



Anna Sieja
mgr
Uniwersytet Szczeciński
e-mail: 2293@stud.usz.edu.pl
ORCID: 0000-0003-3674-2164



Prawne i etyczne uwarunkowania sekwencjonowania genomu noworodka

Streszczenie

Problematyka sekwencjonowania całogenomowego noworodków jest zagadnieniem niezwykle złożonym i stanowiącym wyzwanie dla współczesnego prawodawstwa oraz bioetyki. Problem ten zyskał na znaczeniu w ostatnich latach dzięki rewolucji technologicznej w branży genomiki i większej przystępności cenowej badań całogenomowych *Whole Genome Sequencing Testing*. Celem niniejszego opracowania jest ocena zasadności postulatów popularyzacji oraz refundacji kosztów badań sekwencjonowania noworodków poprzez analizę uwarunkowań medycznych, etyki medycznej, wyzwań prawodawczych oraz obecnych uwarunkowań prawnych w tym zakresie. Przyjęto tezę, że stosowanie badań genomowych u niepełnoletnich niesie za sobą daleko idące konsekwencje w zakresie ochrony praw pacjentów. Z jednej strony włączenie badań całogenomowych noworodków do standardu opieki medycznej może przynieść rewolucję w medycynie, z drugiej strony może zagrażać prywatności i autonomii badanych oraz osób z nimi spokrewnionych.

W wyniku przeprowadzonych badań wykazano liczne zalety wynikające z rutynowego sekwencjonowania genomu noworodków oraz przedstawiono wykorzystanie tej metody na świecie. Wykazano również, że obecnie obowiązujące w Polsce regulacje prawne nie stanowią wystarczającego zabezpieczenia praw i wolności małoletnich. Prawo przyjmuje rolę niejako „następczą” – z opóźnieniem usiłuje regulować zastany stan faktyczny wywołany gwałtownym rozwojem nowoczesnych technologii oraz odkryć z zakresu genomiki. W ramach

postulatów *de lege ferenda* wskazano, że konieczne jest uaktualnienie oraz ujednolicenie regulacji prawnych w zakresie testów całogenomowych na niepełnoletnich.

Słowa kluczowe: genom, DNA, sekwencjonowanie całogenomowe (WGS), prawa dziecka, etyka badań genetycznych

Wprowadzenie

Rozwój nauki, medycyny oraz związanych z nimi nowych technologii przyniósł liczne wyzwania bioetyczne. Postęp w branży genomiki (dziedziny nauki zajmującej się analizą całych genomów oraz funkcjonowania zawartych w nich genów) daje nowe możliwości w zakresie diagnozowania, leczenia oraz zapobiegania chorobom, ale może również stanowić zagrożenie dla przestrzegania fundamentalnych praw człowieka.

Problematyka sekwencjonowania całogenomowego noworodków jest zagadnieniem złożonym i stanowiącym wyzwanie dla współczesnego prawodawstwa oraz etyki medycznej. Problem ten zyskał na znaczeniu w ostatnich latach dzięki większej przystępności prywatnych badań całogenomowych (*direct-to-consumer Whole Genome Sequencing Tests*), a także programów i inicjatyw rządowych mających na celu upowszechnienie oraz wprowadzenie sekwencjonowania całogenomowego noworodków do standardu opieki medycznej. Celem niniejszego opracowania jest ocena zasadności postulatów popularyzacji badań sekwencjonowania noworodków poprzez analizę uwarunkowań medycznych, kwestii bioetycznych, wyzwań prawodawczych oraz obecnych uwarunkowań prawnych w tym zakresie. W niniejszym artykule przyjęto tezę, że stosowanie badań genomowych u dzieci niesie za sobą daleko idące konsekwencje w zakresie ochrony praw młodych pacjentów i ich rodzin. Z jednej strony włączenie badań całogenomowych noworodków do standardu opieki medycznej może przynieść rewolucję w dziedzinie medycyny, z drugiej strony może zagrażać prywatności i autonomii badanych oraz osób z nimi spokrewnionych. W artykule przeprowadzono analizę uwarunkowań medycznych, etycznych i prawnych badań całogenomowych noworodków. Podjęto próbę odpowiedzi na pytanie, czy korzyści płynące z rutynowego sekwencjonowania genetycznego niemowląt przeważają nad negatywnymi konsekwencjami wykonywania tego typu badań na pacjentach niepełnoletnich. Głównym celem wywodu była próba ustalenia, czy obecne regulacje prawne stanowią wystarczające zabezpieczenie dla praw i wolności małoletniego.

Przeprowadzone badania wykazują liczne zalety wynikające z rutynowego sekwencjonowania genomu noworodków. Takie rozwiązanie jest coraz szerzej

wykorzystywane na świecie. Obecnie obowiązujące regulacje prawne w Polsce nie są jednak wystarczającym zabezpieczeniem praw i wolności małoletnich. Prawo przyjmuje rolę niejako „następczą” – z opóźnieniem usiłuje reagować na zastany stan faktyczny wywołany gwałtownym rozwojem nowoczesnych technologii oraz odkryć z zakresu genomiki. Istnieje wyraźna potrzeba uregulowania kwestii badań genetycznych, gdyż obecnie prawo nie chroni tych, którzy się takim badaniom poddają. W ramach postulatów *de lege ferenda* wskazano, że konieczne jest uaktualnienie oraz ujednoczenie regulacji prawnych w zakresie testów całogenomowych na niepełnoletnich.

Sekwencjonowanie genomu – uwarunkowania medyczne

Wielu badaczy prowadziło niezależne, odrębne badania nad śmiertelnością dzieci na przestrzeni wieków i usiłowało dowiedzieć się, jak prezentowała się statystyka śmiertelności niemowląt w różnych okresach, społecznościach i miejscach¹. Średnia uzyskana z licznych badań historycznych wskazuje, że w przeszłości około jedna czwarta niemowląt umierała w pierwszym roku życia, a nieomal połowa wszystkich dzieci nigdy nie doczekała osiągnięcia dojrzałości (na co wskazują dane zbierane w ciągu 2300 lat pomiędzy 400 rokiem przed narodzinami Chrystusa a 1900 rokiem naszej ery)². Na przestrzeni lat ryzyko zgonu niemowląt na całym świecie znacznie spadło. Dzisiejsza średnia światowa jest około 10 razy niższa niż średnia z przeszłości³. W krajach mających najwyższy standard opieki zdrowotnej dzieci (m.in. w Islandii) prawdopodobieństwo przeżycia niemowlęcia jest dziś 170 razy większe niż w XIX wieku⁴.

Trudności może przysparzać próba oszacowania, jakie konkretnie przyczyny i w jakiej skali odpowiadały dawniej za wysoką śmiertelność noworodków. Nieodpowiednia jest dokładne oszacowanie, do ilu zgonów przyczyniły się nieodpowiednia

1 A. Anthony, J. Volk, A. Atkinson, *Infant and child death in the human environment of evolutionary adaptation*, „Evolution and Human Behavior” 2013, vol. 34, s. 182–192, www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1090513812001237#s0015 (dostęp 31.10.2022).

2 M. Roser, *Mortality in the past – around half died as children*, <https://ourworldindata.org/child-mortality-in-the-past> (dostęp 31.10.2022).

3 IGME UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation, Stillbirth and child mortality estimates, <https://childmortality.org> (dostęp 31.10.2022).

4 *Levels & Trends in Child Mortality*, Estimates developed by the UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation, Report 2021, <https://childmortality.org/wp-content/uploads/2021/12/UNI-CEF-2021-Child-Mortality-Report.pdf> (dostęp 4.10.2023).

higiena osób odbierających porody czy nieodkazaone narzędzia⁵, a ile ze zgonów było skutkiem obciążeń genetycznych płodów. Współcześnie znane są już dokładne statystyki, m.in. dzięki badaniom genetycznym i ambitnym projektom badawczym jak *Human Genome Project* (HGP). HGP był kamieniem milowym, jednym z największych wyczynów naukowych w historii⁶. W przeciwieństwie do badań związanych z zewnętrzną eksploracją kosmosu HGP (trwający od 1 października 1990 r. do kwietnia 2003 r.) był określany jako „naukowa podróż do wewnątrz”⁷, prowadzona przez międzynarodowy zespół badaczy, którego celem było sekwencjonowanie i mapowanie wszystkich genów przedstawiciela gatunku *homo sapiens*. Projekt dał więc możliwość odczytania kompletnego genetycznego planu budowy człowieka⁸.

