

چالش‌های اخلاقی در ارائه‌ی مستقیم تست‌های ژنتیک به متقاضیان

اعظم راستی^۱، رضا بهنام‌فر^۲، جواد توکلی بزاز^{۳*}

تاریخ دریافت: 98/7/11

تاریخ پذیرش: 98/11/28

تاریخ انتشار: 98/12/26

مقاله‌ی مروری

چکیده

Direct-to-consumer genetic testing تست‌های تجاری ژنتیک هستند که به‌طور مستقیم در اختیار متقاضیان قرار گرفته و اطلاعات ژنتیک افراد را بدون دخالت سیستم‌های بهداشتی و بیمه‌ای در اختیار آنان قرار می‌دهد. اینگونه تستها می‌توانند در رابطه با مدیریت و نظارت بر سلامت افراد کمک‌کننده باشند، اما مسائل اخلاقی و قانونی اینگونه آزمایش‌ها کاملاً نوپا و نیازمند توجه و مطالعه‌ی ویژه است. مقاله‌ی حاضر به بررسی چالش‌های اینگونه آزمایش‌ها از طریق تحلیل اطلاعاتی که به روش کتابخانه‌ای گردآوری شده، پرداخته است. به نظر می‌رسد با گسترش دامنه چنین آزمایش‌هایی نیاز به آموزش پیرامون اینگونه تست‌ها، ایجاد یک زیرساخت مناسب برای ارائه‌ی آنها و شکل گرفتن سیستم‌های قانونگذار و نظارتی و طراحی چارچوبی که شرکت‌های ارائه‌دهنده‌ی DTC-GT در قالب آن فعالیت کنند، از همیشه مهم‌تر به نظر می‌رسد.

واژگان کلیدی: چالش‌های اخلاقی، ژنتیک، ژنوم شخصی

1. دانشجوی دکترای ژنتیک پزشکی، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران.

2. دکترای مدیریت آموزشی، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، یزد، ایران.

3. استاد، گروه ژنتیک پزشکی، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران.

* نویسنده‌ی طرف مکاتبه: تهران، بلوار کشاورز، خیابان پورسینا، گروه ژنتیک پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تلفن: ۸۸۹۵۳۰۰۵.

Email: tavakkolybazzaj@tums.ac.ir

مقدمه

روند معمول انجام آزمایش‌های ژنتیک بدین صورت است که پزشک یا مشاور ژنتیک بر اساس اطلاعات و معایناتی که از بیمار دارد، مصادیق معین و معدودی از آزمایش‌ها را درخواست می‌کند. نمونه‌ی فرد با مراجعه‌ی مستقیم یا ارسال نمونه توسط سیستم خدمات بهداشتی و درمانی، به آزمایشگاه تحویل داده می‌شود. پس از انجام دادن آزمایش، پزشک یا مشاور ژنتیک، نتایج و تفسیر آن را با بیمار در میان گذاشته و از آن در جهت حفظ یا اعاده‌ی سلامت فرد استفاده می‌کنند. همچنین در بسیاری از کشورها، بیمه تمام هزینه‌ی مربوط به انجام این آزمایش‌ها یا بخشی از آن‌ها را پوشش می‌دهد.

(DTC-GT) Direct-to-consumer genetic testing

امکان جدیدی برای انجام دادن تست‌های ژنتیکی است که طی آن مشتری به صورت مستقیم این خدمت را دریافت می‌کند. این نوع تست‌ها بدون دخالت سازمان‌های رسمی ارائه‌دهنده‌ی خدمات بهداشتی و درمانی و پوشش شرکت‌های بیمه‌ای، به طور مستقیم (به صورت آنلاین یا از طریق فروشگاه‌های عرضه‌کننده) در اختیار متقاضیان قرار می‌گیرند. نمونه‌ای که به طور معمول برای انجام تست‌های DTC به آزمایشگاه ارسال می‌شود، بزاق است. این تست‌ها بیشتر در زمینه‌هایی همچون: تعیین چندشکلی‌های ژنی مرتبط با سلامتی، ارائه‌ی اطلاعاتی در رابطه با خصوصیات رایج و همچنین در زمینه‌ی تعیین دودمان و تبار افراد، انجام می‌شوند (۱ و ۲).

