorzystaniem linii komórkowych i próbek biologicznych są ogromną szansą dla przemysłu farmaceutycznego, w którym powstała już nawet odpowiednia gałąź nazywana farmakogenetyką²⁶. Analitycy tego przemysłu oceniają, że dzięki rozwojowi farmakogenetyki, firmy mogą zyskać na każdym nowym leku około 200-500 mln dolarów, dzięki przyspieszeniu procedury badań, zmniejszeniu liczby chorych poddanych badaniu w fazie klinicznej oraz lepszemu poznaniu mechanizmów działania leków. Z tego powodu próbki ludzkich komórek i tkanek, dotychczas pobierane zazwyczaj jedynie na badania genetyczne, nabrały wartości rynkowej – niektórzy zaczęli ją nawet nazywać biowartością (*biovalue*)²⁷. Analizując komercyjny aspekt biobanków należy pamiętać także o dynamicznym rozwoju prywatnych banków krwi pępowinowej pomimo ciągle niepewnych danych na temat ich użyteczności²⁸.

Zwraca się także uwagę na istnienie konfliktu wartości w sumieniu lekarzy zaangażowanych w badania naukowe, ponieważ wielokrotnie najważniejszym celem tych badań jest rozwój nauki, a nie dobro pacjenta²⁹. Niektórzy jednak wskazują, że napięcie pomiędzy dobrem naukowców i dobrem dawców jest fałszywe, ponieważ badacze są ukierunkowani na przyszłe dobro społeczeństwa, zwłaszcza osób chorych – należy jedynie prawnie zagwarantować dostęp do anonimowych danych tylko dla badaczy i poddać społecznej kontroli reguły uzyskiwania i przechowywania tkanek³⁰.

²⁶ Horrobin [2000].

²⁷ Bogdanovic, Langlands [1999].

²⁸ Z powodu niewielkiej ilości komórek macierzystych w krwi pępowinowej możliwość przeszczepu ogranicza się do dzieci i dorosłych o niskim wzroście, a dane odnośnie prawdopodobieństwa użycia autologicznej jednostki krwi są bardzo rozbieżne – według jednych danych wynosi ona 1:2700, a według banków prywatnych 1:27), por. Armson [2005], Moise [2007].

²⁹ Mueller [1997].

³⁰ Hansson [2006].

Z komercyjnym wykorzystaniem próbek biologicznych wiąże się również zagadnienie praw własności intelektualnej i patentowania próbek biologicznych³¹. Zjawisko sporów wokół praw własności danych uzyskanych z próbek biologicznych ma związek z kwestią statusu ludzkiego genomu. Powszechna Deklaracja o Prawach Człowieka i Genomie Ludzkim z 1997 roku traktuje genom jako symboliczne dziedzictwo całej ludzkości (z czego wynikać powinien zakaz patentowania genów oraz ingerowania w niego), ale Europejska Konwencja Biomedyczna (EKB), jak i ustawodawstwo wielu krajów pozaeuropejskich, pozostawiają tę kwestię otwartą. EKB pozwala na interwencję w genom w celach medycznych z wykluczeniem możliwości wpływania na procesy dziedziczenia oraz z zakazem dyskryminacji ze względu na dziedzictwo genetyczne, ale jednocześnie wyłącza ludzkie ciało i jego części z obrotu ekonomicznego.

Argumenty etyczne przeciwko patentowaniu ludzkich genów odwołują się do zasady wyłączenia z obrotu ekonomicznego ludzkiego ciała (i jego części), jego instrumentalizacji i ekonomicznego zawłaszczania wspólnego dziedzictwa, jakim jest ludzki genom. Brzeziński wskazuje jeszcze, że zjawisko patentowania wyników badań nad genomem ludzkim rodzi wątpliwości moralne odnośnie szczytnych celów niektórych badaczy i ich sponsorów³². Niewątpliwie, patentowanie jest formą czerpania korzyści finansowej i pod tym względem pozostaje w sprzeczności z zasadą zakazu komercjalizacji ludzkiego ciała i jego części. Z drugiej strony wyizolowanie sekwencji DNA, określenie, za co odpowiada, i w jaki sposób można ją wykorzystać jest podstawą biotechnologicznych wynalazków.

