

## A precíziós medicina egyes jogi és társadalmi kihívásai a „big genomic data” korában

A tanulmány célja a precíziós medicina modelljének ismertetése, és annak elemzése, hogy milyen kihívásokkal kell szembenéznie a precíziós medicina szemléletének a „big genomic data” korában. A cikk kitér arra, hogy lehet biztosítani a precíziós medicina genetikai adatszükségletét, és melyek azok a potenciális tényezők, amelyek ezt akadályozzák.

**Kulcsszavak:** *precíziós medicina, genetikai adatok, P4-medicina, P5-medicina*

### Szerzői információ

Nogel Mónika, Széchenyi István Egyetem, Nemzeti Közszolgálati Egyetem

<https://orcid.org/0000-0002-5120-5714>

### Így hivatkozzon erre a cikkre:

Nogel, Mónika. „A precíziós medicina egyes jogi és társadalmi kihívásai a „big genomic data” korában”.

*Információs Társadalom* XXII, 3. szám (2022): 39–60.

== <https://dx.doi.org/10.22503/inftars.XXII.2022.3.3> ==

*A folyóiratban közölt művek*

*a Creative Commons Nevezd meg! – Ne add el! – Így add tovább! 4.0*

*Nemzetközi Licenc feltételeinek megfelelően használhatók.*

## Some legal and social challenges of precision medicine in the age of „big genomic data”.

The purpose of this study is to describe the model of precision medicine and to analyze the challenges that this faces in the era of „big genomic data”. The article discusses how it is possible to ensure the genetic data needs of precision medicine and what are the potential factors that hinder this goal.

**Keywords:** *precision medicine, genetic data, P4 medicine, P5 medicine*

## Bevezetés

A biotechnológiai forradalom az élet minden területére kiterjed, nem kivétel az orvostudomány sem. A genomszekvenálási módszerek fejlődése és árcsökkenése évszázadunkat a „genetikai/genomikai big data” korszakává tette. Az újgenerációs szekvenálási módszerek (Next-generation sequencing – NGS) vagy más néven masszív párhuzamos szekvenálás (Massively parallel sequencing – MPS) segítségével immár milliós nagyságrendű DNS-minta párhuzamos elemzésére van lehetőség (Pádár et al. 2010). A betegségek genetikai hátterének kutatása során mára a hagyományos „egy eltérés–egy gén” léptékről géncsoportokra vagy akár a teljes genomra helyeződött át a vizsgálatok fókusza, így adva lehetőséget az orvosok számára a lehető leghatékonyabb terápia kiválasztására.

A genetikai adatokból következtetések vonhatók le egyes betegségekre való hajlamról. Ha ezeket kiegészítjük az érintett személy életmódjára, táplálkozási szokásaira, környezetére vonatkozó információkkal, precízebb következtetések vonhatók le arra vonatkozóan, hogy az ő esetében mekkora esélye van egy adott betegség kialakulásának. Az adatok segíthetnek olyan preventív beavatkozásokat, megelőző terápiákat, életmódváltási javaslatokat kidolgozni, amelyek hatékonyan akadályozhatják meg a betegségek kialakulását, illetve a páciens egészségügyi állapotának folyamatos nyomon követése révén biztosíthatják, hogy a jövőben esetlegesen ténylegesen kialakuló kórt a megjelenésének legkorábbi stádiumában azonosítsák. Ezen túlmenően ezek az információk hasznos és pontos előzetes indikátorai az alkalmazott gyógymódok hatékonyságának és biztonságos alkalmazásának is. Azaz hozzájárulhatnak olyan gyógyszerek kifejlesztéséhez, amelyek mellékhatások nélkül (vagy azok minimalizációjával) veszik fel a küzdelmet a betegségekkel szemben, és képesek lehetnek előre jelezni egy-egy kockázatos vagy épp megterhelő terápia vonatkozásában a betegterápia rezisztenciáját.

A genetikai információk és az adott egyén környezetére, továbbá életmódjára és minden egyéb, az egészségi állapotra kiható információt feldolgozó új koncepció, a precíziós medicina tehát azt ígéri, hogy megoldja a klasszikus orvoslás legnagyobb problémáját – tudniillik, hogy nem minden megelőző és gyógyító módszer hat mindenkire egyformán. A precíziós medicina kiteljesedésének korszakában a modern technológia és újszerű alkalmazások közreműködnek majd az egészségügyi rendszerek működtetésének optimalizálásában: a hatalmas mennyiségű adat elemzése révén az egészségügyi személyzetet vélhetően részben a mesterséges intelligencia és gépi tanulás bevonásával támogatják majd a diagnosztikai és terápiás döntéshozatalban, és a telemedicina segíti majd a betegek távoli monitorozását.

Jelen tanulmány fókuszában kifejezetten a precíziós medicina térnyeréséhez elengedhetetlen genetikai adatszükséglet kielégítéséhez szükséges jogi feltételrendszer és az ezzel kapcsolatos egyes társadalmi kihívások kérdésköre áll.

## Újabb paradigmaváltás az orvostudományban?

Thomas Kuhn a tudományok fejlődését paradigmaváltások sorozataként definiálta. Elmélete szerint a tudomány akkor jön létre, ha valakinek sikerül sok tudós elisme-

rését kivívó teljesítménnyel előállni (Kuhn 1970). Az eszközök és megoldásmódok standardizálódása, az empirikus adatok értelmezése és relevanciájának megítélése, az elvégzendő kísérletekre, a hatékony instrumentális és konceptuális infrastruktúrára vonatkozó egyetértés kialakulása egyesíti az intellektuális kapacitásokat, így „a tények összegyűjtése és az elméletek finomítása egyaránt erős irányultsággal bíró tevékenységgé válik” (Kuhn 1970). Az elfogadott eredményeket kézikönyvekbe foglalják, s az újabb kutatások mindig onnan indulnak, ameddig az előzőek eljutottak. Minden erő egyre specializáltabb részproblémák egyre több adatot és intellektuális erőfeszítést igénylő kimunkálására koncentrálódhat (Kuhn 1970).

Az orvostudomány történetét szemlélve számos paradigmaváltás figyelhető meg, bár nyilvánvalóan nehéz konszenzusra jutni abban a kérdésben, melyik tudománytörténeti momentumot kell egyértelműen kiemelni, és melyiket nem. 2007-ben a *British Medical Journal* olvasóinak szavazatai alapján az alábbi rangsor állt össze:

<i>Olvasói rangsor</i>	<i>Paradigmaváltás</i>	<i>A paradigmaváltáshoz vezető legfontosabb tudományos eredmény</i>	<i>Mikor?</i>	<i>Kinek a nevéhez köthető?</i>
1.	<i>Higiéniai kultúra megjelenése</i>	A kolera és a szennyvízzel szennyezett ivóvíz kapcsolatának felfedezése	1854.	John Snow
		Szennyvízelvezetés és ivóvíz vezetékek kialakítása	1848.	Edwin Chadwick
		Orvosi kézfertőtlenítés bevezetése	1847.	Semmelweis Ignác
2.	<i>Az antibiotikum felfedezése</i>	A szifilisz elleni gyógyszer feltalálása (Salvarsan)	1909.	Paul Ehrlich
		A penicillin felfedezése	1928.	Alexander Fleming
3.	<i>Az anesztézia bevezetése</i>	Az első műtét, amely során altatást alkalmaztak	1846.	William Morton Harace Wells
4.	<i>Vakcinák megjelenése</i>	Fekete himlő elleni védőoltás kifejlesztése	1796.	Edward Jenner
5.	<i>A DNS szerkezetének felfedezése</i>	A DNS struktúrájának publikálása	1953.	Francis Crick, Jamed D. Watson, Rosalind Franklin, Maurice Wilkins

1. táblázat: Paradigmaváltások az orvostudományban a *British Medical Journal* (BMJ) szavazatai alapján (Ferriman 2007) (a szerző saját szerkesztése)

Tiszteletben tartva a BMJ olvasóinak álláspontját, a fenti táblázatot ugyan nem módosítom (bár véleményem szerint Johann Gregor Mendel és Oswald Avery munkásságának mindenképpen fel kellett volna kerülnie a listára). Szükségesnek

tartom azonban a listát az 1950-es éveket követő eseményekkel az alábbiak szerint kiegészíteni:

<b>Rangsor</b>	<b>Paradigmaváltás</b>	<b>Mikor?</b>	<b>Kinek a nevéhez köthető?</b>
6.	<i>A mesterséges megtermékenyítés technológiájának kidolgozása</i>	1968.	Robert Edwards, Patrick Steptoe
7.	<i>A Humán Genom Projekt</i>	1999–2003.	
8.	<i>A CRISPR/Cas9 technológiai kifejlesztése</i>	2012.	Jennifer Doudna, Emmanuelle Charpentier

2. táblázat: Paradigmaváltások az orvostudományban az '50-es éveket követően a szerző szerint (a szerző saját szerkesztése)

A fenti paradigmaváltások figyelembevételével, illetve a betegségekhez és betegekhez való viszonyulás alapján a nyugati orvoslás keretrendszerét három nagy megközelítésre oszthatjuk:

