

Strokovni članek / Original article

ETIČNE DILEME V ZVEZI Z UPORABO KOMERCIALNIH GENETSKIH TESTOV

ETHICAL DILEMMAS IN THE USE OF DIRECT-TO-CONSUMER GENETIC TESTING

M. Oražem¹, U. Grošelj²

(1) Sektor radioterapije, Onkološki inštitut Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

*(2) Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove, Pediatrična klinika,
Univerzitetni klinični center Ljubljana, Slovenija*

IZVLEČEK

Izjemen razvoj na področju genetskega diagnosticiranja, ki smo mu priča v zadnjih nekaj desetletjih, je omogočil, da to postaja bistveno bolj zmogljivo in hkrati cenejše ter s tem vse širše dostopno, tudi zunaj tradicionalnih okvirov javne zdravstvene mreže. Priča smo novemu pojavu modelov trženja genetskih testov neposredno naročniku testa, t. i. komercialnih (*angl.* direct-to-consumer, DTC) genetskih testov, ki pa so z etičnega in medicinskega vidika oporečni. Komercialni genetski testi imajo trenutno namreč zanemarljivo klinično uporabnost, saj so v veliki meri znanstveno povsem neutemeljeni. Ker gre na področju genetike pravzaprav za posebej občutljive zdravstvene podatke, so ti lahko tudi potencialno škodljivi. Nedopustna je uporaba kakršnih koli genetskih testov, ne da bi hkrati zagotovili tudi ustrezno nedirektivno genetsko svetovanje, kar je pogosto prav pri uporabi komercialnih genetskih testov. Z etičnega vidika zato uporabo komercialnih genetskih testov glede na vse pomisleke močno odsvetujemo, njihova uporaba pri otrocih in mladostnikih (mladoletnikih) pa je po mnenju večine strokovnih združenj na področju genetike celo povsem nedopustna.

Ključne besede: komercialni genetski testi, etične dileme.

ABSTRACT

The rapid development in the field of genetic diagnostics in the last few decades has enabled it to become much more effective and cheaper at the same time, and therefore much more available, even outside the traditional settings of public healthcare institutions. New models of genetic test marketing have emerged

– commercial (usually referred to as direct-to-consumer or DTC) genetic tests, which pose many ethical and medical dilemmas. At this point of development, commercial genetic tests still have very little clinical use, are mostly scientifically groundless and, because they deal with particularly sensitive healthcare genetic data, they are potentially harmful. Furthermore, genetic diagnostic testing of any kind must not be performed without appropriate non-directive genetic counselling at the same time, which is a frequent issue with commercial genetic tests. From an ethical perspective, the use of commercial genetic tests is therefore not recommended; the use of commercial genetic tests in minors is considered by most professional bodies in the field of genetics to be unacceptable.

Key words: direct-to-consumer, genetic testing, ethical dilemmas.

UVOD

Razvoj genetskega diagnosticiranja v novem tisočletju

V zadnjih letih so analize celotnega genoma pri ljudeh postale rutinsko izvedljive, njihova cena pa se pospešeno približuje ceni dotedanjega standarda genetskega diagnosticiranja – analize posameznih (skupin) genov (1). S tem se poudarek genetskega diagnosticiranja pri človeku z monogenih bolezni – katerih vzrok je iskati v spremembah znotraj enega gena ali manjše skupine genov – širi na večgenske oz. večfaktorske bolezni, pri katerih gre za spremembe večjega števila različnih genov. Izmed njih k razvoju bolezni – poleg vplivov okolja, življenjskega sloga itd. – vsak posebej prispeva le majhen delež (2). Medicinsko genetsko diagnosticiranje je tradicionalno v rokah zdravnika specialista z ustreznim poznavanjem področja medicinske genetike oz. specialista klinične genetike in poteka znotraj javno akreditiranih in reguliranih zdravstvenih ustanov (3). Tudi genetski podatki imajo zaradi svojih specifičnih lastnosti status posebno občutljivih osebnih podatkov (Tabela 1) (4).

