

A betegek  
vélemény-  
formálásának  
segítése a ritka  
betegséggel  
élőket érintő  
politikai  
kérdésekben.

# GENETIKAI TANÁCSADÁS

Boncz Beáta

POLKA projekt koordinátor

[bonczbea@rirosz.hu](mailto:bonczbea@rirosz.hu)

# Téma bemutatása

- A diagnózis kézhezvétele a betegek és családjaik életében érzelmileg is megterhelő változásokat hoz.
- Különböző személyek végzik, az eredményeket pedig különböző háttérrel és tapasztalattal rendelkező szakemberek ismertetik.
- Sokféle megközelítés létezik attól függően, hogy mi a célja a diagnosztikai vizsgálatnak, mi a diagnózis ismertetésének a lehető legjobb gyakorlata, melyek azok a pontos információk, amiket a beteg és családja számára nyújtani kell, vagy ki az a szakember, aki az információ átadásáért felelős.
- A vizsgálati eredmények közlésének körülményei jelentős hatással lehetnek a betegség tényének elfogadására, illetve a későbbi döntések meghozatalára.
- Ezek mind hatással vannak a beteg ellátására is.

**Ugyanakkor Európa-szerte nincs általános gyakorlat arra vonatkozóan, hogy milyen vizsgálatokat végezzenek el, illetve hogy hogyan közöljék a betegekkel a diagnosztikai vizsgálatok eredményeit. Sok országban a genetikai tanácsadást nem tekintik önálló szakmánaként.**

# Mit jelent ez a ritka betegségek esetében (EurordisCare2 alapján)?

- A ritka betegségek 80%-a genetikai eredetű
- A résztvevők 52%-nak ajánlottak fel a genetikai tanácsadást a diag. után!
- Nagy szórás van az egyes betegségek között (FRX 86%, DMD 77%, EDS 26%)
- Nagy szórás van az egyes országok között is (Nagy-Britannia 74%, Hollandia 71%, Belgium 67%, Svájc 32%, Dánia 35%, Svédo. 27%)
- 87%-uk osztotta meg a tényt családtagjaival
- 17%-ban tudták utána a hordozót diagnosztizálni és 15%-ban mutatták ki más családtagnál is

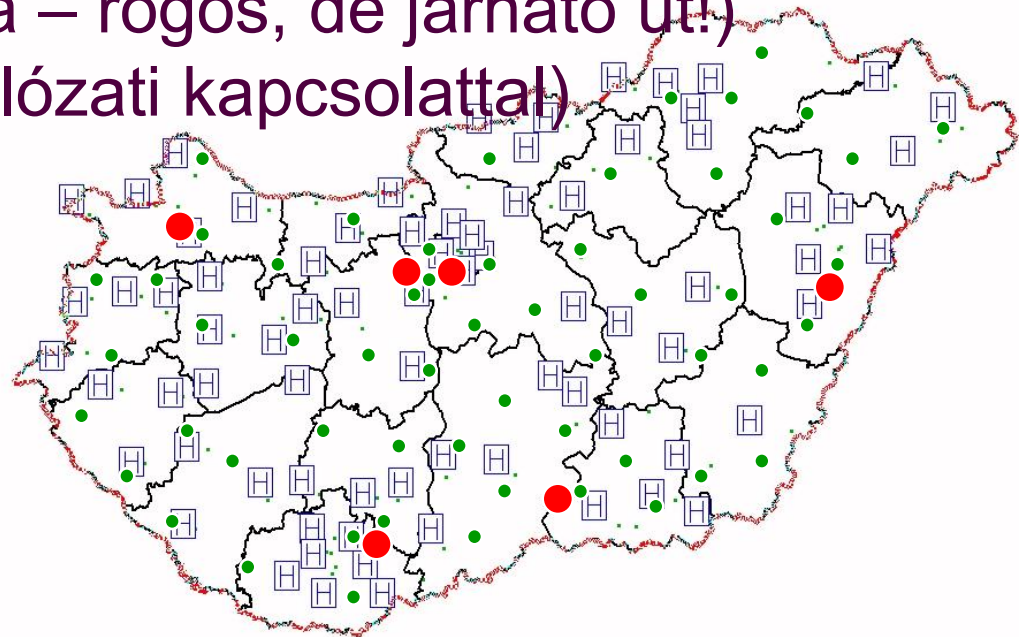
# A gond az, hogy:



