

JAKIE SĄ W POLSCE PRAWNE I ETYCZNE ZASADY WYKONYWANIA TESTÓW GENETYCZNYCH SPRZEDAWANYCH BEZPOŚREDNIO KONSUMENTOWI?

WHAT ARE THE LEGAL AND ETHICAL PRINCIPLES OF DIRECT-TO-CONSUMER GENETIC TESTING IN POLAND?

Maria Ładyga

Instytut Sportu w Warszawie

Streszczenie

W ciągu ostatnich kilku wzrosła liczba testów genetycznych, pozwalających zdiagnozować lub przewidywać wystąpienie wielu chorób. Oferowane są również testy genetyczne nie związane ze zdrowiem np. testy mające służyć określeniu predyspozycji do uprawiania określonej dyscypliny sportowej. Te testy, jak również testy do wykrycia chorób monogenicznych i ciężkich schorzeń genetycznych, są coraz częściej sprzedawane konsumentowi bezpośrednio (ang. direct to consumer, DTC) przez prywatne firmy. Wykonywanie testów DTC, poza tradycyjnym systemem opieki zdrowotnej budzi wiele obaw, zwłaszcza w Polsce, ponieważ nie ma żadnych regulacji prawnych, które umożliwiłyby kontrolę jakości testów oraz stosowanych procedur, w których powinny być podane zasady etyczne obowiązujące przy tego typu badaniach. W Polsce nie została wprowadzona w życie nawet Europejska Konwencja Bioetyczna, ponieważ nie jest ratyfikowana. W listopadzie 2012 roku Zespół do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania, przedstawił raport z założeniami do projektu ustawy o testach genetycznych wykonywanych dla celów zdrowotnych. Niestety, prace legislacyjne nad przepisami regulującymi wykonywanie testów genetycznych nie zostały rozpoczęte, dlatego w czerwcu 2014r. o ich niezwłoczne podjęcie zaapelował do premiera rządu Rzecznik Praw Obywatelskich, bowiem w jego ocenie „tego rodzaju zaniedbanie ze strony organów posiadających prawo inicjatywy ustawodawczej nie powinno mieć miejsca”. W przypadku testów DTC dla sportowców właściwym podejściem jest kierowanie się zaleceniami przedstawionymi w stanowisku Brytyjskiego Stowarzyszenia Sportu i Nauk o Wysiłku.

Słowa kluczowe: testowanie genetyczne, testy sprzedawane bezpośrednio konsumentowi, etyka, dokumenty prawne

Abstract

Over the past several years have increased the number of genetic tests to diagnose or predict common diseases. Genetic tests are also offered for conditions no health importance, e.g. genetic testing to predict future sport performance. These tests as well as tests for the detection of monogenic diseases and severe genetic disorders are increasingly being sold directly to the consumer (eng. direct to consumer, DTC) by commercial companies. DTC genetic testing, currently introducing into the market outside of healthcare system. This leads to concerns, especially in Poland, because there are no legal acts and recommendations regarding genetic testing. In Poland, the Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine is no entry into force, because it is not ratified. In December 2012 the Commission of Molecular Genetic Research and Biobanks presented a report on assumptions of the draft law on genetic testing performed for health purposes. Unfortunately, the legislative process on the rules governing the exercise of genetic tests has not started. Therefore in June 2014 the Ombudsman urgently appealed to the Prime Minister, because in his opinion, „this kind of negligence of the authorities with rights of legislative initiative should not have happened”. The right approach, in the case of DTC tests for athletes, is the British Association of Sport and Exercise Sciences (BASES) Expert Statement on Genetic Research and Testing in Sport and Exercise Science.

Keywords: genetic testing, direct-to-consumer, ethics, legal documents

Wprowadzenie

W ciągu ostatnich kilku lat koszt sekwencjonowania zmalał tak, że obecnie możliwe jest wykonanie pełnej sekwencji DNA człowieka w cenie poniżej tysiąca dolarów i w ciągu jednego dnia, a wszystko to za sprawą firmy Illumina, zajmującej się opracowywaniem maszyn do sekwencjonowania DNA.