Genom to mapa całego kodu genetycznego organizmu⁹, która zawiera wszystkie geny, zarówno te aktywne, jak i nieaktywne. Podczas gdy ludzki genom przyciąga wiele uwagi w świecie nauki, nie jest on jedynym, który zainteresował naukowców i który został zsekwencjonowany. Do tej pory dokonano sekwencjonowania ponad 700 gatunków ze świata flory¹⁰, około 3300 ze świata fauny¹¹ i wielu innych mikroorganizmów, w tym wirusa SARS-CoV-2¹². To właśnie dzięki opublikowaniu i bezpłatnemu upublicznieniu w powszechnej internetowej bazie danych genomu wirusa SARS-CoV-2 naukowcy z całego świata reprezentujący rozmaite ośrodki badawcze i nurty nauki mogli bezzwłocznie przystąpić do prac nad opracowaniem

-
- 5 I. Loudon, *Ignaz Phillip Semmelweis' studies of death in childbirth*, „Journal of the Royal Society of Medicine” 2013, nr 106 (11), s. 461–463.
 - 6 National Human Genome Research Institute, *The Human Genome Project*, www.genome.gov/human-genome-project (dostęp 31.10.2022).
 - 7 R. McKie, *The wondrous map: how unlocking human DNA changed the course of science*, www.theguardian.com/science/2020/jun/21/human-genome-project-unlocking-dna-covid-19-cystic-fibrosis-molecular-scientists (dostęp 31.10.2022).
 - 8 *The Human Genome Project*, www.genome.gov/human-genome-project (dostęp 31.10.2022).
 - 9 *A Brief Guide to Genomics*, www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/A-Brief-Guide-to-Genomics (dostęp 31.10.2022).
 - 10 Y. Sun, L. Shang, Q.H. Zhu, L. Fan, L. Guo, *Twenty years of plant genome sequencing: achievements and challenges*, „Trends in Plant Science” 2022, vol. 27, issue 4, s. 391–401, <https://doi.org/10.1016/j.tplants.2021.10.006>.
 - 11 Washington State University, *Big gaps in quest to sequence genomes of all animals*, www.sciencedaily.com/releases/2021/12/211206090620.htm (dostęp 31.10.2022).
 - 12 A.A.T. Naqvi, K. Fatima, T. Mohammad, U. Fatima, I.K. Singh, A. Singh, S.M. Atif, G. Hariprasad, G.M. Hasan, M.I. Hassan, *Insights into SARS-CoV-2 genome, structure, evolution, pathogenesis and therapies: Structural genomics approach*, „Biochimica et Biophysica Acta – Molecular Basis of Disease” 2020, vol. 1866 (10), DOI:10.1016/j.bbdis.2020.165878.

szczepionki, co ostatecznie udało się osiągnąć w rekordowym tempie¹³. Szczepionka przeciwko SARS-CoV-2 była podawana zarówno ciężarnym (będącym w grupie podwyższonego ryzyka ciężkiego przebiegu infekcji COVID-19), jak i matkom karmiącym.

Łączny koszt projektu HGP szacowany jest na niespełna 3 miliardy dolarów amerykańskich¹⁴, a sama sekwencja pierwszego pełnego genomu wyceniana jest na 2,7 miliarda dolarów¹⁵. Obecnie zainteresowani konsumenci mogą zamówić drogą internetową zestaw do badania pełnego genomu (zakładając, że mieszkają w kraju, gdzie prowadzą działalność przedsiębiorstwa oferujące takie usługi) w cenach wahających się pomiędzy 200 a 600 dolarów amerykańskich¹⁶. Specjaliści przewidują, że przystępne cenowo badanie genomu kosztujące nie więcej niż 100 dolarów będzie szeroko dostępne szybciej, niż było to pierwotnie przewidywane¹⁷.

Powszechne zrozumienie nauki, jaką jest genomika, jak i technologii sekwencjonowania genomów przeszło niezwykle długą drogę od lat 90. ubiegłego stulecia. Choć sekwencjonowanie pierwszego ludzkiego genomu zajęło 13 lat (a łącznie aż 31¹⁸), dziś naukowcy są w stanie precyzyjnie zsekwencjonować genom jednej osoby w ciągu kilku godzin¹⁹ i to za znacznie niższą od pierwotnej cenę. Dr Eric Green, dyrektor Narodowego Instytutu Badań nad Genomem Ludzkim w USA, stwierdził, że „od czasu zakończenia *Human Genome Project* koszt sekwencjonowania DNA spadł milion razy”²⁰.

13 European Centre for Disease Prevention and Control, Technical guidance, *Sequencing of SARS-CoV-2: first update 18 January 2021*.

14 The Human Genome Project, *Frequently Asked Questions*, www.genome.gov/sites/default/files/genome-old/pages/Education/Smithsonian_Exhibition/Human_Genome_Project_FAQ.pdf (dostęp 31.10.2022).

15 E. Mullin, *The Price of DNA Sequencing Dropped From \$2.7 Billion to \$300 in Less Than 20 Years*, <https://onezero.medium.com/the-price-of-dna-sequencing-dropped-from-2-7-billion-to-300-in-less-than-20-years-f5e07c2f18b4> (dostęp 31.10.2022).

16 B. Colby, *Whole Genome Sequencing Cost*, <https://sequencing.com/education-center/whole-genome-sequencing/whole-genome-sequencing-cost> (dostęp 31.10.2022).

17 S. Singh, *The hundred-dollar genome: a health care cart before the genomic horse*, „Canadian Medical Association Journal” 2018, vol. 190 (16), s. E514, DOI:10.1503/cmaj.69259.

18 GENEYX, Better Data for Better Health, *The complete sequence of a human genome, Recent Advances in long-read genome sequencing and assembly methods have enabled the complete assembly of individual human chromosomes from telomere to telomere without gaps*, Cold Spring Harbor Laboratory, <https://geneyx.com/the-complete-sequence> (dostęp: 31.10.2022).

19 Genomics England, Genomic medicine, *Understanding Genomics*, www.genomicsengland.co.uk/understanding-genomics/genome-sequencing (dostęp 31.10.2022).

20 National Human Genome Research Institute, www.genome.gov (dostęp 31.10.2022).

Sekwencjonowanie genomu – uwarunkowania etyczne

Od początku realizacji Projektu Poznania Ludzkiego Genomu oczywiste było, że poszerzenie wiedzy o genomie będzie miało istotny wpływ na społeczeństwo. Liderzy HGP podkreślali, jak ważne będzie zajęcie się szerokim zakresem kwestii etycznych i społecznych związanych z pozyskiwaniem i wykorzystywaniem informacji genomowych, aby móc równoważyć potencjalne ryzyko, jak i korzyści płynące z włączenia tej nowej wiedzy do opieki klinicznej i dalszych badań naukowych. Program *Ethical, Legal, and Social Implications* (ELSI) w National Human Genome Research Institute (NHGRI) został utworzony w 1990 roku w celu nadzorowania działań w tych dziedzinach. Od czasu powstania programu ELSI w NHGRI wniósł znaczący wkład do dziedziny genomiki, m.in. istotne zmiany w sposobie, w jaki badacze i instytucjonalne komisje rewizyjne nadzorują proces wyrażania zgody (różne rodzaje i typy *consent forms*) na badania genomiczne. Warto zwrócić uwagę na kluczowe wytyczne dotyczące polityki w zakresie udostępniania danych genomowych, zwłaszcza potrzebę zachowania równowagi (oraz potencjalny konflikt wartości) pomiędzy otwartością baz danych naukowych przyczyniającą się do rozwoju nauki, a co za tym idzie do polepszenia jakości życia i rozwoju medycyny, a z drugiej strony prywatnością i autonomią pacjentów oraz osób z nimi spokrewnionych. Celem programu ELSI jest promowanie dialogu na temat konsekwencji genomiki oraz kształtowanie właściwej kultury wokół genomiki w środowisku badawczym, medycznym i społecznym.

Krytycy nowych programów z dziedziny genomiki rozważają interesujące kwestie: medyczny stopień użyteczności sekwencjonowania genomu niemowląt oraz dylematy etyczne związane z sekwencjonowaniem genomów zdrowych noworodków. Podawana w wątpliwość jest zasadność szerokiej dostępności tego typu badań, a co za tym idzie – zasadność postulatów dotyczących pełnej refundacji w ramach publicznych systemów opieki medycznej. Niewykluczone, że powszechny dostęp do informacji o pełnej historii genetycznej każdego człowieka prowadziłby do manipulacji genetycznych, zamachów na wolność samostanowienia, mogłyby się także powtórzyć karygodne praktyki z przeszłości, jakimi były działania eugeniczne²¹, a więc próby ulepszania gatunku ludzkiego poprzez selektywne rozmnażanie²². Zdaniem autorki jednak, w sytuacji braku powszechnej dostępności tego typu badań najbogatsza warstwa społeczeństwa i tak zapewni sobie dostęp do najnowszych rozwiązań medycznych i najdokładniejszych testów, niezależnie od

21 Karta Praw Podstawowych Unii Europejskiej (Dz. Urz. UE 2016/C 202/02 z dnia 7.06.2016), art. 3, zakazujący praktyk eugenicznych.

22 D. Krekora-Zajac, *Prawo do materiału genetycznego człowieka*, Warszawa 2014, s. 40.

tego, czy są one refundowane czy dostępne legalnie w danym kraju. Taki kierunek widoczny jest w kontekście nielegalnych modyfikacji kodu genetycznego zarodków (a więc tworzenia tzw. *designer babies*²³), które możliwe są po dokonaniu sekwencjonowania genomu płodu. Trudności w dostępie do badań genetycznych noworodków mogą doprowadzić do powiększających się nierówności pomiędzy klasami społecznymi. W opinii autorki, sekwencjonowanie genomów zdrowych niemowląt jest nie tylko etyczne, ale przede wszystkim pożyteczne. Odpowiednio uregulowane może nieść korzyści zarówno dla samych niepełnoletnich pacjentów, jak i dla społeczeństwa jako całości.