هم‌اکنون ده‌ها شرکت در این زمینه فعالیت می‌کنند که تعداد و تنوع خدمات آن‌ها پیوسته در حال رشد است؛ با این حال، موضوعات اخلاقی و قانونی در رابطه با ماهیت دریافت این خدمات، کاملاً نوپا و نیازمند توجه و مطالعه‌ی جامع است که در نهایت در عین سود بردن از جنبه‌های مثبت این تست‌ها، از پیامدهای غیراخلاقی و آسیب‌زننده‌ی آن پرهیز شود.

حیطه‌های کاربرد DTC-genome testing

الف. سلامت افراد و خطر ابتلا به بیماری‌ها

در این نوع تست‌ها، میزان خطر ابتلا به چندین بیماری شایع ژنتیکی مانند آلزایمر، پارکینسون و سلیاک تخمین زده می‌شود. همچنین حامل بودن افراد برای بیماری‌هایی نظیر کم‌خونی داسی‌شکل و سیستیک فیبروز و تعیین واریانت‌هایی در ارتباط با خصوصیات هم‌چون وزن و متابولیسم که در سلامت افراد مؤثر هستند، از جمله موارد دیگری هستند که می‌توانند از طریق این تست‌ها بررسی شوند (۲).

ب. تعیین تبار و دودمان

در این آزمایش‌ها، سرنخ‌هایی از مکان و نژاد اجداد و تبار افراد ارائه می‌شود. همچنین برخی از شرکت‌ها تعیین می‌کنند چه مقدار از ژنوم فرد، از انسان‌های ماقبل تاریخ مانند نئاندرتال و دنیسوان به ارث رسیده است (۲).

ج. تعیین خویشاوندی

افرادی که از خدمات DTC استفاده می‌کنند می‌توانند از لحاظ نسب و نسبت بیولوژیکی با یکدیگر بررسی شوند. به طور مثال آیا یکی از این افراد می‌تواند پدر دیگری باشد؟ هرچند که این نتایج از نظر حقوقی و در دادگاه‌ها بدون انجام بررسی‌های بعدی و تکرار آن‌ها از مسیر قانونی پذیرفتنی نیستند (۲).

د. سبک زندگی

ارائه‌دهندگان این آزمایش‌ها ادعا می‌کنند که بر اساس تغییرات موجود در DNA افراد، اطلاعاتی درباره‌ی پارامترهای مربوط به سبک زندگی مانند تغذیه، تناسب اندام، کاهش وزن، مراقبت از پوست و خواب ارائه می‌دهند. همچنین بسیاری از این شرکت‌ها، خدمات و محصولات یا برنامه‌هایی را نیز که بر اساس نتایج آزمایش افراد طراحی

شده‌اند، به فروش می‌رسانند (۲).

ه. اندازه‌گیری طول تلومر

در این آزمایش‌ها با بررسی خون افراد، طول تلومرها اندازه‌گیری شده و بر اساس آن‌ها سن بیولوژیکی فرد تعیین می‌شود. برخی از شرکت‌ها ادعا می‌کنند بر اساس این نتایج، برنامه‌ای را برای سبک زندگی افراد ارائه خواهند کرد که فرد بتواند مدت زمان بیشتری جوان بماند (۲).