<b>Megközelítés formája</b>	<b>Jellemzők</b>
<i>Betegség alapú megközelítés (ókor)</i>	A betegeket csak akkor kezelték, amikor a betegség megnyilvánult; a diagnózist főként a betegek által észlelt tünetek alapján állították fel; a kezelés az orvos tapasztalatán, tudásán és megérzésein alapult (Nardini et al. 2021).
<i>Bizonyítékon alapuló orvoslás (jelenkor)</i>	Az egyes betegek diagnózisát, terápiáját és ellátási lehetőségeit a klinikai vizsgálatok eredményei, valamint az orvosi irányelvek határozzák meg, amelyek orvosbiológiai és klinikai kutatások eredményei alapján készültek. Ezzel a megközelítéssel az élettudományok különböző területeinek egyesített ismereti (klinika, biológia, biotechnológia és számítógépes biológia) hozzájárulnak a betegségmechanizmusok megértéséhez, valamint a legmegfelelőbb terápia megfogalmazásához és validálásához (Nogel 2017).
<i>Precíziós orvoslás</i>	P3-orvoslás: prediktív, preventív, personalizált (személyre szabott) ellátás (Hood et al. 2004); P4-orvoslás: prediktív, preventív, personalizált (személyre szabott) és partnerségen alapuló ellátás, amely felismeri, hogy a betegeknek és a betegeket tömörítő szervezetek mekkora hatást gyakorolnak az egészségügyi rendszer fejlődésére (Flores 2013); P5-orvoslás: prediktív, preventív, personalizált (személyre szabott), partnerségen és pszichológiai-kognitív dimenziókon alapuló ellátás (Pravettoni és Triberti 2020).

3. táblázat: Főbb orvoslási modellek (a szerző saját szerkesztése)

---

Jelen cikk szempontjából a precíziós medicina jellemzőinek ismertetésének van jelentősége, ez pedig elválaszthatatlanul összeforrt az információs technológiák robbanásszerű innovációjával. Egyre több és egyre teljesebb szabadon elérhető genetikai/genomikai adatbázis vált hozzáférhetővé a kutatók számára, ez pedig lebontotta a kutatások időbeli és térbeli korlátait. Ez a folyamat egyben a tudomány rendkívül széles körű demokratizálódásával járt, hiszen bárki a világon könnyen, és a legtöbb esetben ingyen felkeresheti ezeket az adatbázisokat az internet segítségével. Ezáltal gyakorlatilag bármely kutató saját laboratórium nélkül is tehet önálló tudományos felfedezéseket, kizárólag a számítógépet használva (Falus 2019). A széles körű bioelemzéseket lehetővé tévő bioinformatikai szoftverek elhozták a „big genomic data” korszakát.

A precíziós medicina szemléletének célja tehát a betegségek megelőzését és gyógyítását az érintett páciens egyéni jellemzőire alapítani, méghozzá az egyén genetikai, biokémiai jellegzetességének, életvitelének és élőköznyezetére vonatkozó információk együttes feldolgozásával. A precíziós medicina tehát lehetőséget kínál:

- a reakcióról a prevencióra áthelyezni az egészségügyi ellátás hangsúlyát,
- az optimális terápia kiválasztását irányítani, ezzel csökkentve a „kísérletező” vagy hibás gyógymód alkalmazását és maximalizálni a gyógyulási esélyeket,
- kivédeni a kezelések mellékhatásait,
- növelni az életminőséget és az élettartamot (egészségnyereséget).

A fentiek alapján felvetődik a kérdés, hogy vajon a precíziós medicina megjelenése tekinthető-e az orvostudomány egyik paradigmaváltásának? Van szerző, aki határozottan nemleges választ ad erre a kérdésre. Iriart (2019) például kifejti, hogy miközben óriási előrelépést jelent a rákbetegségek molekuláris mechanizmusainak ismerete – és jelentős előrehaladás történt e betegségek gyógyszerfejlesztésében –, ezek a sikerek mégsem értelmezhetők paradigmaváltásként, mert még mindig nincs bizonyíték arra, hogy ez a minta más összetett betegségekben is megismétlődne. E megállapításban foglalt tényállítás nehezen vitatható. Felvethető ugyanakkor, hogy amennyiben egyre komplexebb, valid adathalmaz áll majd a kutatók rendelkezésére, és abból egyre precízebb következtetések lesznek levonhatóak, tehát a P5-megközelítés kiteljesedhet, és a biztonságos genomszerkesztés (génterápia) széles körben realitássá válhat, megkérdőjelezhetetlen lesz a precíziós medicina paradigmaváltó hatása. Mindenesetre ehhez megfelelő mennyiségű és minőségű adatra van szükség.

## **A genetikai/genomikai adatok mennyisége és minősége**

Ahogy általában, valamennyi kutatás esetében, a genetikai és genomikai kutatásoknál is döntő jelentőségű, hogy mind a kutatási módszerek, mind a kutatás eredményeként született adatok validak, megbízhatóak, transzparensnek legyenek (Boncz et al. 2015), ezért kiemelt jelentőségük van a különböző protokollok, módszertani útmutatók betartásának (He, Ge és He 2018). Témánk szempontjából ehhez hozzájárul még annak a követelménye is, hogy minél több és minél diverzebb adathoz jussanak hozzá a kutatók. Mára számos, nyílt, általános célú adatbázis áll a kutatók rendelkezésére a genetikai/genomikai kutatások során. Íme néhány példa:

- Encyclopedia of DNA elements, ENCODE (ENCODE Project Consortium 2012);
- Roadmap Epigenomics Project (Kundaje et al. 2015);
- 1000 Genomes Project (Clarke et al. 2012);
- Genotype-Tissue Expression Consortium, GTEx;
- Genome Wide Association Study GWAS Catalog (Buniello Annalisa 2019);
- The Cancer Genome Atlas, TCGA (Weinstein et al. 2013);
- Genomic Data Commons, GDC (Grossman et al. 2016);
- International Cancer Genome Consortium, ICGC (Liang et al. 2011);
- Gene Expression Omnibus, GEO (Barett et al. 2013),
- GENCODE (Frankish 2019);
- NCBI RefSeq (O’Leary et al. 2016);
- ArrayExpress (Parkinson et al. 2007).

Az adatok generálása és közzététele során számos kihívás jelentkezhethet. A legfontosabbak között kell természetesen említenünk a minőségi kérdéseket, például a kísérleti adatok helyes előállítását, és hogy a kísérleti adatok megbízhatóan írják le a való világban lezajló eseményeket (Bernasconi 2021).

Egészen a közelmúltig az orvosbiológiai közösség gyakorló orvosai és a kutatók nem a metaadatok létrehozását tekintették a munkájuk legfontosabb részének (Bernasconi 2021). Ez negatívan hatott a metaadatértékek pontosságára, és sok végfelhasználó számára nehezítette meg a munkát. Mára azonban egyre több tudományos folyóirat megköveteli, hogy a genomikai kísérleti adatokat a kutatók a kézirat benyújtáskor kontextusban továbbítsák nyilvános adattárakba is. A nyilvános adattárakba való közzétételt követően az adatok sokkal szélesebb közösség számára válnak elérhetővé, potenciálisan újra felhasználhatók másodlagos elemzésekben vagy más platformokba integrálva. Az adatok eredetére vonatkozó hiányos információk, a bizonytalan generálási eljárások és az adatok továbbításának leírása körében mutatkozó szervezetlenségek azonban negatívan befolyásolja az adatsorok származásának nyomon követhetőségét (Cui, Widom és Wiener 2000).

A minőség, transzparencia és megbízhatóság mellett az adat mennyisége is meghatározó jelentőségű. Márpedig a genetikai adatok gyűjtése szigorú szabályokhoz kötött (Kovács 2011). A GDPR (Európai Parlament és a Tanács 2016) a 9. cikk (1) bekezdése értelmében fő szabály szerint a természetes személyek egyedi azonosítását célzó genetikai adatok kezelése fő szabály szerint tilos, a (4) bekezdés pedig felhatalmazza a tagállamokat, hogy további feltételeket – köztük korlátozásokat – tartsanak hatályban, illetve vezethessenek be a genetikai adatok kezelésére vonatkozóan. A humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. törvény (Hgtv.) rögzíti, hogy a humángenetikai kutatás céljából vett DNS- mintavétel előtt az érintettet genetikai tanácsadás keretében tájékoztatni kell a mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, a lehetséges eredménynek az érintettet és közeli hozzátartozóit érintő esetleges következményeiről, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, a különböző formában tárolt genetikai minták, továbbá adatok azonosíthatóságának lehetőségeiről,<sup>1</sup> továbbá a kutatás

<sup>1</sup> Hgtv. 6.§ (2) bek.