- ◉ 6-8000 féle ritka betegség van
- ◉ Nehéz felismerni, ha felismerik nincs információ
- ◉ Nincsenek kijelölt betegutak
- ◉ Nincs kapcsolat az ellátó intézmények között
- ◉ Nincsenek útmutatók
- ◉ A molekuláris genetikai vizsgálat viszont drága, ezért céloztnak kell lennie (egy kromoszómára kiterjedő vizsg. kb. 700 000 Ft és ált. több is érintett)

# Megoldás:

- Szakértői központok (a genetikai tanácsadóknak vannak központjai a nagyobb hazai városokban)
- Diagnózis terén sok kicsi molekuláris genetikai labor helyett 5-6 kvalifikált központ. ●
- Referencia hálózatok
- E-regiszterek, útmutatók
- Határon átívelő ellátás (EGT-n belül ingyen mehet a minta – OEP támogatja – rögzös, de járható út!)
- Uni-Versum Központ (hálózati kapcsolattal)
- Képzések
- Stb.



Az Egészségügyi Minisztérium  
szakmai protokollja:  
Genetikai tanácsadás

Készítette: A Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium  
2004.

# A protokoll alkalmazási területe

- Genetikai komponens szinte minden emberi betegség hátterében fellelhető.
- A humán genom megismerése révén a ritka veleszületett genetikai rendellenességek mellett egyre több gyakori felnőttkori, ún. poligénes betegségben is meghatározhatók olyan mutációk/polimorfriák, amelyek szerepet játszanak e betegségek előidézésében vagy a velük szembeni hajlam meghatározásában.
- A protokoll célja egy olyan általános iránymutató megfogalmazása, amely a tanácsadásban résztvevő szakemberek számára összefoglalja a tanácsadás feladatát, célját, a megelőzés lehetőségeit, meghatározza a követendő módszert, a megválaszolandó kérdéseket és előírja a dokumentáció kötelezettségét.
- A társszakmák számára megfogalmazza azokat a legfontosabb betegségcsoportokat, amelyek a páciens genetikai tanácsadásra történő irányítását indokolják.
- A protokoll érvényességi területe: csak azokban az egészségügyi hatóság által engedélyezett egységekben alkalmazható, ahol a szakmai minimumfeltételek adottak (kellő létszámú és képzettségű szakember, megfelelő műszerezettség, elegendő tapasztalat).

# A protokoll bevezetésének alapfeltétele

- ⊙ A protokollt mindazon döntéshozóknak is ismerni kell, akik hatáskörébe tartozóan biztosítani tudják a protokoll bevezetésének további alapfeltételeit.
- ⊙ Ezen további feltételek:
  - a laboratóriumi háttér, az infrastruktúra biztosítása
  - a személyi feltételek biztosítása
  - a személyi és a működési költségek biztosítása
- ⊙ A jelenlegi hazai helyzetet tekintve egy átmeneti időszak biztosítandó arra, hogy a szükséges szakképesítést a genetikai tanácsadást végzők megszerezhessék.
- ⊙ A genetikai tanácsadáson belül indokolt az onkológiai tanácsadást végzők speciális felkészítése is. Mindez az egyéb ügyekben, tehát a minimumfeltételek, kódrevízió, szakemberképzés vonatkozásában is illesztést és egyeztetést fog igényelni



# Definíció

Genetikai tanácsadás egy olyan, speciális feladatokra irányuló eljárás, ami jogszabály szerint erre jogosult személy és a tanácsadásban részesülők közötti konzultáció formájában valósul meg, s írásban összefoglalt tanácsadással zárul. Genetikai tanácsadásra jogosult minden önálló döntéshozatalra képes nagykorú jogi személy. Kiskorúak és önálló döntéshozatalra képtelen jogi személyek esetében a törvényes jogi képviselő.

# A genetikai tanácsadás feladata

- felvilágosítás, melynek során a tanácskérők valamilyen veleszületett vagy csak később manifesztálódó, de nagy valószínűséggel genetikai hátterű betegség/rendellenességre vonatkozóan mindazt az információt megkapják, amely szükséges ahhoz, hogy **saját, reprodukcióval, életvitellel, diagnosztikus és terápiás beavatkozással kapcsolatos döntésüket meg tudják hozni.**
- a feltételezett betegség **pontos természetének, kiváltó okának tisztázása**, a tanácsadáson megjelent személyre és hozzátartozóira vonatkozóan a **genetikai kockázat megállapítása**, a betegség **várható lefolyásának** közlése, valamint az esetleges **diagnosztikai lehetőségek** ismertetése és megszervezése.
- a genetikai tesztvizsgálat céljából történő biológiai mintavétel előtt az egyén tájékoztatása a **vizsgálat előnyeiről és következményeiről**, ami az **egyén írásos beleegyezésével** zárul.
- a vizsgálat során született **genetikai adat jogszabály szerinti közlése** az egyénnel.