چالش‌های اخلاقی و قانونی

الف. رضایت آگاهانه

رضایت آگاهانه به معنای ارائه‌ی اطلاعات کامل راجع به آزمایش مورد نظر و نقاط مثبت و منفی آن به شرکت‌کننده است؛ به نحوی که با اطلاع کامل و اختیار خود، آن را بپذیرد. آنچه که درباره‌ی DTC-GT ایجاد نگرانی می‌کند، ارائه‌ی اطلاعات کلی و نامفهوم در فرم‌های رضایت‌نامه، به جای اطلاعات و جزئیات کافی، مهم و قابل فهم برای مصرف‌کنندگان است. آیا مصرف‌کنندگان این تست‌ها، فرم‌های رضایت‌نامه را کامل خوانده و متوجه شده‌اند یا نه؟ آیا فرد با اختیار کامل، آزمایش را پذیرفته یا توسط افراد دیگری مثل اعضای خانواده مجبور به انجام آزمایش شده است؟ آیا نمونه‌ی ارسال‌شده مربوط به همان فردی است که رضایت‌نامه را امضا می‌کند یا اینکه شخص، نمونه‌ی فرزندان خود یا افراد ناتوان دیگری را به جای نمونه‌ی خود ارسال کرده است؟ در واقع وقتی فرم رضایت‌نامه از طریق وبسایت یا به همراه کیت ارائه می‌شود، نمی‌توان به این سؤال‌ها پاسخی مطمئن داد و صحت رضایت آگاهانه با شک و تردید همراه خواهد بود.

از طرف دیگر برخی شرکت‌های ارائه‌کننده‌ی DTC-GT از نمونه یا اطلاعات آن، برای اهداف تحقیقاتی نیز استفاده می‌کنند. بر اساس اصول اخلاقی منتشرشده‌ی موجود (ازجمله توسط Genetics European Society of Human)، استفاده از نمونه یا اطلاعات فرد برای انجام هر گونه کار

پژوهشی باید با اطلاع و رضایت آگاهانه‌ی فرد در قالب اخذ فرمی مجزا باشد. در این‌گونه رضایت‌نامه‌ها باید جزئیاتی مانند مدت‌زمان، شرایط نگهداری و ازبین‌بردن نمونه‌ها و اطلاعات ژنتیکی افراد و همچنین هویت هر شخص سومی که ممکن است به اطلاعات دسترسی پیدا کند، ذکر شود. همچنین حقوق افراد شرکت‌کننده در پژوهش، در صورت ثبت اختراع یا تجاری‌سازی یک محصول با استفاده از نمونه‌ها یا داده‌های ژنتیکی آن پژوهش، باید مشخص باشد.

در برخی کمپانی‌ها به احتمال انجام پژوهش بر روی نمونه یا اطلاعات افراد اشاره شده است؛ اما رضایت‌نامه‌ی جداگانه‌ای برای آن وجود ندارد. در برخی دیگر، موضوع تحقیقات نه در صفحه‌ی اول سایت، بلکه در صفحات بعدی مطرح می‌شود؛ بنابراین ممکن است افراد از این موضوع اطلاع نیابند. در بعضی مواقع نیز، موضوع پژوهش مطرح نشده یا اینکه به طوری گیج‌کننده بیان شده است و استراتژی شرکت در این باره واضح و مشخص نیست (۱، ۳ و ۴).

مسئله‌ی دیگر زمانی مطرح می‌شود که این تحقیقات به تجاری‌سازی و درآمدزایی منجر شوند؛ جایی که اغلب شرکت‌ها در فرم‌های رضایت‌نامه‌ی خود، در نظر گرفتن سود یا پاداش برای شرکت‌کنندگان در پژوهش را متنی اعلام می‌کنند. انجمن ملی تحقیقات سلامت و پزشکی^۱ این موضوع را بیان می‌کند که آیا از لحاظ اخلاقی پذیرفتنی است که محصولات حاصل از نمونه و اطلاعات افراد فروخته شود بدون اینکه در سود حاصل از آن سهمی داشته باشند؟ نگرانی دیگر، در خصوص میزان اطلاع متقاضیان این تست‌ها از پتانسیل اقتصادی نتایج حاصل از پژوهش بر روی نمونه‌هایشان است. این پتانسیل تا حدی بالاست که شرکت 23andMe برای کامل کردن بانک اطلاعات ژنومی خود، برای کشورهای کمتری در این کمپانی دارند مثل کشورهای آفریقایی و برخی کشورهای آسیایی، در قبال

1. National Health and Medical Research Council

این حالت به خصوص وقتی که از اطلاعات برای پیگیری‌های قانونی استفاده می‌شود، می‌تواند مشکلات بسیاری را ایجاد کند.