Izsledki pred desetletjem zaključenega daljnosežnega projekta »Človeški genom« (angl. Human Genome Project) kažejo, da ima človek več kot 20.000 genov, ki so sestavljeni iz približno 6 milijard baznih parov. Čeprav zaporedje baznih parov med katerima koli človekoma kaže visoko stopnjo ujemanja (približno 99,6 %), pa preostali majhen

Tabela 1. Člen 4a Mednarodne deklaracije o človeških genetskih podatkih (UNESCO, 2003) o posebnem statusu genetskih podatkov pri človeku.

Table 1. Article 4a of the international declaration on human genetic data (UNESCO, 2003) regarding special status of genetic data in humans.

ker so lahko prediktivni glede genetskih predispozicij ljudi;
ker lahko pomembno vplivajo na družino, vključno s potomci, ter tudi preko generacij in v nekaterih primerih na celotno skupino, ki ji pri preiskovanec pripada;
ker lahko vsebujejo informacije z morda nejasnim pomenom v času odvzema biološkega vzorca;
ker imajo lahko za posameznike ali skupine kulturni pomen.

delež neujemanja predstavlja kar približno 24 milijonov baznih parov (5). Velika večina sprememb v zaporedju baznih parov v človeškem genomu ne predstavlja tveganja za razvoj bolezni (2). Mapiranje genskih sprememb znotraj človeškega genoma v okviru projekta »HapMap«, ki so ga zaključili leta 2005, je omogočilo izjemen napredek na področju raziskav povezav širom genoma (angl. Genom-Wide Association Studies, GWAS) (6, 7). Raziskave GWAS omogočajo iskanje in analizo povezav med posameznimi spremembami v genomu ter razvojem večfaktorskih bolezni v populaciji (8). Na tej podlagi naj bi bilo mogoče izdelati napovedne modele za tveganje razvoja pogostejših bolezni pri ljudeh, poznavanje genetskih mehanizmov razvoja večfaktorskih bolezni pa bi omogočilo tudi razvoj učinkovi-

tih ukrepov za njihovo preprečevanje in zdravljenje (8). Vse to je osnova za razvoj t. i. personalizirane medicine, pri kateri je obravnava ljudi prilagojena njihovemu genetskemu ustroju – človekovemu osebniemu genomu (npr. tarčna farmakoterapija, priporočila glede življenjskega sloga) (9).

Ob drastičnem zniževanju cene genetskih testov postaja to področje tudi vse širše dostopno in ekonomsko zanimivo. V preteklem desetletju so tako razvili več različnih modelov komercialnih genetskih testov (*angl.* direct-to-consumer, DTC), ki jih podjetja tržijo neposredno uporabniku (10).

Pojav komercialnih genetskih testov

V javnosti v zadnjem desetletju vse bolj oglašujejo in uporabljajo komercialne genetske teste (KGT) (10, 11). Med najbolj znanimi ponudniki KGT so na primer podjetja 23andMe, deCODE in Pathway Genomics, ti testi so navadno neposredno dosegljivi na medmrežju (naročimo pa jih lahko tudi po telefonu). Naročnik (preiskovanec) na internetni platformi izbere želeno testiranje in podpiše dogovor o testiranju, s čemer tudi privoli v pogoje testiranja. Nato prejme po pošti komplet za odvzem vzorca (iz sline), ki ga skupaj z vzorcem vrne izvajalcu testa (oz. posredniku). Rezultat testiranja dobi preiskovanec čez nekaj tednov po (elektronski) pošti ali pa je rezultat testa (seveda po uporabi prejetega gesla) dostopen kar na medmrežju.

Iz izvida KGT je razvidno, ali so pri preiskovancu prisotne izbrane genske spremembe ali ne (nabor preučevanih genskih sprememb je odvisen od posameznega testa), ob vsaki spremembi pa je navedeno tudi relativno tveganje za razvoj posamezne bolezni. Določitev relativnih tveganj temelji na rezultatih objavljenih raziskav GWAS, ki preučujejo povezanost med posameznimi genskimi spremembami in prisotnostjo bolezni (relativno tveganje > 1 pomeni nagnjenost k razvoju določene bolezni) (12).