Oferowana przez Illuminę nowa maszyna sekwencjonująca DNA o nazwie HiSeq X Ten, składająca się z 10 sekwencerów o ultra-wysokiej wydajności, pozwala na sekwencjonowanie ponad 18 000 genomów rocznie [1]. Z kolei postęp w badaniach genetycznych spowodował, że wzrosła liczba testów genetycznych, pozwalających diagnozować lub przewidywać wystą-

pienie powszechnych chorób. Oferowane są również testy genetyczne nie związane ze zdrowiem np. testy mające służyć określeniu predyspozycji do uprawiania określonej dyscypliny sportowej. Te testy, jak również testy do wykrycia chorób monogenicznych i ciężkich schorzeń genetycznych, są coraz częściej sprzedawane konsumentowi bezpośrednio (ang. direct to consumer, DTC). Testy DTC wprowadziły na rynek firmy prywatne i są one wykonywane poza tradycyjnym systemem opieki zdrowotnej. Ewentualne zagrożenia wynikające z praktyki wykonywania takich testów na zlecenie klienta budzą zainteresowanie najwyższych autorytetów naukowych, dlatego w sprawie rynku prywatnych usług genetycznych stanowisko zajęło m.in. Europejskie Towarzystwo Genetyki Człowieka (ang. The European Society of Human Genetics) [2] i Komitet Bioetyki przy Prezydium PAN [3].

Dokumenty międzynarodowe określające zasady prowadzenia badań genetycznych

Wyniki testów genetycznych dostarczając informacji o naszych genach, które są podstawową jednostką fizyczną i funkcjonalną dziedziczności, powodują, że z ich poznanie ma znaczenie nie tylko dla badanej osoby, ale także jej potomstwa i kolejnych pokoleń, co może powodować nie tylko konsekwencje medyczne, ale również rodzinne i społeczne. Jak ważne są dla nas geny i pozostałe instrukcje dotyczące ich funkcjonowania zapisane w DNA 23 par chromosomów, znajdujących się w jądrze oraz 4-10 częściach kołowego DNA o długości 16569 par zasad w mitochondriach [4], czyli po prostu nasz genom, zapisane jest w artykule pierwszym Powszechnej Deklaracji o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka: „Genom ludzki jest podstawą zasadniczej jedności wszystkich członków rodziny ludzkiej i uznania ich wrodzonej godności i różnorodności. W sposób symboliczny stanowi dziedzictwo ludzkości”. Deklaracja ta została przyjęta przez Organizację Narodów Zjednoczonych do Spraw Oświaty, Nauki i Kultury (UNESCO) 11 listopada 1997 roku i była wyrazem uznania, „że badania nad genomem ludzkim i wynikające z nich zastosowania stwarzają ogromne perspektywy dla polepszenia stanu zdrowia jednostek i ludzkości jako takiej, podkreślając jednocześnie, że takie badania powinny w pełni szanować ludzką godność, wolność i prawa człowieka, a także respektować zakaz wszelkiej dyskryminacji opartej na cechach genetycznych”. Przyjęta wraz z Deklaracją rezolucja Konferencji Generalnej UNESCO „zobowiązuje Państwa członkowskie do podjęcia odpowiednich kroków obejmujących, w razie potrzeby, wprowadzenie zapisów ustawy lub przepisów w celu szerzenia zasad przedstawionych w niniejszej Deklaracji i ich wprowadzanie w życie” [5].

Powszechna Deklaracja o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka była pierwszym międzynarodowym dokumentem, w którym ogłoszono zasady etyczne obowiązujące przy wykonywaniu badań genetycznych. Odnotowując duże poparcie dla w/w Deklaracji ze strony społeczności międzynarodowej, a także jej wpływ na przepisy prawne, regulacje, normy i standardy oraz etyczne kodeksy postępowania i wytyczne w państwach członkowskich, Konferencja Generalna UNESCO proklamowała bardziej szczegółowe zasady przeprowadzania badań genetycznych w przyjętej w 2003 roku Międzynarodowej Deklaracji w Sprawie Danych Genetycznych Człowieka. W artykułach 8-22 opisane zostały zasady zbierania, przetwarzania, wykorzystywania i gromadzenia danych genetycznych i próbek biologicznych [6].