نکته‌ی دیگری که برای حفظ حریم افراد ضروری است، تأمین امنیت فیزیکی، فنی و اداری نمونه‌ها و داده‌های ژنتیکی است؛ تا این اطلاعات از هر گونه دسترسی غیرمجاز، سوءاستفاده، تغییر و تخریب در امان باشند. اغلب شرکت‌ها در این رابطه به مشتریان خود اطمینان می‌دهند؛ اما واقعیت این است که اطلاعات ژنتیکی نیز همانند هر داده‌ی دیگری، قابلیت افشاشدن دارند. احتمال هک شدن سایت‌ها یا اشتباه کارمندان (همانند اشتباه کمپانی 23andMe در ارسال اطلاعات مربوط به ۹۶ نفر به افراد دیگر) اجتناب‌ناپذیر است (۶). همچنین احتمال بازیابی اطلاعات علی‌رغم پیچیدگی آن وجود دارد. بعضی از کمپانی‌ها نیز اعلام می‌کنند که در صورت درخواست مراجع قانونی، این اطلاعات را در اختیار آن‌ها قرار خواهند داد؛ به‌عنوان مثال قاتل سریالی معروف Golden State Killer در کالیفرنیا از طریق استفاده از داده‌های آن‌لاین مربوط به تبار افراد، شناسایی و دستگیر شد (۷). نگرانی‌ها زمانی افزایش می‌یابد که این داده‌ها در اختیار شرکت‌های بیمه و استخدامی قرار گیرند و این امر منجر به ایجاد تبعیض بین افراد بر اساس زمینه‌ی ژنتیکی آنان شود. با توجه به این مسائل، وجود قوانینی به منظور محافظت از افراد در قبال افشاشدن اطلاعات ژنتیکی و پیگیری حقوق آن‌ها در صورت بروز این اتفاق، لازم به نظر می‌رسد (۳، ۶-۱۱).

ج. سودرسانی و ضرر نرساندن

دسترسی مستقیم به اطلاعات ژنوم، به افراد کمک می‌کند تا بتوانند کنترل بیشتری بر سلامت خود داشته باشند. همچنین اطلاعات حاصل از تعیین دودمان و تبار افراد، که نشان‌دهنده‌ی این حقیقت است که هر فرد ترکیبی پیچیده و متنوع از ژن‌هایی از قسمت‌های مختلف جهان است، احتمالاً باعث کاهش عقاید نژادپرستانه و برتری‌جویی‌های نژادی

شرکت در پروژه‌ی ژنتیک جهانی^۱ خدمات رایگانی همچون: تعیین تبار و گزارش‌هایی از وضعیت سلامت و خصوصیات شخصی آنان ارائه می‌دهد (۵).

درباره‌ی مدت‌زمان نگهداری نمونه و داده‌های فرد نیز اطلاعات ناقصی توسط این شرکت‌ها ارائه می‌شود. بدین ترتیب که بعضی شرکت‌ها، زمان نگهداری یکی از این دو را (نمونه یا داده‌ها) اعلام می‌کنند و برخی دیگر درباره‌ی هیچ‌کدام اطلاعاتی ارائه نمی‌دهند. از طرف دیگر معمولاً سرانجام نمونه و اطلاعات فرد در صورت ورشکستگی، واگذاری یا فروش کمپانی مشخص نشده است (۱، ۳ و ۴).

ب. محرمانه‌بودن

اطلاعات حاصل از بررسی ژنوم، متمایز از سایر انواع اطلاعات خصوصی افراد است؛ چراکه ژنوم نشان‌دهنده‌ی اطلاعات جامعی درباره‌ی خصوصیات زیستی فرد مانند ویژگی‌های روانی و فیزیکی و همچنین استعداد ابتلا به بیماری‌هاست. از سوی دیگر، بررسی ژنوم نه تنها اطلاعاتی از خود شخص، بلکه اطلاعاتی از خویشاوندان او را نیز آشکار می‌سازد؛ بنابراین داده‌های ژنومی بیش از آنچه که تصور می‌شود، اهمیت دارند و حفاظت از این اطلاعات، امری مهم و اجتناب‌ناپذیر است.