Sekwencjonowanie genomu noworodków jako wyzwanie dla współczesnego prawodawstwa

Obecnie dzieci oraz niemowlęta cierpiące na różnego rodzaju problemy zdrowotne są badane pod kątem wielu wrodzonych schorzeń przy użyciu sekwencjonowania całego genomu, a wkrótce może się okazać, że takim samym badaniom zostaną poddani ich zdrowi rówieśnicy. We wrześniu 2021 roku *Genomics England*, główna organizacja badawcza zajmująca się genomiką w Wielkiej Brytanii, ogłosiła zamiar realizacji pilotażowego programu, w którym sekwencjonowanie całego genomu byłoby wykorzystane do wykrywania setek chorób genetycznych w dużej grupie badawczej, konkretnie u dwustu tysięcy zdrowych noworodków. Inicjatywa ta, nazwana *Newborn Genomes Programme*, spotkała się z pozytywnym przyjęciem brytyjskiej opinii publicznej. Należy jednak podkreślić, że ogłoszenie programu wywołało również kontrowersje w środowisku naukowym²⁴. Genomy, w tym ten ludzki, są wyjątkowo cennymi narzędziami naukowymi, gdyż umożliwiają naukowcom badanie wzajemnego oddziaływania różnych genów i stanowią punkt odniesienia, z którym można porównać fragment kodu genetycznego danej osoby. W związku z tym nasuwa się pytanie o potencjalne oraz realne korzyści sekwencjonowania genomu niemowląt. Analiza genomu stanowi precyzyjne narzędzie umożliwiające skuteczną identyfikację osób, a więc sekwencjonowanie genomu niemowląt ujawniłoby przypadki, w których doszło do zamiany noworodków, jeśli

23 D. King, *Editing the human genome brings us one step closer to consumer eugenics, Hijacked by the free market, human gene editing will lead to greater social inequality by heading where the money is: designer babies*, www.theguardian.com/commentisfree/2017/aug/04/editing-human-genome-consumer-eugenics-designer-babies (dostęp 31.10.2022).

24 H. Devlin, *Scientists raise concerns over UK baby genome sequencing plan*, www.theguardian.com/science/2021/dec/02/scientists-raise-concerns-over-uk-baby-genome-sequencing-plan (dostęp 31.10.2022).

wyniki sekwencjonowania noworodka zestawiać z wynikami sekwencjonowania jego rodziców. Obok tej oczywistej zalety rutynowe sekwencjonowanie genomów noworodków jest wymieniane jako aspiracyjny element opieki zdrowotnej określanej jako „precyzyjna, dopasowana, zindywidualizowana”. Zasadniczo sekwencjonowanie niemowląt stanowi nie więcej niż rozszerzenie badań przesiewowych pod kątem występujących u noworodków chorób genetycznych. Badania przesiewowe niemowląt są obecnie standardem i opierają się na analizie produktów przemiany materii²⁵. Warto podkreślić tutaj, że same badania przesiewowe noworodków nie są niczym nowym, zostały one po raz pierwszy wdrożone już na początku lat 60. ubiegłego stulecia. Początkowo poszerzanie zakresu badań było procesem powolnym, jako że każde dodatkowe zaburzenie wymagało oddzielnego badania. Postęp technologiczny w zakresie metod biochemicznych umożliwił radykalne rozszerzenie skali badań przesiewowych noworodków, zwłaszcza dzięki zastosowaniu metody tandemowej spektrometrii mas. Gwałtowny rozwój technologii sekwencjonowania całogenomowego spowodował stałe obniżenie zarówno kosztów, jak i czasu trwania analizy genetycznej. Zmiana ta umożliwiła przeprowadzanie ogromnej liczby równoległych sekwencjonowań²⁶.

W opinii autorki najbardziej oczywistą zaletą sekwencjonowania genomów noworodków jest to, że posiadanie kompletnej informacji genomowej niemowlęcia może umożliwić lekarzom natychmiastowe wykrycie oraz leczenie wielu chorób genetycznych. Badania przesiewowe w kierunku występowania schorzeń genetycznych nie tylko ratują życie²⁷, lecz także są niezwykle opłacalne. Należy podkreślić, że całościowy koszt badania sekwencji genomu jest niejako rozłożony na większą liczbę chorób i cech farmakogenetycznych, z których sekwencji pacjent (bądź jego lekarz) będzie mógł korzystać przez całe życie. Jako przykład użyteczności tego typu badań wymienia się m.in. wrodzony ciężki złożony niedobór odporności (SCID). Schorzenie to, tłumiące funkcje odpornościowe poprzez liczne mutacje białych krwinek, było niegdyś uważane za chorobę terminalną²⁸. Coraz liczniejsze badania

25 L.G. Biesecker, E.D. Green, T. Manolio, B.D. Solomon, D. Curtis, *Should all babies have their genome sequenced at birth?*, „British Medical Journal” 2021, vol. 375, s. n2679, DOI:10.1136/bmj.n2679.

26 I. Remec Ziga, K. Trebusak Podkrajsek, B. Repic Lampret, J. Kovac, U. Groselj, T. Tesovnik, T. Battelino, M. Debeljak, *Next-Generation Sequencing in Newborn Screening: A Review of Current State*, „Frontiers in Genetics” 2021, vol. 12, DOI:10.3389/fgene.2021.662254.

27 N. Kelly, D.C. Makarem, M.P. Wasserstein, *Screening of Newborns for Disorders with High Benefit-Risk Ratios Should Be Mandatory*, „The Journal of Law, Medicine and Ethics” 2016, vol. 44 (2), s. 231–240, DOI:10.1177/1073110516654133.

28 National Institute of Allergy and Infectious Diseases, *Severe Combined Immunodeficiency (SCID)*, www.niaid.nih.gov/diseases-conditions/severe-combined-immunodeficiency-scid (dostęp 31.10.2022).

genetyczne niemowląt sprawiły, że SCID, choć nadal uznawany za poważne schorzenie, jest obecnie uleczalny.

Test NIPT (*Non-Invasive Prenatal Testing*) oznacza genetyczne, nieinwazyjne badanie prenatalne, które korzysta z metody analizy wolnego płodowego DNA (cffDNA, *cell free fetal DNA*). Można je wykonać zwykle od 10 tygodnia ciąży. Płody w Wielkiej Brytanii i USA²⁹ są rutynowo badane pod kątem wielu chorób genetycznych przy użyciu próbki krwi matki i podstawowych metod amplifikacji DNA. Dzieci, u których po kilku tygodniach od narodzin występują komplikacje, zostają skierowane do przeprowadzenia bardziej szczegółowego zestawu badań genetycznych, w tym do sekwencjonowania całego genomu. To skłoniło zwolenników sekwencjonowania genomu niemowląt do sformułowania pytania o to, dlaczego podejście proaktywne nie jest aktualnie standardem, a więc dlaczego wszystkie noworodki nie są obecnie kierowane na szeroko zakrojone badania. Wciąż przeprowadza się rutynowe badania tylko dla wykrycia trzech lub czterech tuzinów chorób³⁰, podczas gdy możliwe jest wykrycie tysięcy chorób, gdyby przeprowadzono badania całogenomowe zaraz po urodzeniu dziecka. Ponadto posiadanie danych pełnego genomu może okazać się przydatne dla pacjentów w późniejszym okresie życia. Nietrudno wyobrazić sobie przyszłość, w której medycy świadczący podstawową opiekę zdrowotną będą mogli dostosować schemat opieki nad każdym pacjentem do indywidualnych wymagań i specyfiki jego genomu³¹. Spersonalizowana medycyna, diagnostyka i zindywidualizowane terapie najprawdopodobniej staną się w przyszłości rewolucją, rozmiarem przypominającą tę informatyczną sprzed 30 lat³². Powszechne sekwencjonowanie genomu noworodków dałoby lekarzom skuteczne narzędzia, które jeszcze do niedawna pozostawały futurystyczną mrzonką, a dziś znajdują się nieomal na wyciągnięcie ręki. Interesującą kwestią jest – w razie nadania badaniom genomowym niemowląt statusu rutynowych, do czego najprawdopodobniej dojdzie w niedalekiej przyszłości – postulat uczynienia ich obowiązkowymi, podobnie jak ma to miejsce w przypadku niektórych szczepień ochronnych. W opinii autorki, uczynienie rutynowych badań genetycznych

29 National Institute of Allergy and Infectious Diseases, *How many newborns are screened in the United States?*, www.nichd.nih.gov/health/topics/newborn/conditioninfo/infants-screened (dostęp 31.10.2022).

30 T. Lewis, *23 and Baby*, „Nature” 2019, vol. 576, s. S8–S12, www.nature.com/articles/d41586-019-03715-w (dostęp 31.10.2022).

31 National Human Genome Research Institute, *Personalised Medicine*, www.genome.gov/genetics-glossary/Personalized-Medicine (dostęp 31.10.2022).

32 C. Hooper, *The genomic revolution is coming – and with it some big dilemmas*, <https://theconversation.com/the-genomic-revolution-is-coming-and-with-it-some-big-dilemmas-42101> (dostęp 31.10.2022).

noworodków obowiązkowymi byłyby nieuzasadnione. Badania całogenomowe (zwłaszcza wykonywane u niemowląt) wciąż budzą kontrowersje natury etycznej i ich obligatoryjność najprawdopodobniej spotkałaby się z potężnym sprzeciwem opinii publicznej. Nie brakuje krytyków powszechnego sekwencjonowania genomu noworodków. Dr David Curtis, genetyk specjalizujący się w schorzeniach psychiatrycznych z University College London, sam nie rekomenduje tego typu wczesnego sekwencjonowania³³. Zachęca on, by wyobrazić sobie sytuację, gdy od samego momentu narodzin pacjent oraz jego rodzina wiedzą, jaka najprawdopodobniej będzie przyczyna śmierci pacjenta. W przypadku niektórych chorób możliwe jest nawet oszacowanie przewidywanej długości życia. Dr Curtis zwraca uwagę na jeden z potencjalnych problemów związanych z badaniami genomowymi: pacjent może odkryć nieuleczalną chorobę, która dotknie go dopiero w późniejszym okresie życia (dotknie bądź nie – wykryte markery chorobowe mogą wskazywać na większe ryzyko wystąpienia bądź rozwinięcia się jakiejś choroby, jednak choroba ta może wcale nie wystąpić). Jednym z takich przykładów jest choroba Huntingtona³⁴, rzadkie neurodegeneracyjne schorzenie powodujące drżenie, trudności poznawcze i ruchy płasawicze³⁵, które zazwyczaj nie ujawnia się przed 40. rokiem życia. Choroba ta może zostać jednak wykryta dzięki wykonaniu badań całogenomowych po narodzinach dziecka. Niestety, jak dotąd nie udało się odkryć skutecznej metody jej leczenia.