Poleg testov, ki ponujajo informacije o genskih predispozicijah ljudi za razvoj bolezni, so na trgu tudi druge vrste KGT, kot so testi za ugotavljanje genealoških (rodoslovnih) značilnosti in etničnega izvora preiskovanca, genskih predispozicij za športe, testi očetovstva itd. (3). Nekatera podjetja preko medmrežja ponujajo KGT tudi za ugotavljanje tveganja za razvoj monogenetskih bolezni, ugotavljanje prenasalstva, odziva na zdravila in tako dalje (13, 14).

Opisani razvoj genetskega diagnosticiranja v medicini torej nedvomno prinaša določene prednosti. KGT tako povečujejo izbiro in omogočajo dodatne informacije o zdravju, v skladu z načelom spoštovanja avtonomije pa se lahko vsakdo tudi sam odloči, ali si resnično želi preiskavo, ki bo z rezultatom morda povečala njegovo védenje o lastnem zdravstvenem stanju in ga s tem tudi opolnomočila (15). Izsledki nekaterih raziskav celo kažejo, da dostopnost genetskih informacij lahko poveča bolnikovo sodelovalnost pri odpravljanju zdravju škodljivih vedenjskih vzorcev in pri izvajanju drugih strategij preprečevanja bolezni, vendar tega niso nedvoumno dokazali (16). Kljub temu pa z vidika etične analize obstaja vrsta resnih pomislekov, ki na trenutni stopnji razvoja KGT govorijo v prid zadržanosti pri njihovi uporabi. Takšnemu stališču se v svojem leta 2014 objavljenem mnenju pridružuje tudi Strokovni svet za medicinsko genetiko pri Slovenskem zdravniškem društvu (17).

ETIČNI POMISLEKI V ZVEZI Z UPORABO KOMERCIALNIH GENETSKIH TESTOV

Privolitev po poučitvi in genetsko svetovanje

Pred odvzemom človeških genetskih podatkov je potrebna vnaprejšnja, svobodna, poučena in jasno izražena privolitev. Privolitev po poučitvi se nanaša tudi na nadaljnjo obdelavo, na uporabo in nenaza-

dnje na shranjevanje genetskih podatkov. Proces poučitve mora zajemati jasne, uravnotežene in zadostne informacije, ki opredeljujejo namen in obseg testiranja ter uporabo in shranjevanja vzorcev. Po potrebi mora informacija nakazati tudi tveganja in posledice v zvezi z genetskim testiranjem. Prav tako se mora preiskovanec zavedati, da lahko privolitev kadar koli in brez posledic umakne. Vse potrebne medicinske in psihološke informacije morajo biti posredovane na nedirektiven način.

Pri genetskem svetovanju gre za postopek razlage možnega pomena najdb ob genetskem testiranju ter prednosti in tveganj, ki jih testiranje prinaša, če je mogoče, pa želi bolniku tudi pomagati pri dolgoročnem spoprijemanju z morebitnimi posledicami. Genetsko svetovanje je potrebno pred genetskim testiranjem in po njem (4). Mednarodna deklaracija o človeških genetskih podatkih v členu 11 tudi določa, da *ko ima genetski test pomembne implikacije za zdravje preiskovanca, obstaja etični imperativ za zagotovitev genetskega svetovanja na primeren način. Genetsko svetovanje mora biti nedirektivno, kulturno prilagojeno in v skladu z najboljšim interesom osebe, ki jo zadeva.*

Obstaja dvom, ali je proces privolitve po poučitvi izvedljiv pred uporabo KGT brez pridruženega genetskega svetovanja. Kljub jasnim zahtevam večina ponudnikov KGT ne vključuje obveznega genetskega svetovanja oz. ne zagotavlja vključitve zdravnika ali drugega ustreznega strokovnjaka pred izvedbo testiranja in po njem. Vključitev genetskega svetovanja pa navadno zahteva doplačilo, ki tudi za nekajkrat podraži ceno testiranja in s tem večino preiskovancev verjetno že vnaprej odvrne od iskanja tovrstne pomoči. Če KGT ustreznega genetskega svetovanja ne vključujejo, so v nasprotju s profesionalnimi standardi in tudi etično niso sprejemljivi (3, 4, 13, 18–20).