Również Rada Europy (RE), międzynarodowa organizacja rządowa, która skupia prawie wszystkie państwa Europy oraz kilka państw spoza tego kontynentu, zajęła stanowisko w sprawie testów genetycznych. W podpisanej w Oviedo, w 1997 roku, Konwencji o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej w Odniesieniu do Zastosowań Biologii i Medycyny (powszechnie określanej jako Europejska Konwencja Bioetyczna), proklamowana została zasada, że „testy prognozujące choroby genetyczne albo testy, które mogą służyć do identyfikacji nosiciela genu odpowiedzialnego za chorobę, oraz testy, które mogą wykryć genetyczne predyspozycje lub podatność na zachorowanie, mogą być przeprowadzone wyłącznie dla celów zdrowotnych albo dla badań naukowych związanych z celami zdrowotnymi, oraz podlegają odpowiedniemu poradnictwu genetycznemu [7]. Sygnatariuszami tej konwencji były państwa członkowskie Rady Europy, inne Państwa i Wspólnota Europejska. Do chwili obecnej konwencja została ratyfikowana przez 29 państw, spośród 47 członków Rady Europy (stan na 13/02/2015r.) [8]. Polska konwencję tę podpisała 7 maja 1999 r., z jedynym wówczas istniejącym protokołem dotyczącym zakazu klonowania istot ludzkich, ale nie została ona ratyfikowana przez Prezydenta RP. Zaniepokojony tym Komitet Bioetyki przy Prezydium PAN, w marcu 2012 roku wzywał polski rząd, parlament oraz Prezydenta Rzeczypospolitej Polskiej do przeprowadzenia publicznej debaty nad dokumentami ratyfikacyjnymi i do możliwie szybkiej ratyfikacji tej konwencji [9], niestety bezskutecznie.

Rada Europy zleciła też opracowanie powszechnie zrozumiałej i dostępnej dla wszystkich broszury pt. „Testy genetyczne dla celów zdrowotnych”, która w wersji elektronicznej jest również w języku polskim. Jak piszą jej autorzy „Ten informator ma za zadanie dostarczyć obiektywnych informacji o testach genetycznych, uwzględniając ich naturę oraz powodowane przez nie skutki. Przedstawia różne rodzaje

dostępnych testów genetycznych, ich zastosowanie w praktyce medycznej oraz ich zakres i ograniczenia informacji, jakie można z nich uzyskać” [10].

Prace w Polsce nad ustawą o testach genetycznych wykonywanych dla celów zdrowotnych

Podpisanie aktu prawnego, jakim jest Europejska Konwencja Bioetyczna, zobowiązuje Polskę do wprowadzenia przepisów, które będą w naszym kraju regulowały wszelkie aspekty zastosowań biologii i medycyny, w tym również testów genetycznych. Niestety dopiero w czerwcu 2011 roku Minister Nauki i Szkolnictwa Wyższego [11] powołał Zespół do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania, który został m.in. zobowiązany do opracowania standardów dotyczących przeprowadzania testów genetycznych. W listopadzie 2012 roku Zespół przedstawił „Raport z założeniami do projektu ustawy o testach genetycznych wykonywanych dla celów zdrowotnych” [12], który zgodnie z zarządzeniem MNiSW, został przedłożony ministrowi właściwemu do spraw nauki.

Niestety, prace nad ustawą regulującą zasady wykonywania badań/testów genetycznych dla celów zdrowotnych w Polsce przebiegają bardzo powoli, mimo, że Komitet Bioetyki przy Prezydium PAN już w marcu 2013 „wzywał odpowiednie władze publiczne do podjęcia szybkich i zdecydowanych działań w celu normatywnego uregulowania spraw dotyczących statusu i dostępu do informacji genetycznej”. Zdaniem Komitetu Bioetyki „Duże zainteresowanie społeczne dostępem do wykonywanych na zlecenie klienta testów genetycznych oraz brak w Polsce regulacji prawnych w tym zakresie uniemożliwia jakąkolwiek kontrolę jakości i rzetelności wykonywanych badań oraz stosowanych procedur, co – ze względu na wagę i szczególny charakter informacji genetycznej – może spowodować negatywne społecznie i zdrowotnie skutki, jak na przykład nierealistyczne oczekiwania, niezrozumienie wyników badań, czy rezygnację z dalszych badań profilaktycznych” [3].

Opieszałość w pracach nad ustawą o testach genetycznych wzbudziła też niepokój Rzecznika Praw Obywatelskich (RPO), który w piśmie do premiera rządu z 25 czerwca 2014 roku, zaapelował o „niezwłoczne podjęcie prac legislacyjnych nad podstawowymi przepisami regulującymi testy genetyczne”. **W ocenie Rzecznika Praw Obywatelskich tego rodzaju zaniedbanie ze strony organów posiadających prawo inicjatywy ustawodawczej nie powinno mieć miejsca.** RPO wskazał rządowi raport opracowany przez Zespół do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania jako „doskonałą podstawę do dyskusji na temat ogólnej regulacji tej ustawy” [13].