Część pacjentów uznających, że „wiedza to potęga” wolałaby z góry wiedzieć, co im grozi, nawet jeśli byłyby to obciążające psychicznie informacje. Należy również wspomnieć o tym, że niektóre z danych uzyskanych dzięki wczesnym badaniom genetycznym to wiedza pozytywna – pacjenci mogą dowiedzieć się, gdzie leżą ich pozytywne predyspozycje. Są jednak też tacy badani, dla których posiadanie wiedzy o stanie zdrowia całego organizmu to zbyt wielki stres i obciążenie mentalne. Należy podkreślić, że diagnostyce genetycznej zawsze powinno towarzyszyć poradnictwo genetyczne, obejmujące również profesjonalną pomoc psychologiczną. Osoby mające świadomość zagrożenia chorobami genetycznymi mogą zmagać się z ogromnym stresem, niepokojem oraz trudnościami emocjonalnymi, z którymi mogą sobie nie poradzić bez uzyskania wszechstronnej fachowej pomocy³⁶.

33 L.G. Biesecker, E.D. Green, T. Manolio, B.D. Solomon, D. Curtis, *Should all babies...*, s. n2679.

34 Alzheimer's Association, Huntington's Disease, www.alz.org/alzheimers-dementia/what-is-dementia/types-of-dementia/huntington-s-disease (dostęp 31.10.2022).

35 Mayo Clinic Org, Huntington's disease, www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/symptoms-causes/syc-20356117 (dostęp 31.10.2022).

36 F. Maj, *Samopoczucie i samoaktualizacja osób zagrożonych onkologicznie*, w: E. Kilar (red.), *Genetyczne i onkologiczne problemy człowieka*, Świdnica 2004, s. 62.

Poradnictwo genetyczne ma na celu nie tylko skompletowanie i opracowanie medycznych danych pacjenta, lecz także udzielenie mu niezbędnych informacji dotyczących sposobów dziedziczenia i prawdopodobieństwa wystąpienia choroby. Personel medyczny (w którego skład wchodzi nie tylko lekarze) powinien być odpowiednio wykwalifikowany, by przedstawić badanemu informacje w taki sposób, by ten mógł bez przeszkód oraz w pełni zrozumieć wszystkie możliwości postępowania, potencjalne następstwa oraz przewidywany rozwój choroby³⁷. Taki model stanowi wzór idealnego systemu opieki, jednakże w rzeczywistości pacjenci nie zawsze, z różnych przyczyn, mogą liczyć na tego rodzaju wsparcie. Należy zauważyć także, że poradnictwo medyczne można efektywnie świadczyć jedynie osobom świadomym i dojrzałym.

Część specjalistów twierdzi, że noworodki nie powinny być badane pod kątem wszystkich potencjalnie występujących u nich chorób, gdyż obciążałoby to nadmiernie ich rodziny³⁸, jak i system opieki zdrowotnej. Trudno wykazać, że pełne badania przesiewowe niemowląt byłyby przydatne klinicznie w przypadku zaburzeń występujących u osób dorosłych lub które są nieuleczalne. Zamiast tego postulowane jest alternatywne rozwiązanie – stopniowe wprowadzanie procesu, w którym sekwencja genomowa jest generowana w chwili narodzin, ale warianty genomowe są ujawniane sukcesywnie – częściowo najpierw u noworodków (np. określone wyniki badań przesiewowych), następnie w wieku dziecięcym (siatkówczak, guz Wilmsa), w wieku nastoletnim (kardiomiopatia, aortopatia), u osób w wieku rodzczym (ryzyko nosicielstwa) i w wieku dorosłym (rak piersi, rak jelita grubego)³⁹.

Zdaniem autorki, małoletniemu pacjentowi należy zapewnić samodzielny dostęp do wyników jego badań genetycznych oraz dokumentacji medycznej w odpowiednim dla niego czasie. Decyzja o określeniu stosownego momentu powinna być podjęta w procesie konsultacji przez opiekunów prawnych małoletniego oraz wykwalifikowanych doradców genetycznych. Opiekunowie prawni małoletniego muszą mieć możliwość podjęcia decyzji w zakresie tego, jakie informacje będą przekazane małoletniemu pacjentowi (np. gdy dziecko urodzone z płcią określoną jako żeńska miałoby kariotyp XY, co prognozuje wystąpienie zaburzeń rozwoju i różnicowania płci, niedorozwój układu rozrodczego, bezpłodność oraz zagrożenie wystąpienia choroby nowotworowej, udostępnienie tej informacji

37 J.M. Friedman, B. McGillivray, *Poradnictwo genetyczne*, w: J. Friedmam (red.), *Genetyka*, pol. wyd. red. J. Limon, Wrocław 2002, s. 252–253.

38 L. Moody, L. Atkinson, I. Kehal et al., *Healthcare professionals' and parents' experiences of the confirmatory testing period: a qualitative study of the UK expanded newborn screening pilot*, „BMC Pediatrics” 2017, vol. 17, <https://doi.org/10.1186/s12887-017-0873-1>.

39 L.G. Biesecker, E.D Green, T. Manolio, B.D. Solomon, D. Curtis, *Should all babies...*, s. n2679.

przedwcześnie nie przyniesie korzyści samemu dziecku). Opiekunowie prawni powinni mieć możliwość sprzeciwić się udostępnieniu informacji o obciążeniach genetycznych małoletniemu pacjentowi, lecz tylko do momentu osiągnięcia przez niego pełnoletności.

Ważną kwestią jest również prywatność. Zakładając istnienie krajowej bazy genetycznych informacji zdrowotnych, wszystkie wyniki pochodzące z wczesnych badań całogenomowych musiałyby być zabezpieczone w potężnej krajowej bazie danych⁴⁰. Pełne sekwencjonowanie genomów noworodków w niedalekiej przyszłości może doprowadzić do tego, że najbogatsze państwa (jak np. Islandia⁴¹) i ich systemy medyczne będą posiadać informacje genetyczne o wszystkich swoich obywatelach. Niezwykła waga (a także monetarna wartość osiągnięta na czarnym rynku) danych wrażliwych, jakimi są dane genetyczne, może wiązać się z zagrożeniami hakerskimi czy terrorystycznymi, co znacznie utrudnia skuteczne zapewnienie bezpieczeństwa, zarówno w ujęciu wewnętrznym, jak i zewnętrznym. Bezpieczeństwo to – co należy uwypuklić – dotyczy nie tylko jednostek – osób fizycznych, ich rodzin, społeczności, do których należą, czy mniejszości narodowych lub etnicznych, lecz także państwa jako podmiotu prawa międzynarodowego, a tym samym również społeczności międzynarodowej. Medyczne bazy danych są zabezpieczane w coraz bardziej wyrafinowany sposób, jednakże ataki hakerów również stają się coraz bardziej wyszukane. Jak pokazały niedawne wydarzenia⁴² związane z oprogramowaniem typu *ransomware* (oprogramowaniem złośliwym, które blokuje dostęp lub uniemożliwia odczytanie zapisanych danych np. poprzez techniki szyfrujące, a następnie żąda od ofiary okupu za przywrócenie stanu pierwotnego⁴³), żadna baza danych nie jest całkowicie odporna na tego typu ataki.

Rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 roku w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych (ogólne rozporządzenie o ochronie danych)⁴⁴ oraz Europejska Konwencja Bio-

40 Za: Genome Sequence Archive for Human (GSA), <https://ngdc.cncb.ac.cn/gsa-human> (dostęp 31.10.2022).

41 D. Gudbjartsson, H. Helgason, S. Gudjonsson et al., *Large-scale whole-genome sequencing of the Icelandic population*, „Nature Genetics” 2015, vol. 47, s. 435–444, <https://doi.org/10.1038/ng.3247>.

42 S. Gleim, *Surge in Ransomware Attacks Exposes U.S. Cyber Vulnerabilities*, <https://computer.howstuffworks.com/ransomware-attacks-news.htm> (dostęp 31.10.2022).

43 B.R. Sharton, *Ransomware Attacks Are Spiking. Is Your Company Prepared?*, <https://hbr.org/2021/05/ransomware-attacks-are-spiking-is-your-company-prepared> (dostęp 31.10.2022).

44 Rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie

etyczna, przyjęta przez Komitet Ministrów Rady Europy w dniu 19 listopada 1996 roku⁴⁵ wyrażają minimalny standard ochrony podstawowych praw i wolności w związku z rozwojem nauk medycznych i koniecznością ochrony danych osobowych pacjentów. Obecnie nie ma jednak kompleksowej ustawy regulującej kwestie genetyczne, stanowiącej odpowiednie zabezpieczenie praw i wolności pacjentów oraz konsumentów. Adam Bodnar, pełniący w Polsce w latach 2015–2021 funkcję Rzecznika Praw Obywatelskich, wielokrotnie postulował w resorcie zdrowia o stosowną ustawę, wskazując na nieadekwatność istniejących ogólnych przepisów o udzielaniu świadczeń zdrowotnych do testów genetycznych⁴⁶. W zdecydowanej większości państw europejskich obowiązują ustawy regulujące kwestie genetyczne, podczas gdy w polskim porządku prawnym nie ma takiej regulacji. Wskazuje się na mnogość aktów prawnych regulujących te zagadnienia, występowanie problemu niekonsekwencji terminologicznej oraz brak spójnej regulacji problemu.