Znanstvena utemeljenost rezultatov komercialnih genetskih testov

Klinična uporabnost znanstvenih spoznanj raziskav GWAS, na katerih temeljijo KGT v smislu napovedi tveganja pojava večfaktorskih bolezni, je za zdaj zelo majhna (10, 14). Razvoj večfaktorskih bolezni je namreč rezultat interakcije različnih genov in dejavnikov okolja, zato je ugotovljena povezava med posamezno gensko spremembo in razvojem bolezni pravzaprav nepopolna informacija, ki sploh ne vključuje vseh možnih vplivov na razvoj bolezni pri ljudeh (npr. življenjski slog, etnična pripadnost). Rezultat KGT torej lahko hitro napačno tolmačimo. Trditve v sklopu KGT o povezanosti med posameznimi genskimi spremembami in večfaktorskimi boleznimi zato pogosto temeljijo na poenostavljanju znanstvenih dokazov in so lahko zavajajoče. To potrjujejo tudi izsledki raziskav, v katerih so vzorec istega preiskovanca poslali različnim ponudnikom KGT. Te so sicer pokazale dobro ujemanje glede ugotavljanja genskih sprememb, a precej manjše ujemanje glede relativnih tveganj za razvoj bolezni, ki jih lahko pripišemo posameznim genskim spremembam (21). Poleg tega pri večfaktorskih boleznih velika večina genskih sprememb napoveduje le malenkost spremenjeno tveganje za razvoj bolezni (22). Tako si danes v večini primerov pri ugotavljanju tveganja za razvoj bolezni lahko učinkoviteje pomagamo z natančno anamnezo (npr. glede življenjskega sloga, razvad) in tudi z družinsko anamnezo.

Različna strokovna združenja so uporabo KGT pri simptomatskih bolnikih za testiranje monogenetskih in drugih resnejših bolezni in stanj ali za predrojstno genetsko testiranje in farmakogenetsko testiranje doslej odsvetovala. O genetskih testih naj odločajo in jih izvajajo javno priznane in regulirane zdravstvene ustanove, v katerih obravnava poteka

pod nadzorom zdravnika specialista z ustreznim poznavanjem področja medicinske genetike ter vključuje genetsko svetovanje. Poleg tega odsvetujejo tudi nutrigenetsko testiranje, ker pogosto temelji na prodaji prehranskih dodatkov brez dokazane učinkovitosti (3).

Pričakujemo lahko sicer, da bo z napredkom našega razumevanja razvoja večfaktorsko pogojenih bolezni tudi ocena tveganja s pomočjo KGT postala bolj zanesljiva. Prvi pomembnejši korak v to smer je dovoljenje, ki ga je nedavno ameriška FDA (*angl.* Food and Drug Administration) izdala za trženje produkta *23andMe Personal Genome Service Genetic Health Risk*, s katerim lahko ocenimo genetsko nagnjenost za razvoj desetih bolezni – Parkinsonove bolezni in Alzheimerjeve bolezni, celiakije, pomanjkanja alfa-1 antitripsina in faktorja XI, primarne zgodnje torzijske distonije, Gaucherjeve bolezni tipa 1, dedne hemokromatoze, pomanjkanja glukoza-6-fosfat dehidrogenaze in dedne oblike trombofilije (23). Ob tem FDA potencialne uporabnike opozarja, naj se zavedajo, da gre za oceno genetskega in ne celokupnega tveganja, saj je slednje pogojeno tudi z življenjskim stilom in dejavniki okolja.