W Europie objęcie ochroną patentową genów byłoby kontrowersyjne również ze względu na wymogi europejskich standardów prawa patentowego, które rozróżnia odkrycie i wynalazek i wyłącza to pierwsze z patentowania. Zatem odkrycie sekwencji DNA i określenie, jaka jest jej rola, stanowi odkrycie w sensie prawnym i nie podlega patentowi. Natomiast patentowanie może dotyczyć za-

³¹ Jednym z pierwszych i najsłynniejszych przypadków tego typu sporu była sprawa *John Moore vs. Regents of University of California* (1990). Dotyczyła ona wykorzystania, opatentowania i sprzedania firmie farmaceutycznej Sandoz (za 15 mln dolarów) linii komórek uzyskanych ze śledziony J. Moore'a (po uprzedniej splenektomii) bez jego wiedzy i odpowiedniej zgody. Sąd odrzucił wniosek J. Moore'a żądającego udziału w zyskach z linii komórkowej, ponieważ w momencie godzenia się na wycięcie śledziony nie zamierzał on jej przekazywać na cele naukowe, ale jednocześnie uznał, że lekarz zawinił nie pobierając od pacjenta zgody na takie wykorzystanie jego śledziony. Na to, że geny ludzkie stały się w dzisiejszym świecie ważnym „towarem” na rynku usług medyczno-farmaceutycznych i badań naukowych, wskazuje historia sporów o prawa własności danych zgromadzonych przez deCODE Genetic w Islandii oraz pozwanie *Miami Children Hospital* przez organizację praw pacjentów za wykorzystanie zgromadzonych próbek biologicznych do prowadzenia badań komercyjnych i ograniczanie dostępu do baz danych, por. Corrigan [2006].

³² Brzeziński [2002].

również metody izolacji określonej sekwencji DNA, jak i jej zastosowania, np. do diagnozowania określonych schorzeń mających podstawy genetyczne (gen BRCA1 w diagnozowaniu prawdopodobieństwa zachorowania na raka sutka)³³.

Ryzyko dyskryminacji

Kolejnym problemem związanym z biobankami i testami genetycznymi jest zakres dostępu do danych genetycznych i ryzyko dyskryminacji ze względu na dziedzictwo genetyczne. W badaniach Lyncha i współautorów, opublikowanych w 1999 roku, ok. 25% osób z wynikiem testu genetycznego wskazywało na dyskryminację ze strony firm ubezpieczeniowych³⁴.

W badaniach brytyjskich większość ankietowanych obawiała się wykorzystania danych genetycznych przez pracodawców i firmy ubezpieczeniowe³⁵. Należy jednak zauważyć, że choć większość osób (70%) nie godzi się na przekazywanie pracodawcy informacji na temat prawdopodobieństwa rozwinięcia się w przyszłości jakiejś choroby, to z drugiej strony godzą się (ok. 2/3 spośród respondentów) na testy genetyczne pod kątem wrażliwości na czynniki szkodliwe występujące w miejscu pracy. Ponad 3/4 badanych sprzeciwia się dostępowi do danych przez ubezpieczalnię, ale ich sprzeciw jest zróżnicowany w zależności od typu wykupywanej polisy ubezpieczeniowej (najsilniejszy jest w przypadku ubezpieczenia mieszkania – 94%, a mniejszy w przypadku ubezpieczenia zdrowotnego – 65%). Prawie wszyscy (90%) zgadzają się na dostęp do baz danych genetycznych przez lekarzy rodzinnych i inne instytucje zdrowotne. Zauważono statystycznie istotne różnice w obawach i nadziejach związanych z badaniami genetycznymi między różnymi grupami osób. Kobiety częściej uważały, iż badania genetyczne są nieetyczne, a z kolei mężczyźni bardziej obawiali się wykorzystania danych genetycznych przez pracodawców i firmy ubezpieczeniowe. Osoby starsze (powyżej 65 lat) są bardziej gotowe zaakceptować dostęp do danych przez pracodawców i firmy ubezpieczeniowe (podobnie respondenci czarnoskórzy i pochodzenia azjatyckiego), a z kolei młodszy (w przedziale wiekowym 35-54 lat)

³³ Dyrektywa unijna 98/44/WE dopuszczała możliwość patentowania materiału, który został wyizolowany z naturalnego środowiska poprzez zastosowanie określonego procesu technicznego, dopuszczając jednocześnie patentowanie ludzkich genów i ich sekwencji w sensie metody ich otrzymywania i możliwych przemysłowych zastosowań, jakim mogą służyć. Została ona jednak zaskarżona przez Holandię do Europejskiego Trybunału Sprawiedliwości i choć skarga ta została odrzucona (nie dopatrzono się naruszenia podstawowych praw i wolności ludzkich), to jednak w związku z wieloma wątpliwościami odnośnie tej dyrektywy, przyjęto w roku 2000 rekomendację 1468 wstrzymującą jej implementację do prawa państw członkowskich, por. Grzymkowska [2006].