Badania całogenomowe noworodków stanowią wyzwanie dla współczesnego prawodawstwa. Mimo tego potencjalne korzyści płynące z rutynowego przeprowadzania tego typu badań są znaczące, jednak w obliczu braku stosownych uregulowań prawnych należy przeanalizować niezbędne mechanizmy ochrony jednostki przed nadużyciami oraz ewentualną kolizję z dobrami prawnymi i interesami innych osób (krewnych jednostki).

Sekwencjonowanie genomu noworodków – uwarunkowania prawne

Zasadniczą kwestią procesu sekwencjonowania genomu jest zgoda samego pacjenta (oświadczenie pacjenta wyrażone w formie pisemnej poprzez podpisanie formularza zgody tzw. *consent form*, z którym pacjent zapoznaje się przed badaniem). Obowiązkową częścią każdego zlecenia wykonania badań genetycznych jest poprawnie wypełniona i podpisana deklaracja świadomej zgody na wykonanie tychże badań. Formularz zgody zwykle opracowywany jest przez personel laboratorium wykonującego badania. Oprócz podstawowych danych osobowych pacjenta, w zależności od miejsca wykonywania badania, na formularzu znaleźć się mogą również informacje dotyczące np. dalszego użycia pobranej próbki badawczej, jej wykorzystania

swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (ogólne rozporządzenie o ochronie danych) (Dz. Urz. UE L 119 z dnia 4.04.2016 r.).

45 Konwencja o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej wobec zastosowań biologii i medycyny przyjęta przez Komitet Ministrów w dniu 19 listopada 1996 r.

46 Biuletyn Informacji Publicznej RPO, *Adam Bodnar upomina się w resorcie zdrowia o ustawę dotyczącą testów genetycznych*, <https://bip.brpo.gov.pl/pl/content/adam-bodnar-za-ustawowym-uregulowaniem-testow-genetycznych> (dostęp 31.10.2022).

do celów naukowych, a także informacje w zakresie implikacji wynikających z badania (a więc czego dokładnie dowie się badany i jak ta wiedza może na niego wpłynąć). To właśnie kwestia konsekwencji badań genetycznych, ilość i ich rodzaj stanowią największy dylemat etyczny. By zgodę pacjenta móc uznać za faktycznie świadomą, należy udzielić mu pełnych i wyczerpujących informacji, które umożliwią mu zdobycie niezbędnej wiedzy i zrozumienie potencjalnych następstw wynikających z tego typu badań. Bez tych informacji niemożliwe jest bowiem podjęcie przez pacjentów świadomej zgody na wykonanie badań genetycznych i zaakceptowanie implikacji wynikających z pozyskania wiedzy o samym sobie oraz predyspozycjach biologicznych, której dostarczają wyniki badań genetycznych. Genetyka oraz genomika pozostają dziedzinami wysoce skomplikowanymi, a podczas badań statystycznych populacji⁴⁷ stwierdzono dysproporcję wiedzy pomiędzy naukowymi i medycznymi koncepcjami związanymi z genetyką, jak również pomiędzy medycznymi zastosowaniami i społecznymi konsekwencjami testów genetycznych. Dysproporcja ta sugeruje, że wzmożone działania mające na celu skuteczne przedstawienie korzyści, ryzyka oraz ograniczeń związanych z testami genetycznymi, w szczególności na poziomie społecznym i osobistym, są konieczne, aby zapewnić pacjentom możliwość świadomego podejmowania decyzji⁴⁸.

Trudno jednak oczekiwać, że dokument liczący przeważnie jedną stronę formatu A4 umożliwi wszystkim zainteresowanym pełne zrozumienie wysoce skomplikowanych zagadnień, jakimi są zawiłości nowoczesnej genetyki klinicznej⁴⁹. Trudności nastęrcza zawarcie wystarczającej liczby informacji w formularzu zgody (co da pacjentowi możliwie jak największą wiedzę na temat zaplanowanego badania) i jednocześnie zachowanie czytelności, zwięzłości i przejrzystości tekstu formularza. Dodatkowym utrudnieniem jest to, że w przypadku badań genetycznych noworodków niemożliwe jest udzielenie zgody przez samych zainteresowanych. Powstaje pytanie o możliwość wyrażenia zgody przez rodziców niepełnoletniego pacjenta oraz kwestię potencjalnego domniemania tejże zgody w wyjątkowych sytuacjach. Zdaniem autorki, takie rozwiązanie byłoby zbyt daleko idące i potencjalnie prowadzące do poważnych nadużyć. Zupełnie inaczej prezentuje się sprawa

47 I.A. Sherburn, K. Finlay, S. Best, *How does the genomic naive public perceive whole genomic testing for health purposes? A scoping review*, „European Journal of Human Genetics” 2023, vol. 31, s. 35–47, <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01208-5> (dostęp 21.03.2023).

48 S.B. Haga, W.T. Barry, R. Mills, G.S. Ginsburg, L. Svetkey, J. Sullivan, H.F. Willard, *Public knowledge of and attitudes toward genetics and genetic testing*, „Genetic Testing and Molecular Biomarkers” 2013, vol. 17 (4), s. 327–335, doi:10.1089/gtmb.2012.0350.

49 S. Dheensa, G. Crawford, C. Salter, M. Parker, A. Fenwick, A. Lucassen, *How do clinical genetics consent forms address the familial approach to confidentiality and incidental findings? A mixed-methods study*, „Familiar Cancer” 2018, vol. 17 (1), s. 155–166, DOI:10.1007/s10689-017-9994-9.

zgody u pacjentów pełnoletnich, a inaczej u dzieci czy niemowląt. Prowadzi to do licznych pytań o to, jak zabezpieczyć prawa niepełnoletnich i ich interesy w kontekście podejmowania decyzji o badaniach przesiewowych, oraz o rolę rodziców i podmiotów publicznych w tej sferze. Warto w tym miejscu podkreślić, że noworodek diagnozowany za pomocą testów genetycznych jest pełnoprawnym pacjentem w rozumieniu ustaw i w związku z tym należy mu się ochrona wszystkich przysługujących mu praw pacjenta⁵⁰. W tym kontekście analizie poddać należy obecnie istniejące regulacje prawne w zakresie oceny stosownego zabezpieczenia praw i wolności małoletniego.

Trudno znaleźć bezpośrednie odniesienia do badań całogenomowych noworodków w źródłach prawa międzynarodowego. Najbliższe tematowi niniejszej publikacji nawiązania znajdują się w Deklaracji APGT⁵¹ (*Additional Protocol concerning Genetic Testing for Health Purposes*) Rady Europy oraz Deklaracji UNESCO w sprawie danych genetycznych człowieka⁵², które wyznaczają okoliczności, w jakich małoletni może zostać poddany badaniom genetycznym. W obu tych dokumentach widoczna jest podobna argumentacja. Zgodnie z Deklaracją UNESCO w sprawie ludzkich danych genetycznych, genetyczne badania przesiewowe lub testy na osobie małoletniej są dopuszczalne jedynie wtedy, gdy mają istotne implikacje dla zdrowia tej osoby i uwzględniają jej najlepszy interes. Podobnie w przypadku Deklaracji APGT Rady Europy, która to *expressis verbis* odnosi się do badań przesiewowych, jednak w odniesieniu do praw indywidualnych odwołuje do ogólnych postanowień protokołu. Zgodnie z nią, co do zasady, jeśli to tylko możliwe, badania genetyczne nie powinny być przeprowadzane na osobie małoletniej, powinny być one odroczone do czasu uzyskania przez nią zdolności do wyrażenia samodzielnej zgody – chyba że zwłoka ta byłaby szkodliwa dla jej zdrowia lub dobra, co obejmuje negatywne skutki braku zarówno działań terapeutycznych, jak i profilaktycznych. Zdaniem autorki, założenie wynikające z Deklaracji APGT RE zdaje się zbyt restrykcyjne, gdyż stałoby na przeszkodzie implementacji badań całogenomowych noworodków jako elementu profilaktyki medycznej.

Unia Afrykańska i Stowarzyszenie Narodów Azji Południowo-Wschodniej nie przewidują szczególnych warunków, lecz zawierają ogólne założenia dotyczące

50 A. Malarewicz-Jakubów, *Dziecko jako pacjent*, w: E.M. Guzik-Makaruk, V. Skrzypulec-Plinta, J. Szamatowicz (red.), *Wybrane prawne i medyczne problemy ginekologii dziecięcej*, Białystok 2015, s. 51–62.

51 Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes, Council of Europe Treaty Series – No. 203, Strasbourg, 27.11.2008 r.