---

lényegéről, valamint arról, hogy az érintett kérheti a kutatási eredmény megismerését.<sup>2</sup> A genetikai minta kutatási célú felhasználásának feltétele az érintett tájékozott beleegyezése.<sup>3</sup> A kutatás alanyát a kutatásba való beleegyezését megelőzően szóban és írásban tájékoztatni kell<sup>4</sup>

- a kutatásban való részvételének önkéntességéről, valamint arról, hogy a beleegyezés bármikor, indoklás és hátrányos következmények nélkül visszavonható;
- a tervezett vizsgálat vagy beavatkozás kísérleti jellegéről, céljáról, várható időtartamáról;
- a kutatás során elvégzendő vizsgálatok, illetve egyéb beavatkozások jellegéről, tartalmáról és esetleges kockázatairól, következményeiről, valamint a kutatással járó kellemetlenségekről;
- a kutatás alanya vagy mások számára várható előnyökről;
- a kutatásban való részvétel helyett alkalmazható esetleges egyéb vizsgálatokról, beavatkozásokról;
- a kutatásban való részvétel kockázatának körébe tartozó egészségkárosodás jellegéről és gyógykezeléséről, valamint a kártalanításról, illetve kártérítésről;
- a kutatásért felelős személy(ek) nevről;
- a genetikai minta és adat tárolásának módjairól;
- a különböző formában tárolt genetikai minták, illetve adatok azonosíthatóságának lehetőségeiről;
- az érintett egyéb nyilatkozata hiányában a genetikai minta archivált gyűjteménybe való bekerüléséről;
- a tárolt genetikai minták esetleges továbbításáról.

Az érintett a kutatás során bármikor kérheti a kizárólag kutatási célú genetikai minta, illetve a belőle származó genetikai adatok kódolását, pszeudonimizálását vagy anonimizálását. Az érintett személyazonosító adataival együttesen tárolt, kódolt, illetve pszeudonimizált genetikai adatai kezeléséhez adott hozzájárulását bármikor visszavonhatja. A visszavonó nyilatkozat esetén az érintett kérheti a genetikai minta és a belőle származó valamennyi genetikai adat megsemmisítését.<sup>5</sup> A genetikai minta és hozzá kapcsolódó adatok megsemmisítését a hozzájárulás visszavonása esetén haladéktalanul, legkésőbb 8 napon belül el kell végezni.<sup>6</sup>

A humángenetikai kutatás céljából kezelt genetikai adatok és minták speciális szabályozás alá esnek. Természetesen irányadóak az orvostudományi kutatásokra (Kovács 2008) vonatkozó általános szabályok (Kovács, Nogel és Fáskerty 2017), ezen felül a kutatási terv engedélyezésének feltétele, hogy az intézmény biztosítani tudja a genetikai minták és adatok tárolására vonatkozó speciális szabályokat is.<sup>7</sup> Populáción végzett humángenetikai kutatás során nyert genetikai minta, illetve adat személyazonosításra nem alkalmas módon, a kutatásba bevont csoportra jel-

---

<sup>2</sup> Hgtv.6. § (2a) bek. c. pont

<sup>3</sup> Hgtv. 8. §

<sup>4</sup> Eütv.159. § (3) bek., Hgtv. 6. § (3) bek.

<sup>5</sup> Hgtv. 10. § (1) bek.

<sup>6</sup> Hgtv. 10. § (2) bek.

<sup>7</sup> Hgtv.16. § (3) bek.



lemző ismérv szerint is csoportosítható. Az egyén viselkedésbeli jellemzőit vizsgáló humángenetikai kutatás a személyiség genetikán kívüli jellemzőit is tiszteletben tartó kutatási eljárás biztosításával végezhető.<sup>8</sup> Archivált gyűjteményben tárolt, nem anonimizált genetikai minta, illetve adat új kutatáshoz történő felhasználásához az érintett beleegyező nyilatkozata szükséges. Amennyiben az érintett az adott kutatáshoz történő felhasználáshoz nem járul hozzá, a minta és adat az adott célra nem használható fel. Amennyiben a beleegyezés más ok miatt nem szerezhető be, a személyazonosító adattal együtt tárolt genetikai mintát, illetve adatot a további felhasználást megelőzően kóddal kell ellátni azzal, hogy a kódolt genetikai minta, illetve adat kizárólag az érintett hozzájárulása esetén tárolható ismét személyazonosító adatokkal együttesen. A genetikai minta, illetve adat kódolás nélkül, külön beleegyezés hiányában humángenetikai kutatási célra akkor is felhasználható, ha az érintett hozzájáruló nyilatkozata ezt lehetővé tette.<sup>9</sup>

Természetesen a biobankok is speciális szabályozás alá esnek (Kovács 2017). A genetikai minta, illetve adat tárolása során biztosítani kell a genetikai minta, illetve adat védelmét a megsemmisítéssel, megsemmisüléssel, megváltoztatással, károsodással, nyilvánosságra kerüléssel, továbbá illetéktelen személy hozzáféréseivel szemben. A genetikai mintát és adatot fő szabály szerint kódolt formában kell tárolni, és a kódolt genetikai mintát, adatot, illetve a kódkulcsokat mind fizikailag, mind elektronikusan elkülönítve kell tárolni.<sup>10</sup> A kódkulcs elkülönített tárolása során biztosítani kell, hogy az arra jogosult személyen kívül ahhoz más ne férhessen hozzá. Pseudonimizált minta, illetve adat kódját a mintát szolgáltató személy kizárólagos rendelkezésére kell átadni. Genetikai minta, illetve adat személyazonosító adatokkal együttesen csak az érintett hozzájárulása alapján tárolható. Személyazonosító adatokkal együttesen tárolt, valamint kódolt genetikai mintát, illetve adatot tartalmazó nyilvántartás személyazonosító adatokat tartalmazó nyilvántartással nem kapcsolható össze.<sup>11</sup> A biobankban tárolt minden genetikai mintát és adatot, valamint az ezekkel kapcsolatos minden eljárást, tevékenységet, a genetikai minta és adat továbbítását nyilván kell tartani az adatfelvételtől számított legalább 30 évig, kivéve, ha az érintett a genetikai adat kezeléséhez adott beleegyezését visszavonja. Utóbbi esetben ugyanis – az érintett tájékoztatását követően – valamennyi, a genetikai adatokra vonatkozó nyilvántartást meg kell semmisíteni. A kötelező nyilvántartási időt követően az adatok az Eüak. szerint kezelhetők.<sup>12</sup> A biobank a biobankot létesítő intézmény tevékenységi körén kívül csak más biobank, illetve megfelelő kutatási engedéllyel rendelkező intézmény számára adhat át genetikai mintát, illetve adatot. Az egészségügyi államigazgatási szerv nyilvántartást vezet a biobankokról, illetve érvényes kutatási engedély alapján genetikai mintát, adatot tároló intézményekről, amely nyilvánosan hozzáférhető (Egészségügyi Nyilvántartási Főosztály 2022). A nyilvántartás genetikai adatokat nem tartalmazhat.<sup>13</sup>

<sup>8</sup> Hgtv. 17.§ (3) – (4) bek.

<sup>9</sup> Hgtv. 19. §

<sup>10</sup> Hgtv. 23. § (1) – (4) bek.

<sup>11</sup> Hgtv. 24.§

<sup>12</sup> Hgtv. 26. § (1) bek.

<sup>13</sup> Hgtv. 26. § (6) bek.

---

A genetikai adatok gyűjtésének jogszerűségén túl az is feltétele a kellő mennyiségű adat rendelkezésre állásának, hogy a lakosság minél nagyobb része reprezentáltassa magát az adatbázisokban. A teljes genom asszociációs vizsgálatok (genome wide association study, GWAS) lehetővé tették, hogy a kutatók hatékonyan és átfogóan vizsgálják a populációban gyakori genetikai változatokat, és azonosítsák azokat, amelyek gyakrabban jelennek meg egy adott betegségben szenvedő betegeknel, mint a betegség nélküli csoportoknál (Rónai et al. 2018). Egy 2009-es tanulmány azonban felhívta a figyelmet arra, hogy az adatbázis nem elég változatos, mivel a teljes genom asszociációs vizsgálatokban résztvevő személyek 96%-a az európai ősökkel rendelkezők közül került ki (Need és Goldstein 2009). Ez az arány 2016-ra is csak 81%-ra csökkent (Popejoy és Fullerton 2016). 2022-ben a GWAS-diverzitás monitora szerint már a 95%-ot is meghaladja az európai gyökerű, kutatásokba bevont népesség aránya (GWAS Diversity Monitor 2023). A legkevésbé az afrikai (0,14%), afroamerikai (0,28%) és latin-amerikai (0,31%) ősökkel rendelkező személyek reprezentáltak (GWAS Diversity Monitor 2023). Több szerző is arra figyelmeztetett, hogy a populációk sokkal szélesebb körét kellene megvizsgálni annak elkerülése érdekében, hogy a precíziós gyógyászat csak „kevés kiváltságos” számára kecsegtessen előnyökkel. Az adatforrások sokszínűségének hiánya nem csupán a mennyiséget, de a validitást is érinti, ráadásul előre vetíti, hogy a precíziós medicinának meg kell küzdenie azzal a jogos kritikával is, hogy mélyíteni fogja az egészségügyi egyenlőtlenségeket: a hátrányosan megkülönböztetett csoportok még nehezebben részesülhetnek majd a modern orvostudomány vívmányaiból. Ezen túlmenően bizonyos egyéb jogi és társadalmi kihívásokkal is számolni kell.