³⁴ Lynch i in. [1999].

³⁵ UK Human Genetics Commission [2001], Dawson [2000].

chętniej godzą się na badania naukowe na istniejących próbkach bez konieczności uzyskiwania dodatkowej zgody. Osoby bardziej religijne godzą się częściej na dostęp do danych przez firmy ubezpieczeniowe i są również mniej skłonne wierzyć, że badania genetyczne przyczynią się do poprawy zdrowia dzieci z wadą genetyczną³⁶.

W niektórych krajach uregulowano już prawnie problem dyskryminacji ze względu na dziedzictwo genetyczne. Trudniej natomiast zapobiegać dyskryminacji ze strony pracodawcy³⁷. W niektórych krajach uregulowano ten problem, np. w Austrii, Francji, Estonii wprowadzono zakaz wykonywania testów genetycznych przez pracodawcę, w Holandii jest to możliwe, jeśli służy dobru pacjenta, natomiast w Wielkiej Brytanii prawo zakazuje jedynie dyskryminacji z tego powodu³⁸. W Polsce brak jest odpowiednich regulacji. EKB dopuszcza testy genetyczne tylko w celach medycznych, pozostawiając kwestię ich stosowania w innych celach w gestii państw członkowskich.

Prawo do niewiedzy

Osobną kwestią związaną z badaniami genetycznymi jest prawo do wiedzy i niewiedzy. Zdecydowanie częściej lekarz znajduje się w sytuacji obowiązku respektowania prawa pacjenta do rzetelnie i odpowiedzialnie przekazanej wiedzy o prawdopodobieństwie rozwinięcia się choroby genetycznej. Okazuje się, że taka informacja właściwie przekazana nie wywołuje znaczących negatywnych konsekwencji emocjonalnych. Wymaga ona jednak od pacjenta i jego rodziny wzajemnych dyskusji o przyszłości z uwzględnieniem prawdopodobieństwa rozwoju choroby, wzajemnego wsparcia, rozwiązania poczucia winy rodziców wobec dzieci i wzajemnej odpowiedzialności³⁹.

Należy również pamiętać o istnieniu prawa do niewiedzy (podkreśla je także EKB w art. 10.2), które jest szczególnie istotne w kontekście badań genetycznych. Uzasadnić je można kosztami psychologicznymi, jakie ponieść może osoba mając świadomość nieuchronnej choroby, której nie może leczyć, ani jej zapobiec⁴⁰. Szczególnie w odniesieniu do dzieci powinno się o tym prawie pamiętać i uświadamiać je rodzicom i opiekunom. Z badań nad chorobą Huntingtona wia-

³⁶ UK Human Genetics Commission [2001].

³⁷ Surbone [2001].

³⁸ Grzymkowska [2006].

³⁹ Siemińska [2008].

⁴⁰ Grzymkowska [2006].

domo na przykład, że znajomość zagrożeń związanych z rozwojem choroby mocno ogranicza swobodny rozwój tych dzieci⁴¹.

Własne badania empiryczne

Słabo poznana jest sytuacja biobanków w Polsce oraz zasady pobierania i przechowywania przez nie materiału biologicznego. W trakcie nowelizacji ustawy transplantacyjnej w 2005 roku dodano do niej przepisy mające regulować niektóre aspekty działalności biobanków, nie wiadomo jednak w jakim stopniu zostały one wdrożone.