# A genetikai tanácsadás célja

- ◉ egy adott betegség/rendellenesség vagy arra való hajlam okainak feltárásával és értékelésével a megelőzés.
- ◉ nem feltétlenül jelenti az adott betegséggel/rendellenességgel sújtott egyének fogamzásának vagy születésének megelőzését, hanem egyre több esetben a következmények kifejlődésének megelőzését vagy súlyosságának mérséklését.
- ◉ A megelőzés lehetőségei:
  - primer (fogamzásgátlás, örökbefogadás, AID, oocyta donáció, periconceptionalis fólsav pótlás, stb.)
  - szekunder (prenatális, preimplantációs diagnosztika)
  - terciér (diéta, műtét, stb.)

# A genetikai tanácsadás módszere

- ⊙ A tanácsadás módszere **non-direktív**. A döntés joga kizárólag a tanácskérőket illeti, az információ átadás azonban olyan kell legyen, hogy a megszerzett ismeretek birtokában képesek legyenek az önálló döntéshozatalra.
- ⊙ Ez alól kivételt azok az esetek jelentenek, amelyekben a tanácskérő kiskorú vagy egyéb ok miatt gyámság alatt áll.

# A tanácskérés indokai

- ⊙ Reprodukcióval kapcsolatos genetikai tanácsadás indokai:
  - a családban genetikai betegség, fejlődési rendellenesség fordul elő;
  - a családtervező nő életkora 35 év feletti;
  - habituális vetélés/infertilitás áll fenn, amelynek hátterében egyéb okok korábban kizárásra kerültek;
  - a családtervezők közt vérrokonsági kapcsolat áll fenn;
  - terhesség alatti környezeti ártalom;
  - különböző szűrővizsgálatok eredménye alapján a magzat fejlődési/kromoszóma rendellenességeinek kockázata emelkedett.

# A genetikai tanácsadás során megválaszolandó kérdések

- diagnózis
- prognózis és terápia
- genetikai kockázat
- a prevenció (primer, szekunder, terciár) lehetősége, módszere, kockázata

# Genetikai tanácsadás szintjei

- ⦿ Alapszintű ellátást nyújtó genetikai tanácsadó
- ⦿ Megyei/regionális (I.szintű) genetikai tanácsadó
- ⦿ Genetikai központban működő (II. szintű) genetikai tanácsadó

# Alapszintű ellátást nyújtó genetikai tanácsadó

- ◉ Feladata az előzőekben felsorolt szempontok szerint a tanácskérő problémájának vizsgálata, az elsődleges felvilágosítás, amely az esetek nagy részében végleges ellátást is jelent.
- ◉ Mindazon esetekben, amelyek ellátása speciális képzettséget vagy diagnosztikai háttérrel igényel, a megfelelő szintre indokolt irányítani a tanácskérőt.
- ◉ Az ellátással kapcsolatos szakmai követelmény: ∅
  - klinikai genetikus vagy humángenetikus szakképesítéssel rendelkező (részállású) szakorvos. [A klinikai genetika szakvizsga Magyarországon csak néhány éve megszerezhető képesítés. Emiatt hazánkban napjainkban több olyan genetikai tanácsadó működik, ahol a tanácsadást a szakterületén előforduló esetek ellátásában speciális jártasságot szerzett, de sem humángenetikai szakképesítéssel, sem klinikai genetikai szakvizsgával nem rendelkező szakorvos látja el. Az ő számukra a szakvizsga megszerzéséig 3 év türelmi időt tart indokoltnak a Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium.]
  - asszisztens, aki jelen van a tanácsadás során és részt vesz a szükséges dokumentáció elkészítésében és megfelelő tárolásában.