Stanowisko Komitetu Bioetyki przy Prezydium PAN w sprawie testów zdrowotnych, wykonywanych na zlecenie klienta

Testy sprzedawane bezpośrednio konsumentowi (DTC) wprowadzone na rynek przez firmy prywatne są wykonywane poza tradycyjnym systemem opieki zdrowotnej. Komitet Bioetyki przy Prezydium PAN uważa, iż nie należy zabraniać wykonywanych na zamówienie klienta zdrowotnych testów genetycznych (DCT). Testy te jednak, zdaniem Komitetu, powinny być dostępne jedynie pod warunkiem wprowadzenia odpowiednich regulacji prawnych dotyczących obowiązków:

- a) akredytacji jednostek prowadzących taką działalność;
- b) zapewnienia profesjonalnego poradnictwa genetycznego przed i po odebraniu wyników, a także w okresie późniejszym;
- c) zapewnienie warunków zachowania poufności danych i wyników badań oraz ochrony materiału biologicznego;
- d) stałego monitorowania i kontrolowania stosowanych procedur.

Etyczną podstawą do zalegalizowania zdrowotnych testów DTC jest według Komitetu Etyki prawo pacjenta do poznania wszelkich dostępnych informacji na temat stanu swojego zdrowia, zdrowia swoich przyszłych lub obecnych dzieci oraz prawo do wyboru odpowiedniej formy profilaktyki, leczenia, rehabilitacji na podstawie świadomie wyrażonej zgody [3].

Zasady przeprowadzania testów genetycznych na potrzeby sportu

W raporcie Zespołu do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania zostały przedstawione jedynie zasady przeprowadzania testów wykonywanych dla celów zdrowotnych. Ograniczenie się tylko do problematyki testów zdrowotnych, z pominięciem badań genetycznych dla celów badawczych i postępowania karnego wynika, jak piszą autorzy, „z przyjętej przez Zespół optyki dotyczącej pilności opracowania regulacji prawnych obejmujących poszczególne zastosowania badań genetycznych. Z uwagi na znaczenie rzeczonych badań dla praktyki medycznej, przekładającej się na dobro pacjentów, a zarazem niebezpieczeństw związanych z dowolnością ich przeprowadzania i przetwarzania uzyskanych w ich wyniku danych genetycznych, Zespół postanowił w pierwszym rzędzie na nich skoncentrować swoją uwagę” [12]. Niestety testy genetyczne oferowane dla sportu, np. do określenia predyspozycji do uprawiania określonej dyscypliny sportowej czy podatności na urazy, nie są nawet w w/w raporcie wymieniane, chociaż „członkowie Zespołu są świadomi wagi i konieczności regulacji

badzeń genetycznych prowadzonych dla celów innych aniżeli zdrowotne” [12].

Akty prawne regulujące wykonywanie testów DTC dla sportowców nie zostały wprowadzone w żadnym kraju [14]. W tej sytuacji niezwykle ważne jest stanowisko ekspertów Brytyjskiego Stowarzyszenia Sportu i Nauk o Wysiłku (British Association of Sport and Exercise Sciences, BASES) zawarte w opracowaniu „The BASES Expert Statement on Genetic Research and Testing in Sport and Exercise Science” (cytowanie tego opracowania zobowiązuje do zamieszczenia następującej informacji: “First published in *The Sport and Exercise Scientist*, Issue 31, Spring 2012. Published by the British Association of Sport and Exercise Sciences – www.bases.org.uk”) [15], które, będąc swego rodzaju kodeksem, reguluje w Wielkiej Brytanii zasady przeprowadzania testów genetycznych u sportowców. Zawiera ono m.in. takie zalecenia:

1. Testy genetyczne u sportowców i u osób aktywnych fizycznie powinny być prowadzone tylko u tych, którzy osiągnęli dojrzałość (poza testami na ocenę ryzyka udziału w sportach kwalifikowanych) i w pełni rozumieją istotne zagadnienia z tym związane.
2. Powinna być zapewniona poufność testów genetycznych.
3. Badania przesiewowe oceniające ryzyko uczestnictwa w sportach kwalifikowanych nie powinny być obowiązkowe.
4. Zalecane jest utworzenie powszechnie dostępnego doradztwa genetycznego.
5. Testy genetyczne powinny być wykorzystywane w walce z dopingiem w sporcie jako testy na doping genowy, a w wątpliwych przypadkach wskazać, czy za pozytywny wynik testu antydopingowego lub nietypowe dane biochemiczne odpowiedzialna jest genetyczna mutacja.