W celu zdobycia informacji na temat sytuacji biobanków w Polsce przeprowadzono własne badania empiryczne. Anonimowe badanie przeprowadzono za pomocą kwestionariusza ankietowego rozesłanego do kierowników 67 instytucji zajmujących się pobieraniem i przechowywaniem tkanek ludzkich oraz badaniami genetycznymi, których adresy zostały znalezione w Internecie (banki tkanek do przeszczepów zrzeszone w sieci POLTRANSPLANT, banki krwi pępowinowej, Regionalne Centra Krwiodawstwa i Krwiolecznictwa, przyszpitalne banki krwi i tkanek, Katedry i Zakłady Genetyki Klinicznej przy uczelniach medycznych oraz laboratoria diagnostyki molekularnej zrzeszone przy Polskim Towarzystwie Genetyki Człowieka), a także do 5 stowarzyszeń osób cierpiących na choroby uwarunkowane genetycznie (zwrot odpowiednio 33% i 80%). Ankieta była anonimowa.

Wstępne wyniki badań sugerują, że według respondentów sytuacja polskich biobanków jest niedostatecznie uregulowana, a ich działalność słabo nadzorowana. Świadomość społeczna dotycząca badań genetycznych i działalności biobanków jest w Polsce ciągle niska oraz zaznaczają się obawy związane z zachowaniem ochrony danych.

Niewątpliwie brak jednolitych i przejrzystych reguł funkcjonowania biobanków nie sprzyja wzrostowi społecznego zaufania do tych instytucji i otwiera możliwość konfliktów na linii dawcy – biobanki. Dlatego powinno się dopracować szczególnie zasady wyrażania zgody na wykorzystanie pobieranych próbek biologicznych w przyszłych badaniach naukowych oraz sposób rozwiązania konfliktu interesów powstającego na styku działalności klinicznej, badań naukowych i przemysłu farmaceutycznego. Należy również zadbać o powołanie komitetów etycznych, które weszłyby w skład instytucji akredytujących.

⁴¹ Sobel [2000].

Bibliografia

- Almeida [2007] – M. Almeida, *Spanish DNA Bank*, „Translational medicine and public health policy: lessons from biobanks, Ethical, Legal, Social Issues (ELSI)” – Brocher Foundation Workshop, Geneva, 5-7 December 2007.
- Armson [2005] – B.A. Armson, *Umbilical cord blood banking: implications for perinatal care providers*, „Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada” 27(3) 2005, s. 263-90.
- Bogdanovic, Langlands [1999] – S. Bogdanovic, B. Langlands, *Pharmacogenomics players*, BioFrontiers Management Report, Financial Times, London 1999.
- Brzeziński [2002] – T. Brzeziński, *Etyka lekarska*, PZWL, Warszawa 2002.
- European Society of Human Genetics [2003] – *Data storage and DNA banking for biomedical research: technical, social and ethical issues. Recommendations of the European Society of Human Genetics*, „European Journal of Human Genetics”, 11 (2003), Suppl. 2, s. S8-S10.
- Caulfield i in. [2003] – T. Caulfield, R.E.G. Upshur, A. Daar, *DNA databanks and consent: A suggested policy option involving an authorization model*, „BMC Medical Ethics” (4:1) 2003.
- Corrigan [2006] – O.P. Corrigan, B. Williams-Jones, *Pharmacogenetics: the bioethical problem of DNA investment banking*, „Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences” 37 (2006), s. 550-565.
- Council for International Organizations of Medical Sciences [2002] – Council for International Organizations of Medical Sciences, *International ethical guidelines for biomedical research involving human subjects*, CIOMS, Geneva 2002.
- Dawson [2000] – C. Dawson, *Public Perceptions of the Collection of Human Biological Samples*, The Wellcome Trust 2000.
- Deschênes i in. [2001] – C. Deschênes, G. Cardinal, B.M. Knoppers, K. Glass, *Human genetic research, DNA banking and consent: A question of „form”?*, „Clinical Genetics” 59 (2001), s. 221-239.
- First Genetic Trust [2002] – http://www.firstgenetic.com/products_icf.html
- Grzymkowska [2006] – M. Grzymkowska, *Europejski system ochrony prawa człowieka wobec rozwoju biomedycyny* [rozprawa doktorska], Uniwersytet Jagielloński, Kraków 2006.
- Hertz [1994] – D.C. Hertz, J.H. Fanos, P.R. Reill, *Genetic testing for children and adolescents: who decides?*, „JAMA” (272) 1994, s. 875-881.
- Horrobin [2000] – D.F. Horrobin, *Innovation in the pharmaceutical industry*, „Journal of the Royal Society of Medicine” 93(7) 2000, s. 341-345.
- International Bioethics Committee of UNESCO [2001] – International Bioethics Committee of UNESCO, *Draft Report on Collection, Treatment, Storage and Use of Genetic Data*, 2001.
- International Bioethics Committee of UNESCO [2002] – International Bioethics Committee of UNESCO, *Human genetic data: Preliminary study by the IBC on its collection, processing, storage and use*. Paris: UNESCO.
http://portal.unesco.org/shs/en/file_download.php/82e7c58d69d425a6fd9f100171e3c072Rapfinal_gendata_en.pdf