با انجام آزمایش‌های DTC-GT اطلاعات ژنوم فرد در اختیار کمپانی مربوطه قرار می‌گیرد؛ اما آیا این امر می‌تواند حریم خصوصی فرد یا خویشاوندان او را دچار آسیب کند؟ این موضوع از جنبه‌های مختلف بررسی‌کردنی است. در ابتدا می‌توان به فرایند ارسال نمونه اشاره کرد. موضوع مهم، اطمینان از تعلق نمونه به فرد درخواست‌کننده است. فرایندی که اکنون برای دریافت نمونه‌ی فرد طی می‌شود، برای کسب چنین اطمینانی کافی نیست. افراد می‌توانند نمونه‌ی فرد دیگری را ارسال و از اطلاعات ژنوم وی سوءاستفاده کنند.

1. Global Genetics

خواهد شد. با وجود این دسترسی به چنین اطلاعات پیچیده و مبهمی، مخاطرات و مسائل حل‌نشده‌ای نیز دارد.

اگرچه انجام دادن مطالعات همراهی ژنوم^۱، به شناخت عوامل استعداد ژنتیکی فرد برای ابتلا به بیماری‌ها بسیار کمک می‌کند، این مطالعات تنها قسمت کوچکی از وراثت‌پذیری بیماری را نشان می‌دهند و سایر عوامل مانند تأثیرگذاری واریانت‌ها بر یکدیگر و عوامل اپی‌ژنتیک را در نظر نمی‌گیرد؛ بنابراین لازم است قبل از استفاده از این یافته‌ها، ارزش علمی و همچنین قابلیت استفاده از آن در امور بالینی ارزیابی شود که برای این امر تعیین معیارهایی مانند اعتبار بالینی^۲، اعتبار آنالیتیکی^۳، سودمندی بالینی^۴ لازم است.

بسیاری از آزمایش‌هایی که در DTC-GT پیشنهاد می‌شوند از لحاظ میزان حساسیت و اختصاصی بودن و همچنین ارزش آنالیتیکی ارزیابی شده‌اند؛ هرچند که تضمینی برای صحت این ارزیابی‌ها وجود ندارد. موارد پیچیده‌تر برای بررسی ارزش بالینی یک تست، ارزش پیش‌بینی‌کنندگی آن برای یک بیماری و محاسبه‌ی خطر است: تعیین اینکه آیا یک همبستگی آشکار بین وجود یک واریانت و افزایش احتمال ابتلا به بیماری وجود دارد یا خیر^۵. احتمال نشان‌دادن فنوتیپ در صورت وجود یک واریانت خاص (ارزش پیش‌بینی‌کننده مثبت^۶) یا احتمال نشان‌دادن خصوصیت مورد نظر در صورت نداشتن واریانت خاص (ارزش پیش‌بینی‌کننده منفی^۷) و اطمینان از مبتلانشدن به یک بیماری چه مقدار خواهد بود؟

درباره‌ی یک خصوصیت، به‌ویژه درباره‌ی واریانت‌های نادری که در ایجاد فنوتیپ نقشی مهم و مؤثر دارند، ممکن است وراثت پنهان (آل خطرری که هنوز شناسایی نشده است) وجود داشته باشد. از طرفی عوامل دیگری به‌جز توالی خام

- 1 . Genome-wide association study
- 2 . Clinical Validity
- 3 . Validity Analytic
4. Clinical Utility
- 5 . Credible genetic associations
- 6 . Positive predictive value
- 7 . Negative predictive value