52 Międzynarodowa Deklaracja UNESCO w sprawie danych genetycznych z dnia 16 października 2003 r.

praw dziecka, jak np. najlepsze zabezpieczenie interesów dziecka (Unia Afrykańska) i szczególna pomoc w tym okresie życia (Stowarzyszenie Narodów Azji Południowo-Wschodniej), a także szczególne zobowiązania dotyczące ochrony zdrowia dziecka. System Organizacji Państw Amerykańskich nie wymienia żadnych specyficznych gwarancji dla dziecka, kwestie te musiałyby być rozwiązywane na podstawie przepisów ogólnych. Podobnie jest w przypadku kwestii dalszych badań na próbkach pochodzących z wyników badań noworodków – najbardziej bezpośrednio unormowania zidentyfikować można w ramach systemów Rady Europy i ONZ. Normy te dopuszczają tego typu badania jedynie w wyjątkowych przypadkach, przy wystąpieniu określonej relacji ryzyka do korzyści zdrowotnych. Co istotne, osoba, której dotyczą (pacjent), może być narażona jedynie na niewielkie obciążenie lub ryzyko, a same badania mają przyczynić się do poprawy zdrowia innej osoby z tymi samymi uwarunkowaniami genetycznymi lub w tej samej kategorii wiekowej lub przynieść przynajmniej potencjalną korzyść⁵³. Zdaniem autorki, przytoczone wyżej odniesienia do badań całogenomowych uznają zasadność wykonywania badań genomowych na noworodkach jedynie w sytuacjach, kiedy korzyść wynikająca z wykonania badania jest oczywista, mianowicie w sytuacji, gdy badanie przyczyni się do poprawy zdrowia lub przyniesie korzyść innej osobie (obciążonej podobnymi uwarunkowaniami genetycznymi bądź znajdującej się w tej samej kategorii wiekowej). Tak ograniczające założenie zasadności wykonywania badań całogenomowych wyklucza jednak całkowicie użyteczność przeprowadzania badań genomowych nieprzynoszących natychmiastowo wymiernych korzyści, a mających na celu jedynie poszerzenie baz danych genetycznych wariacji oraz budowę map genomowych. Mimo że naukowcom udało się odkodować wszystkie spośród 3,2 miliarda par bazowych, a więc zestawów genetycznych „liter” (co daje ponad 6 miliardów pojedynczych „liter” A, C, G oraz T składających się na genom jednostki), wciąż potrafią zinterpretować oni jedynie niewielki ich wycinek. Zdecydowana większość, bo aż 98% kodu DNA nie koduje bowiem białek⁵⁴. Badania sugerują, że około 75% kodu genetycznego zawiera bezużyteczne obecnie dla człowieka informacje⁵⁵. Należy zauważyć, że tempo postępu w dziedzinie genomiki

⁵³ *Report: Analysis of the legal and human rights requirements for genomics in and outside the EU*, 29 March 2019, WP2 – Human Genetics and Genomics, task 2.2, Ref. Ares(2019)2271539.

⁵⁴ N. Bai, D. Smith, *The Mysterious 98%: Scientists Look to Shine Light on Our Dark Genome*, www.ucsf.edu/news/2017/02/405686/mysterious-98-scientists-look-shinelightourdarkergenome#:~:text=But%20a%20perplexing%20problem%20quickly,do%20not%20code%20for%20proteins (dostęp 21.03.2022).

⁵⁵ M. Le Page, *At least 75 per cent of our DNA really is useless junk after all*, www.newscientist.com/article/2140926-at-least-75-per-cent-of-our-dna-really-is-useless-junk-after-all (dostęp 21.03.2022).

jest bezprecedensowe⁵⁶. Niezbędne jest stałe zwiększanie baz danych indywidualnych zsekwencjonowanych genomów, aby umożliwić badaczom uzupełnienie luk oraz pełne odkodowanie powiązań w obrębie map genomów noworodków. Gdyby do celów naukowych swoje genomy udostępniali jedynie pełnoletni i w pełni świadomi pacjenci, to w przypadku rzadko występujących chorób genetycznych, charakteryzujących się wysoką i przedwczesną śmiertelnością, najprawdopodobniej nigdy nie udałooby się zbudować wystarczająco dużej bazy danych, by dać chorym nadzieję na zrozumienie podstaw ich choroby czy odkrycie nowych metod leczenia rzadkich schorzeń o podłożu genetycznym.

Kolejny istotny aspekt procesu wyrażenia zgody związany jest z naturą samego kodu genetycznego. Ponieważ kod DNA jest dziedziczony od rodziców, wszyscy ludzie w zasadzie mają dwa genomy: jeden od matki, a drugi od ojca⁵⁷. Z kolei każdy z tych rodziców dzieli genom ze swoimi rodzicami. Genom częściowo dzielony jest również z dalszymi krewnymi, takimi jak rodzeństwo, wujostwo, kuzyństwo. Nasuwają się więc pytania dotyczące własności genomu oraz prawa do swobodnego nim dysponowania. Należy pamiętać o tym, że materiał genetyczny jest niezwykle nośnikiem informacji o osobie, od której pochodzi, ale także wstępnych, zstępnych, członków dalszej rodziny, jak również całej ludzkości. Implikacje wyrażenia zgody na badanie genetyczne (lub następcze wyrażenie zgody na zapisanie genomu w otwartej bazie danych medycznych) są nie tylko szerokie, ale i dalekosiężne. Nawet jeśli dziecko lub pełnoletni pacjent nie mają nic przeciwko umieszczeniu swoich danych genetycznych w krajowej bazie danych, jego zstępni mogą mieć odmienne zdanie na ten temat. Wszystkim zainteresowanym osobom należy zagwarantować rozważane w bioetyce „prawo do niewiedzy”⁵⁸. Dane medyczne są danymi wrażliwymi, dlatego właściwe zrozumienie problemu, wiedza o potencjalnych implikacjach w przyszłości i ostatecznie podpisanie formularza zgody na badanie genetyczne to kwestie niezwyklej wagi, wpływające bezpośrednio zarówno na krewnych osoby badanej, jak i na następne pokolenia. Na uwzględnienie zasługuje znaczenie prawne sprzeciwu krewnych w sytuacji, gdy nie życzą sobie oni dowiedzieć się o swoich obciążeniach czy predyspozycjach genetycznych, które mogą współdzielić z podmiotem badanym. Z uwagi na to, że pewien zasób danych badanej jednostki oraz danych jej krewnych jest wspólny, powstaje

56 A.L. McGuire, S. Gabriel, S.A. Tishkoff et al., *The road ahead in genetics and genomics*, „Nature Reviews Genetics” 2020, vol. 21, s. 581–596.

57 J. Park, *Why do some places say the human genome is 6 billion bases, while others say 3 billion?*, <https://genetics.thetech.org/ask-a-geneticist/two-genomes-cell> (dostęp 31.10.2022).

58 B.E. Berkman, S.C. Hull, *The „right not to know” in the genomic era: time to break from tradition?*, „American Journal of Bioethics” 2014, vol. 14 (3), s. 28–31, DOI: 10.1080/15265161.2014.880313.

pytanie o zakres dopuszczalności odmówienia drugiemu podmiotowi dostępu do owej wspólności wiedzy. Zdaniem autorki, prawo do ochrony własnych danych genomowych kończy się tam, gdzie zaczyna się prawo dostępu do własnej informacji genetycznej innego podmiotu (analogicznie do zasady „wolność człowieka kończy się tam, gdzie zaczyna się wolność drugiego człowieka”⁵⁹). W tym miejscu należy przeanalizować metody skutecznego zagwarantowania krewnym ochrony tajemnicy danych genomowych przed osobami postronnymi oraz stosowne sposoby udzielenia dostępu zainteresowanym krewnym do tychże danych. W opinii autorki nieuzasadnione byłoby postulowanie dostępu krewnych do pełnych danych genetycznych badanej jednostki w sytuacji, gdy pozyskanie tychże informacji nie przyniesie bezpośredniej korzyści osobie wnioskującej o dostęp. Z uwagi na liczne, potencjalne implikacje dostępu do wiedzy o obciążeniach genetycznych poszczególnych członków rodziny (np. w kwestii dziedziczenia), lepszym rozwiązaniem wydaje się dostęp do informacji genetycznych jedynie w zakresie niezbędnym do poznania (dla osoby wnioskującej o dostęp do informacji genetycznych) poważnych zagrożeń zdrowotnych.

Choć noworodek jest małoletnim, pełnoprawnym pacjentem, jednak jako pacjent różni się znacząco od chorego będącego osobą dorosłą. Jest bezbronny, nie-samodzielny oraz uzależniony od decyzji osób dorosłych. Zdaniem autorki, zgoda zastępcza opiekunów prawnych na wykonanie badań genomowych powinna mieć znaczenie decydujące. Zgodnie z § 3 art. 95 Kodeksu rodzinnego⁶⁰ „władza rodzicielska powinna być wykonywana tak, jak tego wymaga dobro dziecka”, co niewątpliwie może zawierać w sobie konieczność podjęcia decyzji o wykonaniu testów genomowych. Ponadto w pewnych sytuacjach (jak np. gdy wystąpią nagle okoliczności podczas stosowania metody leczniczej lub diagnostycznej opisane w ustawie o zawodach lekarza i lekarza dentystry⁶¹) wolno pominąć zgodę zastępczą rodziców lub opiekunów prawnych dziecka.

Ważnym argumentem podnoszonym przez przeciwników genetycznej rewolucji, o którym powinni pamiętać rodzice bądź opiekunowie prawni stojący przed decyzją w zakresie wykonania testów genomowych na osobie niepełnoletniej, jest to, że stosowanie testów genetycznych mających na celu wykrywanie chorób genetycznych (bądź dostęp do wyników tychże testów) przez ubezpieczycieli, pracodawców czy kandydatów na rodziców adopcyjnych mogłoby doprowadzić

59 Cytat autorstwa Alexis de Tocqueville.

60 Art. 95 § 3 ustawy z dnia 25 lutego 1964 r. – Kodeks rodzinny i opiekuńczy (tekst jedn. Dz.U. z 2020 r., poz. 1359).

61 Art. 35 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentystry (tekst jedn. Dz.U. z 2022 r., poz. 1731).

do przypadków dyskryminacji⁶². Warto tu podkreślić, że do dyskryminacji może doprowadzić samo obciążające kogoś (nawet niewysokie) prawdopodobieństwo wystąpienia danej choroby, osoba ta może doświadczyć negatywnych skutków jawności informacji o jej obciążeniach genetycznych nawet wtedy, jeśli w ciągu jego życia choroba nigdy się nie pojawi⁶³.