## **A genetikai tesztekhez kapcsolódó kihívások**

Tudomásul kell venni, hogy a genetikai adat teljesen speciális, semmihez nem hasonlító szenzitív személyes adat, hiszen az egyén DNS-éből nem csupán róla, hanem a vérrokonairól, sőt tágabb etnikai csoportjáról is érzékeny adatok következtethetők ki. Kényes etikai kérdéseket vet fel, hogy amennyiben a genetikai teszt eredménye megerősíti az öröklődő betegségre való hajlamot, van-e bárkinek (az érintettnek, az orvosnak stb.) tájékoztatási kötelezettsége azon személyek felé, akiket a rendellenesség szintén érinthet. Másrészt a genetikai adatok értelmezése rendkívül összetett és bonyolult feladat, és mivel az egészségi állapot és a genetikai állomány közötti kapcsolat legtöbb kérdése a mai napig nem ismert a kutatók számára sem, az eredmények jelentése folyamatosan átértékelődik (Philips 2019). A genetikai vizsgálatok alapján felvázolt valószínűségek (például betegség kialakulására vonatkozó hajlam, genetikai rendellenesség hordozásának valószínűsége stb.) helytelen értelmezése súlyos terhet jelenthet az érintett és családja számára, de akár szélesebb körben, a társadalom számára is (European Academies Science Advisory Council 2012). Ha a vizsgálat megerősít valamilyen egészségügyi problémára utaló hajlamot, az érintett esetleg idő előtt vagy indokolatlanul dönthet egy egészségügyi beavatkozás mellett (például a BRCA1- és BRCA2-génmutációval rendelkező nők körében az emlő- és petefészekrák kialakulásának arányát például 69-72% közé teszik a tanulmányok,

de sok nő kizárólag a genetikai mutáció megléte alapján automatikusan az emlő-, illetve petefészkek eltávolítása mellett dönt (Chen és Parmigiani 2007), szorongás, depresszió alakulhat ki nála, szélsőséges esetben akár öngyilkosságba is kergetheti az érintettet. Az eredmény befolyásolhatja a családalapítást, a pályaválasztást, a munkavégzést, a befektetéseket stb. A megterhelés jelentkezhethet anyagi kiadások formájában is, hiszen az érintett esetleg gyakrabban vesz igénybe feleslegesen egészségügyi szolgáltatást, többet költ felesleges táplálék-kiegészítőkre, gyógyszerekre (Myers 2011), kimarad a munkából, megterheli a társadalombiztosítást.

Mindezek mellett utalni kell arra is, hogy napjainkban virágkorukat élik a közvetlen fogyasztói felhasználásra szánt genetikai tesztek. Utóbbi teszteket forgalmazó társaságok jelmondataiból nyilvánvaló, mivel fogják meg a közönségüket: „Üdvözlünk önmagadban!”, „Fedezd fel újra önmagad”. Divatosak lettek a genetikai adatok feltöltésén alapuló, különböző szolgáltatásokat ígérő netes adatbázisok, emberek YouTube-videókban számolnak be a genetikai adataikból levont következtetésekről. A közvetlen lakossági értékesítésre szánt genetikai teszteknek két fő csoportja ismert. Az egyik fő fajtát az egészséggel kapcsolatos tesztek (betegségekre hajlamosító genetikai tényezők vizsgálata, farmakogenetikai tesztek, nutrigenetikai tesztek, sportgenetikai tesztek, családtervezéssel összefüggő tesztek) képezik, a másik csoportba az egészséggel nem összefüggő (biogeográfiai származásra utaló adatokat szolgáltató tesztek, rokoni kapcsolatokat felfedő tesztek, családfa felállítását segítő tesztek) célból elvégzett tesztek tartoznak. A megkülönböztetés alapvető fontosságú, mivel eltérő hasznok és kockázatok társulnak hozzájuk, ekként jogi szabályozásuk is eltér.

Az egészséggel összefüggő genetikai tesztek jellemzője, hogy csak megfelelő intézményi háttér támogatásával végezhető el, és a következtetések kizárólag meghatározott szakmai genetikai tanácsadás keretében közölhetők az érintettel.<sup>14</sup> Ennek megfelelően Magyarországon egészségügyi célú közvetlen fogyasztói felhasználásra szánt genetikai tesztek nem árusíthatók. A nem egészségügyi célra szánt genetikai tesztek esetében is érvényesülnek a genetikai adatok védelmére vonatkozó szigorú szabályok (vö. GDPR, Hgtv.). A szolgáltatók csak olyan célokra használhatják fel az önként rendelkezésre bocsátott adatokat, amelyekhez maga az érintett kifejezetten hozzájárult. A tájékozott beleegyezés elve alapján tehát még ahhoz is kifejezett, előzetes és teljes körű hozzájárulás kell, hogy tudományos kutatás céljára anonimizált adatként kerüljenek átadásra a genetikai profilok/minták (Bunnik et al. 2014). A jelenleg elérhető tesztek esetében nem vitatott, hogy valamennyi szolgáltató az érintett beleegyezésével szerzi meg az adatokat, ugyanakkor a szakirodalom megkérdőjelezi, hogy ez a hozzájárulás valójában tájékozott beleegyezésen alapul-e.<sup>15</sup> A

<sup>14</sup> Oviedói Egyezmény, Hgtv.

<sup>15</sup> Utalni kell arra is, hogy a genetikai adatokkal összefüggésben a tájékozott beleegyezés alapelve is sajátos kihívások elé néz. Egyrészt az érintett objektíve nem lehet képes valamennyi olyan jövőbeli következményre felkészülni (és ekként abba beleegyezni). Hiszen az adatok összekapcsolásával fény derülhet például arra, hogy egy sajátuk hitt gyermeknek más a vér szerinti apja, feltárulhat a titkos örökbefogadás ténye, korábban ismeretlen, komoly genetikai betegségekre való hajlamról szerezhet tudomást az érintett, még akkor is, ha egyébként erre nem volt kíváncsi. Másrészt az érintett DNS-e a vérrokonai genetikai információját is hordozza, akik nem voltak abban a helyzetben, hogy a beleegyezésüket adják az adatok kezeléséhez, így az előzőekben felsorolt nem várt következmények

---

genetikai adatbázisok adattartalmának bővülése és a tudományos fejlődés igazolja, hogy nem lehet az adatszolgáltatás minden lehetséges következményére felkészülni, ezáltal abba beleegyezni sem. Kiváltképp problémás lehet, hogy a közvetlen fogyasztói felhasználásra szánt tesztek eredményeit a szolgáltatók a saját adatbázisukból kinyert adatok alapján értékelik, ezért validitásuk és reliabilitásuk erősen megkérdőjelezhető (Nogel 2022). Vannak olyan dokumentált esetek például, amikor az apaság tényét tévesen kérdőjelezte meg egy-egy kereskedelmi teszt (The Telegraph 2001). Kétségtelen, hogy az ilyen tévedések nagyon komoly konfliktusokat és töréseket okozhatnak a családi kapcsolatokban (Phillips 2019), és az is nyilvánvaló, hogy ezzel a teszttel elvégző személy előzetesen nem feltétlenül számol. Felmerülnek kételemek azzal kapcsolatban is, hogy a társaságok valóban kizárólag arra használják-e az adatokat, amire a minta tulajdonosától felhatalmazást kaptak (Niemec és Howard 2016). A közvetlen fogyasztói értékesítésre szánt genetikai tesztek kapcsán 2019-ben a Nemzeti Adatvédelmi Hatóság (NAIH) is adott ki közleményt (Nemzeti Adatvédelmi és Információszabadság Hatóság é. n.). Ebben a NAIH arra hívta fel a figyelmet, hogy bár az EU-n kívül tevékenykedő szolgáltatókra is kiterjed a GDPR hatálya (és ebből kifolyólag a genetikai adatok fokozott védelme is kiterjed a genetikai adatokat szolgáltató személyekre), az érintetteket megillető jogok gyakorlása és érdekeik hatékony érvényesítése nehézségekbe ütközhet. A hatósági tájékoztatás szerint: *„Mindezekből fakadóan a NAIH nem javasolja, hogy a genetikai adat meghatározására alkalmas minták és genetikai adatok kezelésével kapcsolatosan az adatkezelő által biztosítandó, többek között az adatkezelés körülményeit, az esetleges adattovábbítás címzettjeit, az adatkezelés időtartamát és az érintettek jogainak ismertetését részletesen tartalmazó megfelelő tájékoztatás és a genetikai adatok biztonságos kezelését célzó garanciák hiányában az érintettek DNS-minta elemzésén alapuló szolgáltatásokat vegyenek igénybe.”*

Meggyőződésem szerint a társadalom nincs felkészülve a közvetlen fogyasztói felhasználásra szánt genetikai tesztekkel összefüggő szolgáltatásokat övező kihívások kezelésére. Bár a genetikai adatokkal kapcsolatos felelősségteljes döntéshez szükséges információk, pro és kontra érvek mindenki számára elérhetőek, meglátásom szerint a genetikai adatok kezelése terén még nem alakult ki a szükséges mértékű tudatosság az emberekben. Ez visszavezethető a természettudományos ismeretek hiányos voltára, a hiteles információszerzés nehézségeire, de akár a közvetlen fogyasztásra szánt genetikai tesztek nem megfelelő reklámozására is. Véleményem szerint ezek a szolgáltatások azzal, hogy adatvédelmi kockázatot jelentenek, és az érintetteket és családjukat előre nem látott szükségtelen traumáknak tehetik ki, a precíziós medicina céljait is veszélyeztetik. A precíziós medicina térnyeréséhez ugyanis megfelelő minőségű és mennyiségű, jogszerűen kezelt adat szükséges, ennek pedig feltétele, hogy a társadalom bizalmat szavazzon az adatkezelőknek és a