DNA در ایجاد یک فنوتیپ نقش دارد؛ مواردی چون: اپی‌ژنتیک، سابقه‌ی خانوادگی و ارزیابی‌های کلینیکی، عوامل محیطی و رفتاری، سن فرد و اپیدمیولوژی یک بیماری؛ به‌عنوان مثال درباره‌ی بیماری‌های قلبی حدود بیست SNP ریسک ابتلا را دو برابر می‌کند؛ در صورتی‌که بررسی تاریخچه‌ی خانوادگی، ارزش پیش‌بینی‌کننده‌ی بسیار بالاتری دارد؛ بنابراین در این مورد و موارد مشابه، آگاهی از وجود این SNPها ارزش چندانی در پیش‌بینی نهایی ندارد. در مواردی مانند بیماری‌های قلبی، دیابت و سرطان؛ این اطلاعات می‌توانند نقش موثری در ترغیب فرد جهت غربالگری زود هنگام و تغییر سبک زندگی داشته باشند. می‌توان با توجه به سابقه‌ی خانوادگی و کلینیکی افراد، آن‌ها را به ورزش کردن، نکشیدن سیگار، رژیم غذایی سالم و انجام غربالگری زود هنگام توصیه کرد.

از آنجا که تست‌های DTC-GT بدون دخالت سیستم مراقبت‌های بهداشتی و پزشکی انجام می‌شود، افراد در اغلب موارد با دریافت نتایج، از مشاوره‌ی تخصصی برای تفسیر نتایج و اقدامات احتمالی مورد نیاز بهره‌مند نمی‌شوند؛ بنابراین ممکن است بر اساس تفسیرهای اشتباه و ناقص از اطلاعات ارائه‌شده، تصمیمات مهمی را برای پیشگیری یا درمان اتخاذ کنند. نتایج مثبت یا غیرمنتظره‌ی این تست‌ها در رابطه با سلامت، روابط خویشاوندی و دودمان افراد، ممکن است فرد را دچار اضطراب و تشویش و زمینه را برای بروز بیماری‌ها مساعدتر کند. این مسأله در بیماری‌های ژنتیکی که فرد حامل، دچار بیماری خواهد شد و هیچ‌گونه راه پیشگیری نیز وجود ندارد، بسیار مهم‌تر است؛ از طرف دیگر، یک نتیجه‌ی منفی ممکن است باعث سهل‌انگاری فرد در مراقبت از خود شده و او را در معرض خطر بیماری قرار دهد. گاهی افراد برای فهم و تفسیر نتایج به سیستم‌های پزشکی مراجعه می‌کنند و در اغلب موارد با ناآگاهی این سیستم‌ها از ارتباط این آزمایش‌ها با سلامتی فرد مواجه می‌شوند. این موضوع سبب شده است

سالم‌تر استفاده کرد یا اینکه با تفسیرهای اغراق‌آمیز، ناقص و نادرست، به مسیر اشتباهی در مدیریت سلامت وارد شوند.

از سویی، افزایش تعداد شرکت‌های ارائه‌کننده‌ی DTC-GT و کاهش قیمت‌ها، منجر به افزایش تعداد استفاده‌کنندگان شده و این امر خود به تولید داده‌های ژنتیکی زیادی منتهی می‌شود که بررسی‌های انجام‌شده نشان‌دهنده‌ی این است که اغلب این شرکت‌ها، دستورالعمل‌های بین‌المللی را در رابطه با محرمانه‌بودن، حفظ حریم خصوصی و استفاده‌ی ثانویه از داده‌ها، رعایت نمی‌کنند. متأسفانه به نظر می‌رسد در برخی از این شرکت‌ها استفاده‌ی ثانویه از داده‌ها یا فروش آن‌ها هدف مهم‌تری است.

مطرح‌کردن این ضعف‌ها به معنای نفی انجام‌دادن تست‌های ژنتیک تجاری نیست؛ بلکه نشان‌دهنده‌ی لزوم ایجاد یک زیرساخت مناسب برای ارائه‌ی این تست‌هاست؛ چراکه انجام غیراصولی این آزمایش‌ها علاوه بر آسیب‌رساندن به سلامت استفاده‌کنندگان، اعتماد به علم و محققان ژنتیک را نیز دچار خدشه می‌کند.