- Kauffman [2008] – F. Kauffman, A. Cambon-Thomsen, *Tracing biological collections: Between books and clinical trials*, „JAMA” (299) 2008, s. 2316-2318.
- Lynch i in. [1999] – H.T. Lynch, O. Watson, S. Tinley, Y. Kirnarsky i in., *An update on DNA-Based BRCA1/BRCA2 genetic Counseling in Hereditary breast cancer*, „Cancer Genetics and Cytogenetics” (109) 1999, s. 91-98.
- Hansson [2006] – M.G. Hansson, *Combining efficiency and concerns about integrity when using human biobanks*, „Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences” (37) 2006, s. 520-532.
- McNally [2004] – E. McNally, A. Combon-Thomsen, *25 rekomendacji dotyczących etycznych, prawnych i społecznych implikacji badań genetycznych*, Bruksela 2004.
- Merz [1999] – J.F. Merz, *Psychosocial risks of storing and using human tissue in research*, „Risk: Health, Safety & Environment” (8) 1997, s. 235-248.
- Moise [2007] – K.J. Moise, *Co powiedzieć pacjentom o przechowywaniu komórek macierzystych z krwi pępowinowej*, „Ginekologia po dyplomie” 2007 tom 9 , nr 1(47), s. 70-76.
- Molnar [2006] – M.J. Molnar, P. Bencsik, *Establishing a Neurological-Psychiatric Biobank: Banking, informatics, ethics*, „Cellular Immunology” (244:2) 2006, s. 101-104.
- Mueller [1997] – M.R. Mueller, *Science versus care: Physicians, nurses and the dilemma of clinical research*, w: M.A. Elston (red.), *The sociology of medical science and technology*, Blackwell, Oxford 1997, s. 57-78.
- Shicle [2000] – D. Shicle, *The consent problem within DNA biobanks*, „Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences” (37) 2006, s. 503-519.
- Siemińska [2008] – M.J. Siemińska, *Społeczne wymiary dyskursu nad badaniami genetycznymi w medycynie*, w: W. Piątkowski, B. Płonka-Syroka (red.), *Socjologia i antropologia medycyny w działaniu*, Arboretum, Wrocław 2008, s. 41-53.
- Sobel [2000] – S. Sobel, D.B. Cowan, *Impact of genetic testing for Huntington disease on the family as a system*, „American Journal of Medical Genetics”, (62) 2000, s. 121-127.
- Stagmary [2002] – B. Stagmary, K. Asplund, *Informed consent for genetic research on blood stored for more than a decade: A population based study*, „BMJ” (325) 2002, s. 634-635.
- Surbone [2001] – A. Surbone, *Ethical implications of genetic testing for breast cancer susceptibility*, „Critical Reviews in Oncology/Hematology” (40) 2001, s. 149-157.
- UK Human Genetics Commission [2001] – UK Human Genetics Commission, *Public attitudes to human genetic information: People’s Panel Quantitative Study conducted for the Human Genetics Commission*, Human Genetics Commission, London 2001.
<http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/morigenicattitudes.pdf>
- Watson [1998] – M. Watson, V. Duvivier, M. Wade Walsh, S. Ashley i in., *Family history of breast cancer: what do woman understand and recall about their genetic risk?* „Journal of Medical Genetics” (35) 1998, s. 731-738.
- Wendler [2002] – D. Wendler, E. Emanuel, *The debate over research on stored biological samples: what do sources think?* „Archives of Internal Medicine” (162) 2002, s. 1457-1462.
- World Health Organisation [1998] – *Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services. Report of a WHO Meeting on Ethical Issues in Medical Genetics, Geneva 15-16 December 1997*, WHO, Geneva 1998.
<http://www.who.int/genomics/publications/en/ethicalguidelines1998.pdf>