Brak stosownych regulacji prawnych w obszarze badań całogenomowych noworodków jest faktem. Im szerszą wiedzę daje się pozyskać na podstawie badań genomowych, tym luka w prawie staje się większa i bardziej rażąca. W obliczu braku stosownego działania ustawodawcy zadaniem prawników jest wysunięcie propozycji *de lege lata*. Zdaniem autorki, niezbędne jest wprowadzenie w polskim porządku prawnym aktu kompleksowo regulującego obszar genetyki, w tym wykonywanie badań genomowych (co swoim zakresem obejmie także badania całogenomowe noworodków będące przedmiotem niniejszego opracowania). Obecnie obowiązujące regulacje w zbyt wąskim zakresie odnoszą się do badań genetycznych, co więcej – rozsiane są fragmentarycznie w wielu aktach prawnych (w przynajmniej siedmiu różnych ustawach), co nie ułatwia czynności interpretacyjnych. Dane genetyczne uznaje się za dane osobowe, które podlegają ochronie na podstawie ustawy o ochronie danych osobowych, przy czym należy zauważyć, że ustawa posługuje się zwrotem „kod genetyczny”, co oznacza zasadę kodowania informacji genetycznej, a nie samą informację. W wyniku tego niedopatrzania obecnie ochronie podlega nie informacja genetyczna, a kod genetyczny, który jest wspólny dla wszystkich ludzi. Obok potrzeby sprostowania tej niefortunnej nieprawidłowości, konieczne jest precyzyjne określenie grupy podmiotów mogących oferować i wykonywać badania genetyczne. Obecny stan prawny umożliwia wykonywanie testów genetycznych laboratoriom genetycznym, w tym laboratoriom funkcjonującym w obrębie zakładów opieki zdrowotnej, niepublicznych zakładów opieki zdrowotnej oraz podmiotom prywatnym wykonującym badania genetyczne poza systemem ochrony zdrowia. Jednym z zadań nowego kompleksowego uregulowania prawnego w zakresie genomiki powinno być m.in. ograniczenie dostępności do testów genomowych oferowanych bezpośrednio konsumentom z pominięciem etapu konsultacji genetycznych przeprowadzonych przez wykwalifikowany personel medyczny. Obecnie prywatne podmioty oferują wszelkiego rodzaju testy genetyczne w dowolnym zakresie i dotyczące dowolnie wybranych chorób genetycznych wyłącznie na podstawie zgłoszenia działalności gospodarczej. Nie ma

62 M.G. Seidel, *Baby genome screening: paving the way to genetic discrimination?*, „British Medical Journal” 2017, vol. 358, s. j3294, DOI:10.1136/bmj.j3294.

63 A. Krajewska, *Wearing Genes to Work – do we care about genetic discrimination in employment?*, „Anti-Discrimination Law Review” 2017, vol. 2, s. 44–71.

konieczności posiadania przez nie własnego laboratorium ani uzyskania opinii ekspertów genetyki medycznej czy posiadania państwowego certyfikatu, nie muszą też poddawać się stosownym kontrolom⁶⁴. Postulowane jest ograniczenie obecnego niekontrolowanego dostępu konsumentów (a więc także rodziców mogących zakupić test genetyczny i przeprowadzić badanie na swoim potomku) do testów oferowanych im w sposób bezpośredni. Taka restrykcja dostępu byłaby istotna zarówno w aspekcie kształtowania zdrowia publicznego Polaków, jak i ich bezpieczeństwa narodowego (biorąc pod uwagę potencjalny niekontrolowany wyciek danych genetycznych badanych), zwłaszcza uwzględniając niewystarczającą wiedzę społeczeństwa w dziedzinie badań genetycznych oraz ich konsekwencji.

Wnioski

Grecki filozof Heraklit z Efezu uważał, że „jedyną stałą rzeczą w życiu jest zmiana”. Istotnie, postęp naukowy pozostaje jedną z niewielu stałych w historii gatunku *homo sapiens*. Podczas analizy przedmiotowego zagadnienia trudno oprzeć się wrażeniu, że *nihil novi sub sole*. Odkrycia nowych gałęzi nauki zawsze budziły obawy, współcześnie taki niepokój budzą m.in. odkrycia genetyków czy biotechnologów. Z biegiem lat to, co nowe i nieznanne, staje się stopniowo coraz mniej niszowe, powszednie, a z czasem staje się oczywiste.

Dzięki programom takim jak *Genomics England's: Newborn Genomes* i innym podobnym inicjatywom otrzymującym coraz większe wsparcie opinii publicznej i finansowe wsparcie rządowe, prawdopodobne jest założenie, że sekwencjonowanie całego genomu noworodków w niezbyt odległej przyszłości może stać się standardową praktyką, również w Polsce. By móc oszacować, w jakim stopniu realne byłoby usprawnienie procesu profilaktyki i leczenia pacjentów, należy przeanalizować, jak wiele pozyskanych informacji będzie można faktycznie wykorzystać i jak dalece możliwe jest stosowanie spersonalizowanych terapii⁶⁵ przy obecnej wydolności polskiej służby zdrowia (zarówno jej sektora publicznego, jak i prywatnego).

W opracowaniu udowodniono, że stosowanie badań genomowych u niepełnoletnich niesie za sobą daleko idące konsekwencje w zakresie ochrony praw pacjentów. Pomimo deklaracyjnych postulatów uznania wartości dziecka za pełnoprawnego członka społeczeństwa w praktyce zwykle sprowadza się niepełnoletnich

⁶⁴ Najwyższa Izba Kontroli, *Zatrważające ustalenia NIK w sprawie badań genetycznych*, www.nik.gov.pl/aktualnosci/nik-o-bezpieczenstwie-badan-genetycznych.html (dostęp 21.03.2022).

⁶⁵ R. Hastings, G. de Wert, B. Fowler et al., *The changing landscape of genetic testing and its impact on clinical and laboratory services and research in Europe*, „The European Journal of Human Genetics” 2012, vol. 20, s. 911.

do biernych odbiorców wiedzy, opieki i władzy płynącej od ich opiekunów⁶⁶. Dyskusja pomiędzy zwolennikami a krytykami postulatu włączenia badań całogenomowych do publicznych systemów zdrowia sprowadza się właściwie do konfliktu wartości pomiędzy tym, co dobre dla ogółu społeczeństwa (rozwojem medycyny, nauki, wspieraniem badań nad nowatorskimi lekami i terapiami), a tym, co dobre dla jednostki (która być może ponad dobro wspólne stawia ochronę swoich danych osobowych). Należy podkreślić, że zasada prymatu istoty ludzkiej, będąca jedną z dwóch naczelnych zasad etycznych wymienionych w postanowieniach ogólnych Konwencji o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej wobec zastosowań biologii i medycyny⁶⁷, nakazuje, by interes oraz dobro istoty ludzkiej stawiać ponad wyłączny interes społeczeństwa lub nauki. W opracowaniu odpowiedziano na pytanie, czy korzyści płynące z rutynowego sekwencjonowania badań noworodków przewyższają wady lub ryzyka związane z wykonywaniem tego typu badań na niepełnoletnich. Zdaniem autorki odpowiedź na to pytanie jest twierdząca i szersza implementacja badań całogenomowych noworodków pozostaje kwestią czasu. Gdyby badania genomu noworodków już dziś stały się standardową praktyką medyczną, byłby to swego rodzaju bezprecedensowy eksperyment społeczny o wielkim znaczeniu oraz dalekich implikacjach. Najprawdopodobniej społeczeństwo nie jest jeszcze gotowe na rutynowe i powszechne sekwencjonowanie genomów noworodków, jednak przełom ten może nastąpić już w ciągu kilku następnych lat.

Brak stosownych regulacji w polskim porządku prawnym w omawianej materii jest faktem. Stwierdzono, że gdy chodzi o nowoczesne technologie oraz odkrycia z zakresu biotechnologii prawo nierzadko przyjmuje rolę niejako „następczą” – z opóźnieniem usiłuje regulować zastany stan faktyczny. Specjaliści już teraz przekonują o wadze i istotnych implikacjach zmian nadchodzących w systemach i procedurach medycznych, które przyniesie rewolucja genetyczna. W ramach postulatów *de lege ferenda* wskazano, że niezbędne jest wprowadzenie w polskim porządku prawnym aktu kompleksowo regulującego badania genetyczne (w tym także badania całogenomowe noworodków) wprowadzającego konsekwencję terminologiczną oraz rozwiązania techniczno-organizacyjne gwarantujące pełne bezpieczeństwo danych genetycznych niepełnoletnich pacjentów.

66 M. Radkowska-Walkowicz, M. Reimann, *Dzieci i zdrowie. Wstęp do childhood studies*, Warszawa 2020.

67 Art. 2 i 3 Konwencji o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej wobec zastosowań biologii i medycyny przyjęta przez Komitet Ministrów w dniu 19 listopada 1996 r.