---

úgy is érinthetik őket, hogy végképp el voltak zárva attól a döntéstől, kinek és milyen célból adnak hozzáférést az adataikhoz. Ez a „nem tudáshoz való jog” kérdéskör vizsgálatát igényli. Könnyen felismerhető, milyen mértékben befolyásolhatja e jog érvényesülését, ha ilyen információkat egy vérrokon mások számára hozzáférhetővé teszi, ekként a nem kívánt információ teljesen váratlan csatornán is feltárulhat az érintett előtt.

kutatóknak. Ha semmilyen más körülményt nem is veszünk figyelembe, csak azt, hogy

például az Amerikai Egyesült Államokban több dokumentált esetben közvetlen fogyasztói felhasználásra szánt genetikai tesztek forgalmazó társaságok adatbázisait bűnüldözési célokra használták fel (Wickenheiser 2019), illetve

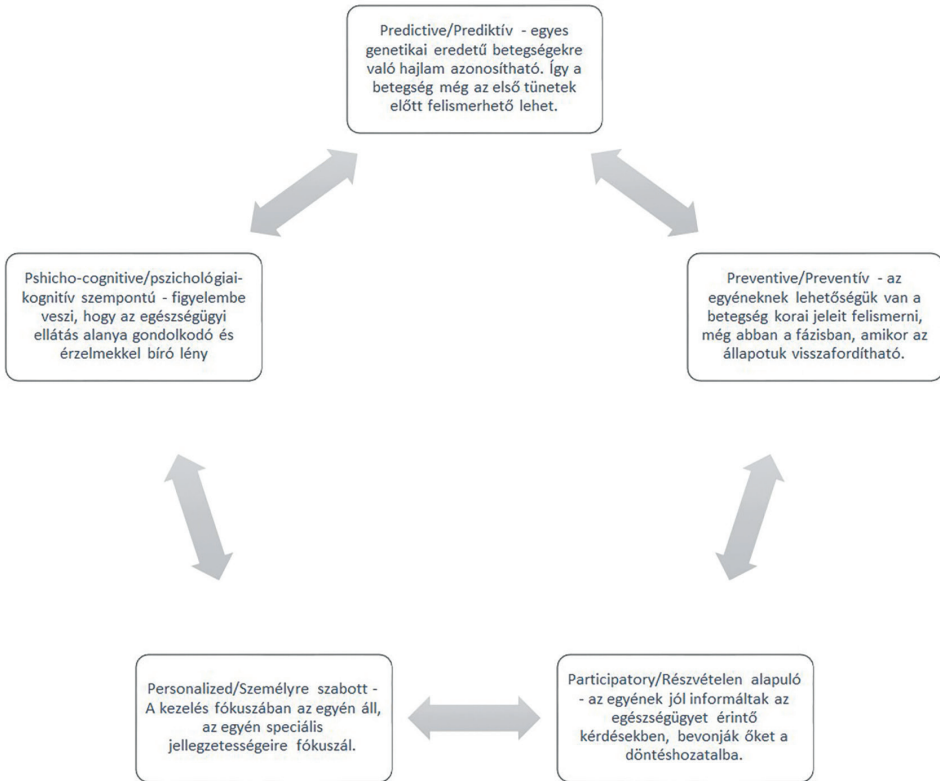
- felidézük azokat a híreket, amelyek arról szólnak, hogy ajándékba kapott családfakutatásra szánt tesztből értesült valaki arról, hogy nem áll vérszerinti rokonságban azzal, akit az édesapjának hitt (Insider 2022), véleményem szerint ez elegendő bizonyítékot szolgáltat arra, hogy a társadalom a genetikai vizsgálatokkal szemben tanúsított bizalma milyen könnyen meginoghat.

## Az ötödik „P”

Mi ösztönzi a lakosságot a genetikai kutatásokban való részvételre, és mi hat a hajlandóság ellen? A szakirodalom szerint e tekintetben éppen a bizalomnak van kulcsfontosságú jelentősége. A bizalomnak egyrészt az egészségügyi szolgáltatók és szakemberek oldalán kell fennállnia. Ha az egészségügyi szakemberek megfelelő tudással rendelkeznek, tájékozottak a tudományos kutatásokkal összefüggő kérdésekben, bíznak a kutatások hasznosságában, hitelesen tudják a betegeket a kutatásokban való részvételre ösztönözni. A bizalomnak az állami döntéshozók oldalán is meg kell lennie (Csákvári et al. 2019). Ha a döntéshozók nem hisznek abban, hogy az új diagnosztikai módszerek és terápiás eljárások társadalmi szinten megtérülnek (Boncz 2003), kevésbé hajlandóak ezeket, illetve az ezekhez kapcsolódó kutatásokat anyagilag támogatni. Az onkológiai kórképek esetében például megállapítást nyert, hogy hiányzik az összhang az EU-tagállamok között a genetikai klinikai hasznosságának és költséghatékonyságának megítélésében, ami Európa-szerte negatív hatással van a legújabb diagnosztikai eljárások és a terápia hozzáférhetőségére (Payne és Anemans 2013). Harmadrészt kulcsfontosságú az emberek bizalma az új technológiák és kutatások iránt. Ezt nyilván hátrányosan befolyásolja, ha azt tapasztalják, hogy az egészségügyi és genetikai adataikat nem megfelelően kezelik, nem bíznak a kutatókban és az egészségügyben, nem megfelelően kommunikálják feléjük a részvétel potenciális hasznait és kockázatait, továbbá, ha a népesség alacsonyabb iskolázottságú, a társadalom egészségügyi és biológiai ismeretei nem kielégítőek, nem kellően tájékozottak a tudományos és egészséggel kapcsolatos témákban. Ezért, a precíziós medicina térnyeréséhez elengedhetetlen adatmennyiség biztosítása érdekében szükséges garantálni a genetikai adatokkal összefüggő kutatások jogszerűségét, szakszerűségét, transzparenciáját és elengedhetetlennek mutatkozik a lakosság természettudományos ismereteinek bővítése, az egészségügyi ellátórendszerbe vetett bizalom növelése, az orvos–beteg közötti bizalmon alapuló kapcsolat megerősítése és az orvostudományi kutatásokba vetett bizalom megszilárdítása. Ezt a hipotézist támasztja alá az is, amilyen funkciót vagy szerepet tulajdonítanak a P5-medicina ötödik elemének.

A P5-orvoslás kulcsszavai a predikció, a prevenció, a perszonalizált (személyre szabott) jelleg, a részvételen alapuló ellátás és az egyén pszichológiai-kognitív sajtá-

tosságainak figyelembe vétele. Sommásan e jellemzők összefoglalhatók az alábbiak szerint:



1. ábra: A P5-modell (a szerző saját szerkesztése)

A pszichológiai-kognitív szempontokat figyelembevételével a P4-megközelítés tehát azzal a szemlélettel egészült ki, miszerint a beteg nem egyszerűen a kezelés recipiense, hanem ember: érzésekkel, elvárásokkal, követ bizonyos magatartásmin-tákat, és kognitív folyamatok játszódnak le benne, amelyek specifikus kapcsolatban állnak az ellátásával (Gorini és Pravettoni 2011). Ezenkívül az ötödik P színre kerülése fontos módszertani következményekkel jár az egészségügyben: a jövő orvostu-dományának képesnek kell lennie a pszichológiai és kognitív profil kialakítására a beteg pusztá diagnosztikai besorolása helyett. Ebben az értelemben a P5-medicina olyan értékelési módszerekhez vezet, amelyek a klinikai szempontok mellett teret engednek a pszichometriai eszközökkel végzett értékeléseknek. Utóbbiak maguk-ban foglalják a kognitív-, a döntéshozatallal kapcsolatos és mentális szempontokat is. Ehhez szükséges

- a beteg teljes egészségügyi profiljának megismerése,
- a páciens terápiával és egészségügyi ellátással kapcsolatos döntéshozatalának aktív elősegítése,

- a beteg és az orvos közötti empátikus kapcsolat kialakításának ösztönzése,
- a klinikai eljárások és gyakorlatok értékelését magában foglaló kritériumok közé felvenni az életminőséget (értékalapú medicina megalapozása) (Pravettoni és Triberti 2020).

A vonatkozó szakirodalom szerint az egészségpszichológia alapvetően az alábbi területeken juthat meghatározó szerephez a praktikumban:

- segítheti az egészséggel kapcsolatos információk megértését és felhasználását, javíthatja a rizikókommunikációt,
- hozzájárulhat az egészségmagatartás elemzésének pontosságához,
- javíthatja a kommunikáció minőségét és hatékonyságát a beteg és az orvos között (Tercyak et al. 2012).

Az információs technológia ebben a megközelítésben kettős szereppel bír. Egyrészt, a P5-medicina szükségképpen támaszkodik az egészségügyi- és genetikai adat alapú egészségügyre, másrészt az, hogy a társadalom milyen széles körben vonható be a genetikai vizsgálatokba, szintén nagyrészt attól függ, milyen információkkal rendelkeznek e téren, és milyen információk jutnak el hozzájuk. Például, miután 2013-ban Angelina Jolie nyilvánosságra hozta, hogy a BRCA1-gén mutációjára figyelemmel eltávolította az emlőit és a petefészkét, a Harvard Orvosi Karán végzett kutatás szerint két hét alatt 64%-kal nőtt meg a mellrák genetikai kockázatát meghatározó tesztnek alávetők aránya az előző év adott időszakához képest (Harvard Medical School 2022).