Problemi z razumevanjem in tolmačenjem rezultatov

Pri KGT lahko pride do nerealnih pričakovanj preiskovancev v zvezi z njihovimi rezultati, tudi zato, ker gre že pri samem oglaševanju testov morda za znanstveno neutemeljene, pretirane ali celo zavajajoče trditve (3). Rezultati KGT brez ustreznega genetskega svetovanja imajo lahko za preiskovance psihosocialne posledice, ki se jih morda ne zavedajo vnaprej, predvsem v situacijah, ko morebitnih ukrepov za zmanjševanje odkritih tveganj sploh ni.

Ob vse večji dosegljivosti KGT se bodo osebni zdravniki čedalje pogosteje soočali z njihovimi rezultati, predvsem, ko se bodo ljudje nanje obračali z željo po tolmačenju in dodatni razlagi rezultatov. Podjetja, ki teste tržijo, sicer pogosto ponujajo tudi

pomoč pri njihovem tolmačenju, ki pa jo največkrat ponujajo za dodatno plačilo. Pojavljajo se tudi pomisleki, ali so zdravniki za tolmačenje rezultatov sploh usposobljeni, saj tudi danes redke medicinske fakultete študente opremijo z zadostnim znanjem na tem relativno novem področju.

Ko preiskovanec z rezultatom genetskega testa obišče zdravnika, naj mu ta čim bolj vljudno razloži, da v resnici ne gre za prediktivno informacijo, ki tudi ni dovolj znanstveno osnovana, da bi si zaslužila posebno skrb oz. upoštevanje. Vseeno pa lahko ponudi nasvet glede morebitne skrbi za zdravje v kontekstu zdravstvenih tveganj, ki jih omenja opravljeni test, in sicer ne glede na sam rezultat testa (22).

Velika dosegljivost genetskih testov, ki niso zdravstveno indicirani, bo verjetno povzročila tudi dodatno obremenitev javne zdravstvene mreže (predvsem na primarni ravni), sploh pri izvedbi KGT brez predvidenega genetskega svetovanja (24). Zaradi dodatnega, medicinsko neindiciranega in pretiranega genetskega diagnosticiranja lahko pride tudi do prekomernega predpisovanja različnih zdravstvenih ukrepov, kar dodatno obremenjuje zdravstveni sistem (15, 24). Po drugi strani pa velika večina KGT niti ne izpolnjuje pogojev za uvrstitev v javno zdravstveno mrežo (19), kar pomeni, da so KGT lahko tudi v neskladju z načelom pravičnosti.

Dodaten problem pri tolmačenju genetskih podatkov, pridobljenih s KGT, in njihovim prenosom v uradno javno zdravstveno mrežo je tudi dejstvo, da ponudnik testiranja v večini primerov ne more zagotoviti, da je genetski vzorec resnično vzorec osebe, ki je testiranje naročila, kar odpira možnost zlorab (13).

Komercialni genetski testi pri mladoletnikih

Genetsko testiranje mladoletnikov in odraslih, nezmožnih privolitve, je etično sprejemljivo le ob pomembnih implikacijah za zdravje osebe in ob izpolnjevanju pogoja najboljšega interesa naročnika

preiskave (nujnost avtorizacije s strani zakonitega zastopnika) (4). To velja predvsem za genetska testiranja tistih stanj, pri katerih so na voljo učinkovito zdravljenje in/ali preventivni ukrepi (25). Če stanje ni nujno, je bolje, da testiranje preložimo na čas, ko bo otrok ali mladostnik sposoben samostojne privolitve po poučitvi (26). Zato je uporaba KGT pri mladoletnih in odraslih, nezmožnih privolitve, etično nesprejemljiva. Hkrati pa je mesto vseh genetskih testov, ki imajo morebitne pomembne implikacije za zdravje preiskovanca, v okviru uradne javne zdravstvene mreže, ki deluje v skladu z jasnimi strokovnimi in pravnimi predpisi. Več strokovnih združenj s področij genetike in etike je izdalo smernice, v katerih izvajanje KGT pri mladoletnikih odsvetujejo oz. ga celo prepovedujejo (3, 19, 20, 26). Izsledki nedavne raziskave pa so kljub temu pokazali, da večina ponudnikov KGT, ki se je odzvala na vprašalnik, testiranje opravlja tudi pri mladoletnikih, kar je v nasprotju s priporočili (27). Na slednje med drugim opozarjajo tudi Vrečar in sod. v nedavni analizi stanja ponudnikov KGT v Sloveniji (28).