Bibliografia

- Anthony A., Volk J., Atkinson A., *Infant and child death in the human environment of evolutionary adaptation*, „Evolution and Human Behavior” 2013, vol. 34, www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1090513812001237#s0015.
- Bai N., Smith D., *The Mysterious 98%: Scientists Look to Shine Light on Our Dark Genome*, www.ucsf.edu/news/2017/02/405686/mysterious-98-scientists-look-shine-light-our-darkgenome#:~:text=But%20a%20perplexing%20problem%20quickly,do%20not%20code%20for%20proteins.
- Berkman B.E., Hull S.C., *The „right not to know” in the genomic era: time to break from tradition?*, „American Journal of Bioethics” 2014, vol. 14 (3).
- Biesecker L.G., Green E.D., Manolio T., Solomon B.D., Curtis D., *Should all babies have their genome sequenced at birth?*, „British Medical Journal” 2021 vol. 375.
- Biuletyn Informacji Publicznej RPO, *Adam Bodnar upomina się w resorcie zdrowia o ustawę dotyczącą testów genetycznych*, <https://bip.brpo.gov.pl/pl/content/adam-bodnar-za-ustawowym-uregulowaniem-testow-genetycznych>.
- Colby B., *Whole Genome Sequencing Cost*, <https://sequencing.com/education-center/whole-genome-sequencing/whole-genome-sequencing-cost>.
- Devlin H., *Scientists raise concerns over UK baby genome sequencing plan*, www.theguardian.com/science/2021/dec/02/scientists-raise-concerns-over-uk-baby-genome-sequencing-plan.
- Dheensa S., Crawford G., Salter C., Parker M., Fenwick A., Lucassen A., *How do clinical genetics consent forms address the familial approach to confidentiality and incidental findings? A mixed-methods study*, „Familial Cancer” 2018, vol. 17 (1).
- Friedman J.M., McGillivray B., *Poradnictwo genetyczne*, w: J. Friedmam (red.), *Genetyka*, pol. wyd. red. J. Limon, Wrocław 2002.
- Gleim S., *Surge in Ransomware Attacks Exposes U.S. Cyber Vulnerabilities*, <https://computer.howstuffworks.com/ransomware-attacks-news.htm>.
- Gudbjartsson D.F., Helgason H., Gudjonsson S. et al., *Large-scale whole-genome sequencing of the Icelandic population*, „Nature Genetics” 2015, vol. 47.
- Haga S.B., Barry W.T., Mills R., Ginsburg G.S., Svetkey L., Sullivan J., Willard H.F., *Public knowledge of and attitudes toward genetics and genetic testing*, „Genetic Testing and Molecular Biomarkers” 2013, vol. 17 (4).
- Hastings R., De Wert G., Fowler B. et al., *The changing landscape of genetic testing and its impact on clinical and laboratory services and research in Europe*, „European Journal of Human Genetics” 2012, vol. 20.
- Hooper C., *The genomic revolution is coming – and with it some big dilemmas*, <https://theconversation.com/the-genomic-revolution-is-coming-and-with-it-some-big-dilemmas-42101>.
- Kapelańska-Pręgowska J., *Prawne i bioetyczne aspekty testów genetycznych*, Warszawa 2011.

- Kelly N., Makarem D.C., Wasserstein M.P., *Screening of Newborns for Disorders with High Benefit-Risk Ratios Should Be Mandatory*, „The Journal of Law, Medicine & Ethics” 2016, vol. 44 (2).
- King D., *Editing the human genome brings us one step closer to consumer eugenics*, www.theguardian.com/commentisfree/2017/aug/04/editing-human-genome-consumer-eugenics-designer-babies.
- Krajewska A., *Wearing Genes to Work – do we care about genetic discrimination in employment?*, „Anti-Discrimination Law Review” 2017, vol. 2.
- Krekora-Zajac D., *Prawo do materiału genetycznego człowieka*, Warszawa 2014.
- Le Page M., *At least 75 per cent of our DNA really is useless junk after all*, www.newscientist.com/article/2140926-at-least-75-per-cent-of-our-dna-really-is-useless-junk-after-all.
- Lewis T., *23 and Baby*, „Nature” 2019, vol. 576, www.nature.com/articles/d41586-019-03715-w.
- Levels & Trends in Child Mortality*, Estimates developed by the UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation, Report 2021, <https://childmortality.org/wp-content/uploads/2021/12/UNICEF-2021-Child-Mortality-Report.pdf>.
- Loudon I., *Phillip Semmelweis’ studies of death in childbirth*, „Journal of the Royal Society of Medicine” 2013, vol. 106 (11).
- Malarewicz-Jakubów A., *Dziecko jako pacjent*, w: E.M. Guzik-Makaruk, V. Skrzypulec-Plinta, J. Szamatowicz (red.), *Wybrane prawne i medyczne problemy ginekologii dziecięcej*, Białystok 2015.
- Maj F., *Samopoczucie i samoaktualizacja osób zagrożonych onkologicznie*, w: E. Kilar (red.), *Genetyczne i onkologiczne problemy człowieka*, Świdnica 2004.
- Mayo Clinic Org, *Huntington’s disease*, www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/symptoms-causes/syc-20356117.
- McGuire A.L., Gabriel S., Tishkoff S.A. et al., *The road ahead in genetics and genomics*, „Nature Reviews Genetics” 2020, vol. 21.
- McKie R., *Human Genome Project, ‘The wondrous map’: how unlocking human DNA changed the course of science*, www.theguardian.com/science/2020/jun/21/human-genome-project-unlocking-dna-covid-19-cystic-fibrosis-molecular-scientists.
- Moody L., Atkinson L., Kehal I. et al., *Healthcare professionals’ and parents’ experiences of the confirmatory testing period: a qualitative study of the UK expanded newborn screening pilot*, „BMC Pediatrics” 2017, vol. 17.
- Mullin E., *The Price of DNA Sequencing Dropped From \$2.7 Billion to \$300 in Less Than 20 Years*, <https://onezero.medium.com/the-price-of-dna-sequencing-dropped-from-2-7-billion-to-300-in-less-than-20-years-f5e07c2f18b4>.
- Naqvi A.A.T., Fatima K., Mohammad T., Fatima U., Singh I.K., Singh A., Atif S.M., Hariprasad G., Hasan G.M., Hassan M.I., *Insights into SARS-CoV-2 genome, structure, evolution, pathogenesis and therapies: Structural genomics approach*. „BBA Molecular Basis of Disease” 2020, vol. 1866 (10).

- Park J., *Why do some places say the human genome is 6 billion bases, while others say 3 billion?*, <https://genetics.thetech.org/ask-a-geneticist/two-genomes-cell>.
- Radkowska-Walkowicz M., Reimann M., *Dzieci i zdrowie. Wstęp do childhood studies*, Warszawa 2020.
- Remec Z.I., Podkrajsek K.T., Lampret B.R., Kovac J., Groselj U., Tesovnik, T., Battelino T., Debeljak M., *Next-Generation Sequencing in Newborn Screening: A Review of Current State*, „Frontiers in Genetics” 2021, vol. 12.
- Roser M., *Mortality in the past – around half died as children*, <https://ourworldindata.org/child-mortality-in-the-past>.
- Seidel M.G., *Baby genome screening: paving the way to genetic discrimination?*, „British Medical Journal” 2017, vol. 358.
- Sharton B.R., *Ransomware Attacks Are Spiking. Is Your Company Prepared?*, <https://hbr.org/2021/05/ransomware-attacks-are-spiking-is-your-company-prepared>.
- Sherburn I.A., Finlay K., Best S., *How does the genomic naive public perceive whole genomic testing for health purposes? A scoping review*, „European Journal of Human Genetics” 2023, vol. 31.
- Singh S., *The hundred-dollar genome: a health care cart before the genomic horse*, „Canadian Medical Association Journal” 2018, vol. 190 (16).
- Sun Y., Shang L., Zhu Q.H., Fan L., Guo L., *Twenty years of plant genome sequencing: achievements and challenges*, „Trends in Plant Science” 2022, vol. 27, nr 4.
- Volk A.A., Atkinson J.A., *Infant and child death in the human environment of evolutionary adaptation*, „Evolution and Human Behavior” 2013, vol. 34, nr 3.
- Zaske S., *Big gaps in quest to sequence genomes of all animals*, www.sciencedaily.com/releases/2021/12/211206090620.htm.

Legal and ethical considerations for Newborn Whole Genome Sequencing

Abstract

Newborn Whole Genome Sequencing (WGS) continues to pose as a highly complex matter, challenging modern legislation and bioethics. More recently, the topic has gained prominence due to the technological revolution in the genomics industry, in addition to accessibility and greater affordability of WGS testing. The paper aims to assess the validity of nation-wide reimbursement of neonatal sequencing testing through the analysis of medical considerations, bioethical issues, legislative challenges and the current legal landscape of that area. The hypothesis presented was that the adoption of newborn genomic testing has far-reaching consequences in terms of the protection of patients' rights. While the inclusion of whole-genome testing of newborns in the standard of medical care may bring about

a revolution in the medical field, subsequently threaten the privacy and autonomy of the subjects and their relatives. The research demonstrated numerous advantages of routine neonatal genome sequencing and showcased the use of this method worldwide. It has also been found that the current legal regulations in Poland do not sufficiently safeguard the rights and freedoms of the minor. The law assumes a somewhat 'successive' role – it belatedly attempts to regulate the existing state of events caused by the rapid development of modern technologies and genomic discoveries. It is therefore vital to update and unify the legal regulation of whole-genome testing of minors within the framework of *de lege ferenda* postulates.

Keywords: genome, DNA, Whole-Genome Sequencing (WGS), children's rights, bioethics of genetic research

CYTOWANIE

Sieja A., *Prawne i etyczne uwarunkowania sekwencjonowania genomu noworodka*, „Acta Iuris Stetinensis” 2023, nr 4 (vol. 45), 75–100, DOI: 10.18276/ais.2023.45-05.