Ponadto zdaniem autorów tego opracowania sportowcy i naukowcy zajmujący się wysiłkiem fizycznym powinni:

- zachować świadomość potencjalnych niepożądanych skutków posiadania informacji genetycznej i potencjalnego nadużycia wyników badań genetycznych dla uzasadnienia dyskryminujących poglądów lub praktyk
- angażować się merytorycznie w debatach publicznych w celu zminimalizowania tego ryzyka

Należy dopowiedzieć, uzupełniając zalecenia BASES, że wyniki testów genetycznych do określenia predyspozycji do uprawiania określonej dyscypliny sportowej czy podatności na urazy, tak jak w przypadku testów zdrowotnych, powinni interpretować genetycy, biolodzy molekularni i lekarze specjalizujący się w genetyce medycznej, czyli osoby posiadające kwalifikacje do świadczenia poradnictwa genetycz-

nego. Ponadto, powinny to być osoby bezstronne, które nie są zainteresowane zyskiem ze sprzedaży jak największej ilości testów genetycznych. Nie powinien mieć miejsca tzw. konflikt interesów, a może on zaistnieć, gdy ktoś wykonuje (sprzedaje) i interpretuje wyniki takich testów. Tak mogło być, gdy testy DNA dla angielskiego Klubu z Premier League (w celu znalezienia uzdolnionych piłkarzy i ustrzeżenia się przed zatrudnieniem zawodników podatnych na kontuzje) przeprowadzał Marios Kambouris, jak pisało w prasie, profesor genetyki z Uniwersytetu Yale. (<http://www.dailymail.co.uk/news/article-2049783/Scientist-claims-football-club-DNA-tested-players-injury-prone.html>). Nikt jednak równocześnie nie podał informacji, że Prof. Marios Kambouris pracujący w *Department of Genetics of Yale University School of Medicine* jest również dyrektorem naukowym ds. medycyny i genetyki molekularnej w szwajcarskiej firmie Gonidio LTD Swiss Nutraceuticals GmbH, w której te testy zostały przeprowadzone. <http://www.gonidio.com/aboutus.php>.

Czy powinna być oceniana wartość prognostyczna testów genetycznych wykonywanych dla sportu?

Komitet Bioetyki przy Prezydium PAN podał, jako ważną zasadę etyczną przy wykonywaniu testów genetycznych dla celów zdrowotnych „zasadę niekrzywdzenia” czyli „oferowania pacjentom testów genetycznych, które opierają się na rzetelnych podstawach naukowych i medycznych (czułość, przydatność kliniczna) i przyniosą więcej pożytku niż szkody” [3].

Obecnie na polskim rynku jest dostępnych kilka testów genetycznych oferowanych, jako badania służące określeniu predyspozycji do osiągnięć sportowych. Z informacji dostępnych w Internecie wynika, że w tym celu proponuje się oznaczanie różnych polimorfizmów/mutacji 6 genów: *ACE*, *ACTN3*, *EPOR*, *HIF-1α*, *PPARα*, *PGC-1α*, jednego lub kilku razem. Dzieje się tak mimo, że w wyniku dotychczasowych badań nie udało się jednoznacznie wskazać żadnego wariantu genu/polimorfizmu genu, który mógłby być jednoznacznie związany z wybitnymi zdolnościami wysiłkowymi/wynikiem sportowym. Tak jest nawet w przypadku polimorfizmu R577X genu *ACTN3* (rs1815739), który w 2004 roku, jako test o nazwie *ACTN3 Sports Performance Test™* do oceny zdolności sportowych, wprowadziła na rynek firma australijska firma Genetic Technologies Ltd [16]. W jednym z ostatnich badań przeprowadzonych z udziałem dużej kohorty, 526 pływaków z populacji kaukaskiej i wschodnioazjatyckiej, wśród których byli m.in. rekordziści świata, mistrzowie świata i olimpijczycy na wszystkich dystansach, od 50 m do 25 km wynika, że polimorfizm R577X genu *ACTN3* nie jest istotnie związany ze statusem sportowym najlepszych pływaków na krótkim, średnim i długim dystansie,

zarówno pochodzenia kaukaskiego jak i wschodnio-azjatyckiego [17].