Kétségtelen, hogy az egészséggel összefüggő tudásanyag, információk közvetítése kulcsfontosságú, és az információ áramlása napjainkban szinte kizárólagosan az interneten megy végbe. Az internetes fórumokon, közösségi oldalakon az egészséggel és egészségüggyel összefüggő információk, vélemények, tapasztalatok villámgyorsasággal terjednek, és kézzelfogható hatással bírnak az egyének egészségükkel kapcsolatos döntéseire. Gondolhatunk a Covid-19-járvány alatt tapasztalt rémhírek terjedésére, a vakcinákkal szembeni fel-felbukkanó elutasító attitűdre, a homeopátiás szerek hullámozó divatjára, stb. Összességében nem szabad lebecsülnünk az információs technológiák és a média arra gyakorolt hatását, hogy merre tart a tudomány.

## Összegzés

A precíziós medicina alapvető feltétele, hogy minél több és minél változatosabb genetikai adatmennyiség álljon rendelkezésre. Ehhez alapvető jelentőségű a társadalom bizalmát növelni azon kutatások felé, amelyek során a genetikai/genomikai adatokat elemzik. Ebben felelőssége van az adatkezelőknek, kutatóknak, hiszen könnyű a bizalmat elveszíteni, akár a nem megfelelő tájékoztatással, a jogszerűtlen vagy tisztességtelen adatkezelés útján. A bizalom kiépülésének további feltétele a genetikai adatok tudatos kezelése az egyének részéről, és az adatszolgáltatáshoz szükséges tájékozott beleegyezéshez elengedhetetlen információk megszerzése. Ezen információknak ki kell terjedniük az adatszolgáltatás kedvező hatásaira és lehetséges kockázataira is. Az államoknak ezenfelül garantálniuk kell a megfelelő jogvédelmet, és hogy felveszik a harcot a precíziós medicina esetleges negatív társadalmi hatásaival szemben is.

---

## Irodalom

- Barrett, Tanya, Stephen E. Wilhite, Pierre Ledoux, Carlos Evangelista, Irene F. Kim, Maxim Tomashevsky, Kimberly A. Marshall, Katherine H. Phillippy, Patti M. Sherman, Michelle Holko, Andrey Yefanov, Hyeseung Lee, Naigong Zhang, Cynthia L. Robertson, Nadezhda Serova, Sean Davis és Alexandra Soboleva. “NCBI GEO: archive for functional genomics data sets—update.” *Nucleic Acids Research* 41 (2013): 991–5.  
<https://doi.org/10.1093/nar/gks1193>
- Bernasconi, Anna. “Data quality-aware genomic data integration.” *Computer Methods and Programs in Biomedicine Update* 1 (2021).  
<https://doi.org/10.1016/j.cmpbup.2021.100009>
- Boncz Imre. “Onkológiai szűrővizsgálatok egészséggazdaságtani vonatkozásai a nemzetközi gyakorlatban.” In Dózsa Csaba és Sebestyén Andor (szerkesztők). *Fej-nyaki daganatok prevenciója és ellátása: Az onkológiai prevenció helyzete*. Pécs: Országos Egészségbiztosítási Pénztár, 2003.
- Boncz Imre, Csákvári Tímea, Ágoston István és Endrei Dóra. “Új egészségügyi technológiák befogadása a társadalombiztosítási támogatásban.” In Boncz Imre (szerkesztő). *Egészségpolitikai esettanulmányok: Az élettudományi-klinikai felsőoktatás gyakorlatorientált és hallgatóbarát korszerűsítése a vidéki képzőhelyek nemzetközi versenyképességének erősítésére*, 17–32. Budapest: Medicina Könyvkiadó, 2015.
- Buniello, Annalisa, Jacqueline A. L. MacArthur, Maria Cerezo, Laura W. Harris, James Hayhurst, Cinzia Malangone, Aoife McMahon, Joannella Morales, Edward Mountjoy, Elliot Sollis, Daniel Suveges, Olga Vrousou, Patricia L. Whetzel, Ridwan Amode, Jose A. Guillen, Harpreet S. Riat, Stephen J. Trevanion, Peggy Hall, Heather Junkins, Paul Flicek, Tony Burdett, Lucia A. Hindorff, Fiona Cunningham és Helen Parkinson. “The NHGRI-EBI GWAS Catalog of published genome-wide association studies, targeted arrays and summary statistics 2019.” *Nucleic Acids Research* 8, no. 47 (2019): D1005–D1012.  
<https://doi.org/10.1093/nar/gky1120>
- Bunnik, Eline M., A. Cecile J. W. Janssens és Maartje H. N. Schermer. “Informed Consent in Direct-to-Consumer Personal Genome Testing: the Outline of a Model between Specific and Generic Consent.” *Bioethics* 28, no. 7 (2014): 343–351.  
<https://doi.org/10.1111/bioe.12004>
- Chen, Sining és Giovanni Parmigiani. “Meta-Analysis of BRCA1 and BRCA2 Penetrance.” *Journal of Clinical Oncology* 10, no. 25 (2007): 1329–33.  
<https://doi.org/10.1200/JCO.2006.09.1066>
- Clarke, Laura, Xiangqun Zheng-Bradley, Richard Smith, Eugene Kulesha, Chunlin Xiao, Iliana Toneva, Brendan Vaughan, Don Preuss, Rasko Leinonen, Martin Shumway, Stephen Sherry, Paul Flicek és The 1000 Genomes Project Consortium. “The 1000 Genomes Project: data management and community access.” *Nature Methods* 27, no. 9 (2012): 459–62.  
<https://doi.org/10.1038/nmeth.1974>
- Cui, Yingwei, Jennifer Widom és Janet L. Wiener. “Tracing the lineage of view data in a warehousing environment.” *ACM Transactions on Database Systems* 25, no. 2 (2000): 179–227.  
<https://doi.org/10.1145/357775.357777>



- Csákvári Tímea, Ágoston István, Endrei Dóra és Boncz Imre. “Makrogazdasági környezet és egészségügyi finanszírozás.” In Boncz Imre, Ágoston István, Kovács Gábor és Endrei Dóra (szerkesztők). *Gazdálkodás és menedzsment az egészségügyi intézményekben*. Budapest: Medicina Könyvkiadó, 2019.
- Egészségügyi Nyilvántartási Főosztály. “A biobankokról, illetve érvényes kutatási engedély alapján genetikai mintát, adatot tároló intézményekről vezetett nyilvántartás.” Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
<https://www.nnk.gov.hu/index.php/egeszsegugyi-igazgatasi-foosztaly/nyilvantartasok/egyeb-nyilvantartasok/251-a-biobankokrol-illetve-ervenyes-kutatasi-engedely-alapjan-genetikai-mintat-adatot-tarolo-intezmenyekrol-vezetett-nyilvantartas>.
- Európai Parlament és a Tanács. “Az Európai Parlament és a Tanács (EU) 2016/679 rendelete a természetes személyeknek a személyes adatok kezelése tekintetében történő védelméről és az ilyen adatok szabad áramlásáról, valamint a 95/46/EK irányelv hatályon kívül helyezéséről.” Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/PDF/?uri=CELEX:32016R0679>.
- European Academies Science Advisory Council. “Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union: the view from EASAC and FEAM.” Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
[https://easac.eu/fileadmin/Reports/Easac\\_12\\_DTC\\_Web.pdf](https://easac.eu/fileadmin/Reports/Easac_12_DTC_Web.pdf).
- Falus András. “Az IT szerepe a genomikában.” In *Magyar Jövő Internet Konferencia 2019*. Budapest: MJIK 2019 6. Magyar Jövő Internet Konferencia, 2019. Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
[https://www.hte.hu/documents/10180/4681952/HT\\_2020\\_ksz1\\_MJIK2019\\_2\\_Falus.pdf](https://www.hte.hu/documents/10180/4681952/HT_2020_ksz1_MJIK2019_2_Falus.pdf)
- Ferriman, Annabel. “BMJ readers choose the “sanitary revolution” as greatest medical advance since 1840.” *British Medical Journal* 334 (2007):111.  
<https://doi.org/10.1136/bmj.39097.611806.DB>
- Flores, Mauricio, Gustavo Glusman†, Kristin Brogaard, Nathan D. Price és Leroy Hoodet. “P4 medicine: how systems medicine will transform the healthcare sector and society.” *Personalized Medicine* 10, no. 6 (2013).  
<https://doi.org/10.2217/pme.13.57>
- Frankish, Adam, Mark Diekhans, Anne-Maud Ferreira, Rory Johnson, Irwin Jungreis, Jane Loveland, Jonathan M. Mudge, Cristina Sisu, James Wright, Joel Armstrong, If Barnes, Andrew Berry, Alexandra Bignell, Silvia Carbonell Sala, Jacqueline Chrast, Fiona Cunningham, Tomás Di Domenico, Sarah Donaldson, Ian T. Fiddes, Carlos García Girón, Jose Manuel Gonzalez, Tiago Grego, Matthew Hardy, Thibaut Hourlier, Toby Hunt, Osagie G. Izuogu, Julien Lagarde, Fergal J. Martin, Laura Martínez, Shamika Mohanan, Paul Muir, Fabio C. P. Navarro, Anne Parker, Baikang Pei, Fernando Pozo, Magali Ruffier, Bianca M. Schmitt, Eloise Stapleton, Marie-Marthe Suner, Irina Sycheva, Barbara Uszczyńska-Ratajczak, Jinuri Xu, Andrew Yates, Daniel Zerbino, Yan Zhang, Bronwen Aken, Jyoti S. Choudhary, Mark Gerstein, Roderic Guigó, Tim J. P. Hubbard, Manolis Kellis, Benedict Paten, Alexandre Reymond, Michael L. Tress és Paul Flicek. “GENCODE reference annotation for the human and mouse genomes.” *Nucleic Acids Research* 47, no. 1 (2019):766–773.  
<https://doi.org/10.1093/nar/gky955>
- Gorini, Alessandra és Gabriella Pravettoni. “An overview on cognitive aspects implicated in medical decisions.” *European Journal of Internal Medicine* 22, no. 6 (2011):547–53.  
<https://doi:10.1016/j.ejim.2011.06.008>