به نظر می‌رسد در کنار شکل‌گرفتن سیستم‌های قانونگذار و نظارتی و طراحی چارچوبی که شرکت‌های ارائه‌دهنده‌ی DTC-GT در قالب آن فعالیت کنند، آموزش و فرهنگ‌سازی نیز بسیار مهم است. این آموزش هم شامل سیستم نظام سلامت و هم اقدار جامعه است. سیستم نظام سلامت باید امکان مشاوره و راهنمایی و آنالیز صحیح نتایج را برای افراد فراهم آورد؛ بنابراین متخصصان باید برای آگاهی از مزیت‌ها و محدودیت‌ها و همچنین تفسیر صحیح نتایج این‌گونه آزمایش‌ها آموزش ببینند. از طرفی مصرف‌کنندگان علاوه بر آگاهی از فواید این تست‌ها، باید از پیچیدگی داده‌های ژنتیکی و تأثیر سایر عوامل در بروز یک خصوصیت و همچنین محدودیت آن‌ها در استفاده‌های کلینیکی آگاه باشند و قبل از درخواست این‌گونه خدمات و همچنین پس از دریافت نتایج، برای کسب راهنمایی‌های لازم به افراد متخصص مراجعه کنند.

برخی از این شرکت‌ها به ارائه‌ی خدمات مشاوره‌ای، برنامه‌هایی برای سبک زندگی و محصولاتمانند مکمل‌ها اقدام نمایند که بر اساس ادعای آن‌ها مطابق با نیاز فرد طراحی شده‌اند؛ اما اینکه مشاوره‌ها و محصولات واقعاً کمک‌کننده هستند یا نه، موضوعی است که باید بررسی شود.

ارزیابی فواید کلینیکی^۱ استفاده از این‌گونه اطلاعات ژنتیکی که از تعادل خالص بین سود و ضرر آن برای فرد، جمعیت در مقیاس بزرگ و برای نظام سلامت و بهداشت عمومی نتیجه می‌شود، امری پیچیده است. در ابتدا باید مسائل دیگری بررسی شوند؛ از جمله: معیارهای ارزیابی سود کلینیکی اطلاعات ژنتیکی، مرجع تعیین معیارهای ارزیابی، مسائل شخصی و خانوادگی و اجتماعی مطرح‌شده به دنبال انجام‌دادن تست‌های DTC-GT، چگونگی آماده‌کردن افراد و جامعه و اینکه چه بیماری‌هایی و در چه صورتی می‌توانند با تست‌های DTC آزمایش شوند (۱، ۲، ۴، ۱۲-۱۴).

نتیجه‌گیری

در دهه‌های اخیر، افراد علاقه‌ی بیشتری به مدیریت و نظارت بر سلامت خود دارند. آن‌ها با انجام آزمایش‌هایی که توسط DTC-GT ارائه می‌شوند، می‌توانند از میزان خطر ابتلا به بیماری‌ها مطلع شده و با ایجاد تغییراتی در سبک زندگی یا انجام غربالگری‌های زود هنگام، احتمال ابتلا را کاهش دهند. علی‌رغم وجود چنین هدف ارزشمندی، در انجام‌دادن این تست‌ها، مسائل علمی و اخلاقی و قانونی حل‌نشده‌ای وجود دارد که منجر به آسیب فردی و اجتماعی و همچنین آسیب به نظام سلامت جامعه می‌شود. این آزمایش‌ها در حالی انجام می‌شوند که تأثیر بسیاری از آن‌ها بر افراد و جامعه مشخص نیست و سبب می‌شود که هم متقاضیان این تست‌ها و هم نظام سلامت با انبوهی از اطلاعات ژنتیکی مواجه شوند؛ بدون آنکه بدانند چطور می‌توان از آن‌ها در جهت ایجاد یک زندگی

1. Clinical Utility

آن‌ها باید بدانند آنچه که در اختیار این شرکت‌ها قرار می‌دهند، تنها یک نمونه‌ی بزاقت نیست؛ بلکه اطلاعاتی از خود و خویشاوندانشان است که دارای پتانسیل کارکردی زیادی از جمله: انجام تحقیقات در زمینه‌ی سلامتی، طراحی داروها و مکمل‌ها، امور جنایی و حتی فروش به شرکت‌های بیمه‌ای و استخدامی است.