Naključne genetske najdbe

Vse naključne genetske najdbe, ki so po trenutnem vědenju dokazano pomembne za zdravje preiskovanca, morajo biti preiskovancu sporočene na primeren način, razen če se v postopku privolitve po poučitvi ni odločil drugače (29). Pričakujemo lahko, da bodo rezultati KGT vse bolj daljnosežni in bi zato morda lahko vključevali tudi za zdravje preiskovanca pomembne naključne genetske najdbe.

Zaščita osebnih podatkov

Ob privolitvi v testiranje preiskovanec navadno sprejme tudi soglasje, da ponudnik testiranja lahko shrani njegove osebne in genetske podatke. Večinoma se ponudnik testiranja zaveže, da podatkov ne bo posredoval naprej ali jih uporabil v raziskovalne namene brez jasne privolitve preiskovanca (13).

Vendar pa nekateri ponudniki KGT posredujejo de-identificirane podatke za raziskovalne namene (30) pa tudi pri shranjevanju podatkov na internetni platformi možnosti nepooblaščenega dostopa do podatkov nikoli ni mogoče povsem izključiti ali jih popolnoma in trajno zbrisati (13).

ZAKLJUČKI

Čeprav skokovit napredek medicine na področju genetike nedvomno pozdravljamo, pa imajo KGT trenutno majhno klinično uporabnost, rezultati pa implicirajo znanstveno pogosto neutemeljene zaključke. Ker gre na področju genetike za zelo občutljive zdravstvene podatke, so lahko celo škodljivi. Nedopustna je tudi uporaba genetskih testov brez zagotovitve ustrezne stopnje genetskega svetovanja. Glede na vse pomisleke zato z etičnega vidika uporabo KGT, posebej pri otrocih in mladostnikih, močno odsvetujemo.

LITERATURA

1. Collins FS, Morgan M, Patrinos A. The Human Genome Project: lessons from large-scale biology. *Science*. 2003 11; (300): 286–90.
2. Feero WG, Guttmacher AE, Collins FS. Genomic medicine--an updated primer. *N Engl J Med* 2010; 27; 362: 2001–11.
3. European Academies Science Advisory Council. Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union. EASAC policy report [internet]. 2012 [citirano 2017 Okt 4]. Dosegljivo na: http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC_Genetic_Testing_Web_complete.pdf.
4. Mednarodna deklaracija o človeških genetskih podatkih, UNESCO 2003.
5. Kidd JM, Cooper GM, Donahue WF, Hayden HS, Sampas N, Graves T, et al. Mapping and sequencing of structural variation from eight human genomes. *Nature* 2008; 453: 56–64.