- 
- Grossman, Robert L., Allison P. Heath, Vincent Ferretti, Harold E. Varmus, Douglas R. Lowy, Warren A. Kibbe és Louis M. Staudt. "Toward a Shared Vision for Cancer Genomic Data." *The New England Journal of Medicine* 22, no. 12 (2016):1109–12.  
<https://doi:10.1056/NEJMp1607591>
- GWAS Diversity Monitor. "Total GWAS participant diversity." Utolsó hozzáférés: 2023. január 29. <https://gwasdiversitymonitor.com>.
- Harvard Medical School. Igoe, Katherine. "The „Angelina Jolie” Effect." Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
<https://hms.harvard.edu/news/angelina-jolie-effect>.
- He, Karen Y., Dongliang Ge és Max M. He. "Big Data Analytics for Genomic Medicine." *International Journal of Molecular Sciences* 18, no. 2 (2018): 412.  
<https://doi.org/10.3390/ijms18020412>
- Hood, Leroy, James R. Heath, Michael E Phelps és BiaoYang Lin. "Systems Biology and New Technologies Enable Predictive and Preventative Medicine." *Science* 306, no. 5696 (2004):640-643. <https://doi:10.1126/science.1104635>
- Insider. Medaris, Anna. "A woman used a home DNA kit to learn more about her father’s side of the family — and discovered she’s not his biological daughter." Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
<https://www.insider.com/dna-test-woman-isnt-genetically-related-to-dad-sperm-mixup-2022-2>.
- Iriart, Jorge Alberto Bernstein. "Precision medicine/personalized medicine: a critical analysis of movements in the transformation of biomedicine in the early 21st century." *Cadernos de Saude Publica* 35, no. 3 (2019):e00153118.  
<https://doi:10.1590/0102-311X00153118>.
- Kovács Gábor. "Az egészségügyi szolgáltatások szakmai követelményei." In Kovács Gábor, Nogel Mónika és Fáskerty Éva (szerkesztők). *Egészségügyi és szociális jog*. Győr: Universitas-Győr Nonprofit Kft., 2017.
- Kovács Gábor. *Bioetika és büntetőjog*. Győr: Universitas Győr, 2008.
- Kovács Gábor. "Speciális területek az egészségügyi adatkezelésben." *MED ET JUR* 2, no. 3 (2011) 14–17.
- Kovács Gábor, Nogel Mónika és Fáskerty Éva. *Egészségügyi és Szociális Jogi Kézikönyv*. Győr: Universitas-Győr Nonprofit Kft., 2017.
- Kuhn, Thomas S. *A tudományos forradalmak szerkezete*. Budapest: Osiris Kiadó, 1970.
- Laki János. "A tudományos közösségek szerkezete. Bizonyítások és meggyőzések." *Kellék 47* (2012): 7–21.  
[http://epa.oszk.hu/01100/01148/00038/pdf/EPA01148\\_kellek\\_47\\_007-021.pdf](http://epa.oszk.hu/01100/01148/00038/pdf/EPA01148_kellek_47_007-021.pdf).
- Lonsdale, John, Jeffrey Thomas, Mike Salvatore, Rebecca Phillips, Edmund Lo, Saboor Shad, Richard Hasz, Gary Walters, Fernando Garcia, Nancy Young, Barbara Foster, Mike Moser, Ellen Karasik, Bryan Gillard, Kimberley Ramsey, Susan Sullivan, Jason Bridge, Harold Magazine, John Syron, Johnelle Fleming, Laura Siminoff, Heather Traino, Maghboeba Mosavel, Laura Barker, Scott Jewell, Dan Rohrer, Dan Maxim, Dana Filkins, Philip Harbach, Eddie Cortadillo, Bree Berghuis, Lisa Turner, Eric Hudson, Kristin Feenstra, Leslie Sobin, James Robb, Phillip Branton, Greg Korzeniewski, Charles Shive, David Tabor, Liqun Qi, Kevin Groch, Sreenath Nampally, Steve Buia, Angela Zimmerman, Anna Smith, Robin Burges, Karna Robinson, Kim Valentino, Deborah Bradbury, Mark Cosentino, Norma Diaz

- Mayoral, Mary Kennedy, Theresa Engel, Penelope Williams, Kenyon Erickson, Kristin Ardlie, Wendy Winckler, Gad Getz, David DeLuca, Daniel MacArthur, Manolis Kellis, Alexander Thomson, Taylor Young, Ellen Gelfand, Molly Donovan, Yan Meng, George Grant, Deborah Mash, Yvonne Marcus, Margaret Basile, Jun Liu, Jun Zhu, Zhidong Tu, Nancy J. Cox, Dan L. Nicolae, Eric R. Gamazon, Hae Kyung Im, Anuar Konkashbaev, Jonathan Pritchard, Matthew Stevens, Timothée Flutre, Xiaoquan Wen, Emmanouil T Dermitzakis, Tuuli Lappalainen, Roderic Guigo, Jean Monlong, Michael Sarmadpour, Daphne Koller, Alexis Battle, Sara Mostafavi, Mark McCarthy, Manuel Rivas, Julian Maller, Ivan Rusyn, Andrew Nobel, Fred Wright, Andrey Shabalin, Mike Feolo, Nataliya Sharopova, Anne Sturcke, Justin Paschal, James M Anderson, Elizabeth L. Wilder, Leslie K. Derr, Eric D. Green, Jeffery P. Struwing, Gary Temple, Simona Volpi, Joy T. Boyer, Elizabeth J. Thomson, Mark S Guyer, Cathy Ng, Assya Abdallah, Deborah Colantuoni, Thomas R. Insel, Susan E. Koester, A. Roger Little, Patrick K. Bender, Thomas Lehner, Yin Yao, Carolyn C. Compton, Jimmie B. Vaught, Sheryllyn Sawyer, Nicole C. Lockhart, Joanne Demchok és Helen F. Moore. “The Genotype-Tissue Expression (GTEx) project.” *Nature Genetics* 45 (2013):580–585.  
<https://doi.org/10.1038/ng.2653>
- Myers, Mellanie F. “Health Care Providers and Direct-to-Consumer Access and Advertising of Genetic Testing in the United States.” *Genome medicine* 3, no. 12 (2011):81.  
<https://doi.org/10.1186/gm297>
- Nardini, Christine, Venet Osmani, Paola G Cormio, Andrea Frosini, Mauro Turrini, Christos Lionis, Thomas Neumuth, Wolfgang Ballensiefen, Elio Borgonovi és Gianni D’Erricoet. “The evolution of personalized healthcare and the pivotal role of European regions in its implementation.” *Personalized Medicine* 18, no. 3 (2021):283–294.  
<https://doi.org/10.2217/pme-2020-0115>
- Need, Anna és David B. Goldstein. “Next generation disparities in human genomics: concerns and remedies.” *Trends in Genetics* 25, no. 11 (2009):489–94.  
<https://doi.org/10.1016/j.tig.2009.09.012>
- Nemzeti Adatvédelmi és Információszabadság Hatóság. “Adatvédelemmel kapcsolatos közlemények.” Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
<https://www.naih.hu/tajekoztatok-kozlemlenyek>
- Niemiec, Emilia és Heidi Carmen Howard. “Ethical issues in consumer genome sequencing: Use of consumers’ samples and data.” *Applied & Translational Genomics* 8 (2016):23–30.  
<https://doi.org/10.1016/j.atg.2016.01.005>
- Nogel Mónika. “A bizonyítékokon alapuló ellátás és az egészségügyi minőségbiztosítás kapcsolata.” *MED ET JUR* 8 (2017):20–26.
- Nogel Mónika. “Internetes családfakutató programok és genetikai adataink védelme.” In Török Bernát és Zódi Zsolt (szerkesztők). *Internetes platformok kora*. Budapest: Ludovika Kiadó, 2022.
- O’Leary, Nuala A., Mathew W. Wright, J. Rodney Brister, Stacy Ciufu, Diana Haddad, Rich McVeigh, Bhanu Rajput, Barbara Robbertse, Brian Smith-White, Danso Ako-Adjei, Alexander Astashyn, Azat Badretdin, Yiming Bao, Olga Blinkova, Vyacheslav Brover, Vyacheslav Chetvernin, Jinna Choi, Eric Cox, Olga Ermolaeva, Catherine M. Farrell, Tamara Goldfarb, Tripti Gupta, Daniel Haft, Eneida Hatcher, Wratko Hlavina, Vinita S. Joardar, Vamsi K. Kodali, Wenjun Li, Donna Maglott, Patrick Masterson, Kelly M. McGarvey, Michael R. Murphy, Kathleen O’Neill, Shashikant Pujar, Sanjida H. Rangwala, Daniel Rausch,