در واقع آنان باید از اهمیت داده‌های ژنتیکی خود و استفاده‌ی ثانویه از آن و همچنین تبعات حاصل از افشاسازی آن آگاه باشند تا نسبت به حفظ و حراست از آن با دقت و وسواس بیشتری عمل کنند (۱۱، ۱۲، ۱۵ و ۱۶).

منابع

- 1- Samuel GN, Jordens CF, Kerridge I. Direct-to-consumer personal genome testing: Ethical and regulatory issues that arise from wanting to 'know' your DNA. *Internal Medicine Journal*. 2010. 40(3): 220-4.
- 2- U.S.D.O.H.H. Where can I read more about the diseases and traits covered in my direct-to-consumer genetic testing report?. <https://ghr.nlm.nih.gov> (accessed on: 2019).
- 3- Laestadius LI, Rich JR, Auer PL. All your data (effectively) belong to us: Data practices among direct-to-consumer genetic testing firms. *Genetics in Medicine*. 2017. 19(5): 513-8.
- 4- Niemiec E, Howard HC. Ethical issues in consumer genome sequencing: Use of consumers' samples and data. *Applied & Translational Genomics*. 2016; 8: 23-30.
- 5- Global Genetics Project. www.23andme.com (accessed on: 2019).
- 6- Gruber J. DTC Genetic testing: Consumer privacy concerns. <http://www.councilforresponsiblegenetics.org> (accessed on: 2010).
- 7- Berkman BE, Miller WK, Grady C. Is it ethical to use genealogy data to solve crimes?. *Annals of Internal Medicine*. 2018; 169(5): 333-4.
- 8- Consumer privacy and direct-to-consumer genetic testing. www.house.mn/hrd/ (accessed on: 2018).
- 9- Education HC. ETHICAL Issues in human genetics and genomic. www.genetics.edu.au (accessed on: 2019).
- 10- Huang HY, Bashir B. Direct-to-consumer genetic testing: Contextual privacy predicament. www.doi.org/10.1002/pra2.2015.145052010050 (accessed on: 2018)
- 11- Ram N, Guerrini CJ, McGuire AL. Genealogy databases and the future of criminal investigation. *Science*. 2018; 360(6393): 1078-9.
- 12- Direct to consumer personal genomics. www.genome.gov (accessed on: 2018).
- 13- Nabi J. Addressing questions about DTC genetic tests and privacy. www.thehastingscenter.org (accessed on: 2018).
- 14- Bunnik EM, Schermer MH, Janssens ACJ. Personal genome testing: Test characteristics to clarify the discourse on ethical, legal and societal issues. *BMC Medical Ethics*. 2011; 12(1): 11-7.
- 15- Khoury MJ. Direct to consumer genetic testing: Think before you spit. www.blogs.cdc.gov (accessed on: 2018).
- 16- Loiked JD. Consumer DNA testing is crossing into unethical territories. www.the-scientist.com (accessed on: 2018).

Ethical and Legal Challenges of Direct-to-Consumer Genetic Testing

Azam Rasti¹, Reza Behnamfar², Javad TavakoliBazaz^{*3}

¹PhD Student, Department of Medical Genetic, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

²PhD, EDC, Yazd University of Medical Science, Yazd, Iran.

³Professor, Department of Medical Genetic, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

Abstract

Direct-to-consumer genetic testing are marketed directly to customers and provides people access to their genetic information without necessarily involving a healthcare provider or health insurance company. Such tests can be helpful in managing and monitoring people's health, but the ethical and legal issues related to these services are completely new and require a comprehensive consideration. The present paper studies the challenges of such tests by analyzing information collected through the library method. Expanding the scope of such tests, it seems more important than ever the need to educate on such tests, build an appropriate infrastructure, the regulatory systems and designing a framework for DTC-GT companies.

Keywords: Ethical challenges, Genetics, Personal genome

* Corresponding Author: tavakolybazzazj@tums.ac.ir