# Megyei/regionális (I.szintű) genetikai tanácsadó

- Feladata a tanácsadás olyan esetekben, amelyekben az alapszinten nem sikerült választ adni valamennyi, a tanácsadás során megválaszolandó kérdésre.
- **Döntést hozhat speciális genetikai diagnosztikai módszerek igénybevételének szükségességéről.**
- **Ha ehhez nincs meg a laboratóriumi háttér, előzetes egyeztetés alapján a tanácskérő további utaztatása nélkül a megfelelő vizsgálatokra mintát vehet és továbbíthat a megfelelő centrumokba.**
- Az ellátással kapcsolatos szakmai követelmény:
  - klinikai genetikus vagy humángenetikus szakképesítéssel rendelkező szakorvos. [A Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium javasolja, hogy hazánkban is kerüljön megvalósításra a sok országban már évek óta jól működő nem orvos diplomás „genetikai tanácsadó” képzés; az így képzett szakemberek a szakmai konzultációs háttérrel biztosító genetikus szakképesítéssel rendelkező szakorvos mellett a tanácsadás előkészítését, egyszerűbb esetekben magát a tanácsadást végzik.]
  - asszisztens, aki jelen van a tanácsadás során és részt vesz a szükséges dokumentáció elkészítésében és megfelelő tárolásában.

# Genetikai központban működő (II. szintű) genetikai tanácsadó

- ◉ **Klinikai és laboratóriumi háttérrel rendelkező genetikai tanácsadók, amelyekben mindazok a diagnosztikus és terápiás módszerek biztosítottak, amelyek a tanácskérő megfelelő szakmai színvonalú ellátásához elengedhetetlenek.**
- ◉ **Az ellátással kapcsolatos szakmai követelmény:**
  - egy vagy több klinikai genetikus vagy humángenetikus szakképesítéssel rendelkező szakorvos
  - **az adott betegség/rendellenesség diagnosztikájához megkívánt klinikai és laboratóriumi háttér** (cytogenetikai laboratórium, anyagcsere laboratórium, molekuláris genetikai laboratórium, ultrahang laboratórium, fekvőbeteg osztály, stb.),
  - **a szükséges tárgyi és személyi feltételekkel**
  - **a jövőben felsőfokú diplomával rendelkező nem orvos genetikai tanácsadó szakember(ek)**
  - asszisztens, aki jelen van a tanácsadás során és részt vesz a szükséges dokumentáció elkészítésében és megfelelő tárolásában.

# „Betegutak” az egyes szintek között, dokumentáció

- A genetikai tanácsadás olyan szakrendelés, amelyet az esetek jelentős részében nem betegségben szenvedő páciens vesz igénybe, s amelynek során az egyén sajátos személyi adatait is fel kell tárni.
- Nem beutaló köteles
- Azokban az esetekben, amelyekben az alap- vagy I. szintű tanácsadó továbbküldi a tanácskérőt magasabb ellátási szintre, a továbbküldő feladata a magasabb szinten működő szakemberek előzetes értesítése.
- A genetikai tanácsadáson a tanácskérő számára nyújtott információ írásbeli összefoglalása valamennyi esetben kötelező.
- Az összefoglalás oly módon történjen, hogy a „tanácsadás során megválaszolandó kérdések” valamennyi pontjára tartalmazzon választ.
- Mindazon esetekben, amelyekben a tanácsadást követően valamilyen genetikai tesztvizsgálat történik, a tanácskérő a vizsgálat igénybevételére vonatkozó szándékát beleegyező nyilatkozat aláírásával kell tanúsítsa.
- Amennyiben a tanácskérő beutalóval érkezik, a vizsgálati eredményről, a tanácsadás lényegéről a beküldő orvos tájékoztatást kaphat, de azokról harmadik személy, még egészségügyi szakember is, csak az egyén hozzájárulásával kaphat tájékoztatást.

# Jogi és etikai vonatkozások

- ◉ A orvosok genetikai tanácsadással és prenatális diagnosztikával kapcsolatos kötelezettségei:
  - megfelelő felvilágosítás;
  - tájékoztatásra alapozott beleegyező nyilatkozat („informed consent”) elérése;
  - non-direktív tanácsadás;
  - a genetikai adatok kezelése során a tanácskérő/beteg autonómiájának biztosítása, a jogszabályban rögzített titoktartási kötelezettség betartása és betartatása.

# Mink van...

- ⊙ OSZMK-n belül Ritka Betegségek Központja, Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága
- ⊙ Hazai e-adatbázis elkezdett épülni
- ⊙ Területek felosztása:
  - DE-OEC: Ritka Betegségek Tanszéke
  - PTE: Ritka Betegségek Központja
  - SE: Ritka Neurológia Betegségek Központja
  - SZTE: Ritka Betegségek Hálózata
- ⊙ Nincsenek mind regisztrálva a nemzetközi regiszterekben
- ⊙ Határon átvéelő diagnosztika egyedi elbírálás alapján
- ⊙ RIROSZ, erős EU-s háttérrel 😊

Köszönjük, hogy itt  
vagytok!