- 
- Lillian D. Riddick, Conrad Schoch, Andrei Shkeda, Susan S. Storz, Hanzhen Sun, Francoise Thibaud-Nissen, Igor Tolstoy, Raymond E. Tully, Anjana R. Vatsan, Craig Wallin, David Webb, Wendy Wu, Melissa J. Landrum, Avi Kimchi, Tatiana Tatusova, Michael DiCuccio, Paul Kitts, Terence D. Murphy és Kim D. Pruitt. "Reference sequence (RefSeq) database at NCBI: current status, taxonomic expansion, and functional annotation." *Nucleic Acids Research* 4, no. 44. (2016): 733–5.  
<https://doi.org/10.1093/nar/gkv1189>
- Pádár Zsolt, Kovács Gábor, Nogel Mónika, Czebe András, Zenke Petra és Kozma Zsolt. "Genetika és bűnüldözés - Az igazságügyi célú DNS-vizsgálatok első negyedszázada Magyarországon I." *Belügyi Szemle* 67, no. 12 (2010):7–34.  
<https://doi.org/10.38146/BSZ.2019.12.1>
- Parkinson, Helen, Misha Kapushesky, M. Shojatalab, N. Abeygunawardena, R. Coulson, Anna Farne, E. Holloway, N. Kolesnykov, P. Lilja, M. Lukk, R. Mani, Tim F. Rayner, A. Sharma, E. William, Ugis Sarkans és A. Brazma. "ArrayExpress—a public database of microarray experiments and gene expression profiles." *Nucleic Acids Research* 35, (2007):747–50.  
<https://doi.org/10.1093/nar/gkl995>
- Payne, Katherine és Annemans Lieven. "Reflections on market access for personalized medicine: recommendations for Europe." *Value Health* 16, no. 6 (2013):S32-8.  
<https://doi.org/10.1016/j.jval.2013.06.010>
- Phillips, Anelka M. *Buying yourself on internet*. Edinburgh: Edinburgh Press, 2019.
- Popejoy, Alice B. és Stephanie M. Fullerton. "Genomics is failing on diversity." *Nature* 538 (2016):161–164.  
<https://doi.org/10.1038/538161a>
- Pravettoni, Gabriella és Stefano Triberti. "A "P5" Approach to Healthcare and Health Technology." In Pravettoni, Gabriella és Stefano Triberti (szerkesztők). *P5 eHealth: An Agenda for the Health Technologies of the Future*. Cham, Switzerland: Springer, 2020.  
[https://doi.org/10.1007/978-3-030-27994-3\\_1](https://doi.org/10.1007/978-3-030-27994-3_1)
- Roadmap Epigenomics Consortium, Anshul Kundaje, Wouter Meuleman, Jason Ernst, Misha Bilenky, Angela Yen, Alireza Heravi-Moussavi, Pouya Kheradpour, Zhizhuo Zhang, Jianrong Wang, Michael J. Ziller, Viren Amin, John W. Whitaker, Matthew D. Schultz, Lucas D. Ward, Abhishek Sarker, Gerald Quon, Richard S. Sandstrom, Matthew L. Eaton, Yi-Chieh Wu, Andreas R. Pfenning, Xinchun Wang, Melina Claussnitzer, Yaping Liu, Cristian Coarfa, R. Alan Harris, Noam Shores, Charles B. Epstein, Elizabeta Gjoneska, Danny Leung, Wei Xie, R. David Hawkins, Ryan Lister, Chibo Hong, Philippe Gascard, Andrew J. Mungall, Richard Moore, Eric Chuah, Angela Tam, Theresa K. Canfield, R. Scott Hansen, Rajinder Kaul, Peter J. Sabo, Mukul S. Bansal, Annaick Carles, Jesse R. Dixon, Kai-How Farh, Soheil Feizi, Rosa Karlic, Ah-Ram Kim, Ashwinikumar Kulkarni, Daofeng Li, Rebecca Lowdon, GiNell Elliott, Tim R. Mercer, Shane J. Neph, Vitor Onuchic, Paz Polak, Nisha Rajagopal, Pradipta Ray, Richard C. Sallari, Kyle T. Siebenthal, Nicholas A. Sinnott-Armstrong, Michael Stevens, Robert E. Thurman, Jie Wu, Bo Zhang, Xin Zhou, Arthur E. Beaudet, Laurie A. Boyer, Philip L. De Jager, Peggy J. Farnham, Susan J. Fisher, David Haussler, Steven J. M. Jones, Wei Li, Marco A. Marra, Michael T. McManus, Shamil Sunyaev, James A. Thomson, Thea D. Tlsty, Li-Huei Tsai, Wei Wang, Robert A. Waterland, Michael Q. Zhang, Lisa H. Chadwick, Bradley E. Bernstein, Joseph F. Costello, Joseph R. Ecker, Martin Hirst, Alexander Meissner, Aleksandar Milosavljevic, Bing Ren, John A.

- Stamatoyannopoulos, Ting Wang és Manolis Kellis. “Integrative analysis of 111 reference human epigenomes.” *Nature* 518, (2015):317–330.  
<https://doi.org/10.1038/nature14248>
- Rónai Zsolt, Lippai Zoltán, Elek Zsuzsanna és Somogyi Anikó. “Komplex jellegek genetikai hátterének elemzése.” *Orvosi Hetilap* 159, no. 31 (2018):1254–1261.  
<https://doi.org/10.1556/650.2018.31123>
- Tercyak, Kenneth P., Suzanne C. O’Neill, Debra L. Roter és Colleen M. McBrideet. “Bridging the communication divide: A role for health psychology in the genomic era.” *Professional Psychology: Research and Practice* 43, no. 6 (2012):568–575.  
<https://doi.org/10.1037/a0028971>
- The Cancer Genome Atlas Research Network, John N. Weinstein, Eric A. Collisson, Gordon B. Mills, Kenna R. Mills Shaw, Brad A. Ozenberger, Kyle Ellrott, Ilya Shmulevich, Chris Sander és Joshua M. Stuart. “The Cancer Genome Atlas Pan-Cancer analysis project.” *Nature Genetics* 45 (2013):1113–1120.  
<https://doi.org/10.1038/ng.2764>
- The ENCODE Project Consortium. “An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome.” *Nature* 489 (2012):57–74.  
<https://doi.org/10.1038/nature11247>
- The Telegraph. Hall, Macer. “False DNA Test Led Father to Reject Daughter.” Utolsó hozzáférés: 2023. január 29.  
<https://www.telegraph.co.uk/news/uknews/1322077/False-DNA-test-led-father-to-reject-daughter.html>
- Wickenheiser, Ray A. “Forensic genealogy, bioethics and the Golden State Killer case.” *Forensic Science International Synergy* 12, no. 1 (2019):114–125.  
<https://doi.org/10.1016/j.fsisyn.2019.07.003>
- Zhang, Junjun, Joachim Baran, A. Cros, Jonathan M. Guberman, Syed Haider, Jack Hsu, Yong Liang, Elena Rivkin, Jianxin Wang, Brett Whitty, Marie Wong-Erasmus, Long Yao és Arek Kasprzyk. “International Cancer Genome Consortium Data Portal—a one-stop shop for cancer genomics data.” *Database* 2011 (2011):bar026.  
<http://doi:10.1093/database/bar026>

## Jogforrások

az Európa Tanácsnak az emberi lény emberi jogainak és méltóságának a biológia és az orvostudomány alkalmazására tekintettel történő védelméről szóló, Oviedóban, 1997. április 4-én kelt Egyezménye: Az emberi jogokról és a biomedicináról

Az Európai Parlament és a Tanács (EU) 2016/679 rendelete a természetes személyeknek a személyes adatok kezelése tekintetében történő védelméről és az ilyen adatok szabad áramlásáról, valamint a 95/46/EK irányelv hatályon kívül helyezéséről (angolul: General Data Protection Regulation, röviden: GDPR)

a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 1998. évi XXI. törvény

---

az Európa Tanácsnak az emberi lény emberi jogainak és méltóságának a biológia és az orvostudomány alkalmazására tekintettel történő védelméről szóló, Oviedóban, 1997. április 4-én kelt Egyezménye: Az emberi jogokról és a biomedicináról szóló Egyezmény, valamint az Egyezménynek az emberi lény klónozásának tilalmáról szóló, Párizsban, 1998. január 12-én kelt Kiegészítő Jegyzőkönyve kihirdetéséről szóló 2002. évi VI. törvény

az egészségügyről szóló 1997. évi CLIV. törvény