6. A haplotype map of the human genome. *Nature* 2005; 437: 1299–320.
7. Genomes Project Consortium. A map of human genome variation from population-scale sequencing. *Nature* 2010; 467: 1061–73.
8. Bush WS, Moore JH. Chapter 11: Genome-wide association studies. *PLoS Comput Biol* 2012; 8: e1002822.
9. Ng PC, Murray SS, Levy S, Venter JC. An agenda for personalized medicine. *Nature* 2009; 461: 724.
10. Borry P, Cornel MC, Howard HC. Where are you going, where have you been: a recent history of the direct-to-consumer genetic testing market. *J Community Genet* 2010 Sep;1(3):101–6.
11. Wright CF, Hall A, Zimmern RL. Regulating direct-to-consumer genetic tests: what is all the fuss about? *Genet Med* 2011; 13:295.
12. Zehnbauser B. Direct-to-consumer genetic testing – fair comparisons? *Clin Chem* 2011; 57:369.
13. Austrian Bioethics Commission. Genetic and genome-wide testing on the Internet: report of the Austrian Bioethics Commission on Internet-based genetic and genome-wide testing. Federal Chancellery Austria [internet]. 2010 [citirano 2017 Okt 4]. Dosegljivo na: <http://archiv.bka.gv.at/DocView.axd?CobId=40383>.
14. Janssens ACJW, van Duijn CM. An epidemiological perspective on the future of direct-to-consumer personal genome testing. *Investigative genetics* 2010; 1: 10–5.
15. McGuire AL, Burke W. Health system implications of direct-to-consumer personal genome testing. *Public Health Genomics* 2011;14:53–8.
16. Collins RE, Wright AJ, Marteau TM. Impact of communicating personalized genetic risk information on perceived control over the risk: a systematic review. *Genet Med* 2011; 13:273.
17. Teran N, Brezigar A, Kokalj Vokač N, Peterlin B, Petrovič D, Writzl K. Mnenje Strokovnega sveta za medicinsko genetiko o genetskih preiskavah in komercializaciji genetskih preiskav v Sloveniji. *Isis* 2014; 8-9; 18–21.
18. Council of Europe. Additional protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning genetic testing for health purposes [internet]. 2008 [citirano 2017 Okt 4]. Dosegljivo na: <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/203.htm>.
19. European Society of Human Genetics Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health purposes. *Eur J Hum Genet* 2010;18:1271–3.
20. Nuffield Council on Bioethics Medical Profiling and Online Medicine: The Ethics of ‘Personalised Healthcare’. London, UK: Nuffield Council on Bioethics; 2010.
21. Imai K, Kricka LJ, Fortina P. Concordance study of 3 direct-to-consumer genetic-testing services. *Clin Chem* 2011; 57: 518.
22. Hunter DJ, Khoury MJ, Drazen JM. Letting the genome out of the bottle--will we get our wish? *N Engl J Med* 2008; 358: 105–7.
23. FDA News Release. FDA allows marketing of first direct-to-consumer tests that provide genetic risk information for certain conditions [internet]. 2017 [citirano 2017 Okt 4]. Dosegljivo na: <https://www.fda.gov/newsevents/newsroom/pressannouncements/ucm551185.htm>.
24. McGuire AL, Burke W. An unwelcome side effect of direct-to-consumer personal genome testing: raiding the medical commons. *JAMA* 2008; 300: 2669–71.
25. Borry P, Fryns JP, Schotsmans P, Dierickx K. Carrier testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers. *Eur J Hum Genet* 2006;14: 133–138.
26. Human Genetics Commission Common Framework of Principles for Direct-to-Consumer Genetic Testing Services. Human Genetics Commission: London; 2010.
27. Howard HC, Avarad A, Borry P. Are the kids really allright? Direct-to-consumer testing in

- children: are company policies clashing with professional norms? *Eur J Hum Genet* 2011; 19: 1122–6.
28. Vrećar I, Peterlin B, Teran N, Lovrećić L. Direct-to-consumer genetic testing in Slovenia: availability, ethical dilemmas and legislation. *Biochemia Medica*. 2015;25(1):84-89. doi:10.11613/BM.2015.010.
29. Wolf SM, et al. Managing incidental findings and research results in genomic research involving biobanks and archived data sets. *Genet Med* 2012; 14: 361–84.
30. Howard HC, Knoppers BM, Borry P. Blurring lines. The research activities of direct-to-consumer genetic testing companies raise questions about consumers as research subjects. *EMBO Rep* 2010; 11: 579–82.

Kontaktna oseba / Contact person:

Doc. dr. Urh Grošelj, dr. med., M.A.,
Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in bolezni presnove,
Pediatrična klinika,
Univerzitetni klinični center Ljubljana,
Bohoričeva ulica 2,
1000 Ljubljana
E-pošta: urh.groselj@kclj.si

Prejeto / Received: 21. 9. 2017

Sprejeto / Accepted: 16. 10. 2017