Może się wydawać, że genetyczne testy sportowe mogą co najwyżej nie przynieść pożytku. Jednak nie wiadomo, jak zareaguje klient, który jest nosicielem polimorfizmu D genu *ACE* i dowie się z Internetu, że polimorfizm ten może również odgrywać rolę w patogenezie nadciśnienia [18]. Także polimorfizm Gly482Ser PGC-1 α jest częściej kojarzony z wysokim ciśnieniem krwi [19], ryzykiem zachorowania na cukrzycę typu 2 [20], czy kardiomiopatią przerostową [21] niż niezwykłymi zdolnościami sportowymi.

Powstaje zatem pytanie, czy powinny być oferowane testy DTC służące określeniu predyspozycji do osiągnięć sportowych których wartość predykcyjna jest wątpliwa lub niejednoznaczna? W sprawie testów DTC, diagnostycznych bądź prognostycznych, wykonywanych dla celów zdrowotnych, stanowisko Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka jest jednoznaczne: „wartość predykcyjna takich testów musi być wystarczająca, aby spełnić standardy dla zastosowania klinicznego. Kliniczna przydatność testu klinicznego powinna być podstawowym kryterium decydującym, aby oferować taki test osobie lub grupie osób”.

Stanowisko w sprawie wszystkich testów genetycznych wykonywanych w celach poza medycznych, również dla sportu, powinno być takie, że test musi mieć określoną wartość predykcyjną. Stosowanie tylko „zasady niekrzywdzenia” może prowadzić do nadużyć, ze strony prywatnych firm. Takie obawy może rodzić „agresywna reklama prywatnych klinik i laboratoriów, wspomagana przez nierzetelne artykuły publicystyczne na ten temat”, o jakiej pisał Komitet Bioetyki przy Prezydium PAN w swoim stanowisku w sprawie rynku prywatnych usług genetycznych [3].

Podsumowanie

W Polsce brak jest ustawy, która regulowałaby wykonywanie jakichkolwiek testów genetycznych, nawet dla celów zdrowotnych. Nie została nawet wprowadzona w życie Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej w Odniesieniu do Zastosowań Biologii i Medycyny, określana jako Europejska Konwencja Bioetyczna, ponieważ nie ratyfikował jej Prezydent Rzeczypospolitej Polskiej. I nic nie zmieniają apele Komitetu Bioetyki przy Prezydium PAN ani Rzecznika Praw Obywatelskich do polskiego rządu, parlamentu oraz Prezydenta RP. Rzecznik Praw Obywatelskich w piśmie do premiera w sprawie braku prawnych regulacji dotyczących wykonywania testów genetycznych przestrzega przed tym, „że Polska może stać się terenem swoistych wolnych „łowów genetycznych” ze strony pozbawionych skrupułów podmiotów działających na rynku międzynarodowym, wyłudza-jących tę najbardziej intymną kategorię danych” [13].

W tej sytuacji byłoby właściwym podejściem, aby przy przeprowadzaniu testów genetycznych u sportowców kierować się zaleceniami przedstawionymi w stanowisku Brytyjskiego Stowarzyszenia Sportu i Nauk o Wysiłku.

Piśmienictwo/References

1. Illumina Inc. <http://www.illumina.com/systems/hiseq-x-sequencing-system/system.ilmn>
2. Statement of the ESHG on direct to consumer genetic testing for health-related purposes European Journal of Human Genetics (2010), 1-3 & 2010
3. Stanowisko Komitetu Bioetyki przy Prezydium PAN nr 3/2013 z dnia 25 marca 2013 r. w sprawie rynku prywatnych usług genetycznych. <http://www.bioetyka.pan.pl/index.php/stanowiska-i-opinie-komitetu-50/45-stanowiska-komitetu/106-stanowisko-komitetu-bioetyki-przy-prezydium-pan-nr-32013-z-dnia-25-marca-2013-r-w-sprawie-rynku-prywatnych-uslug-genetycznych>
4. Feero WG, Gutmacher AE, Collins FS (2010) Genomic medicine – an updated primer. *N Engl J Med* 362: 2001–2011
5. Powszechna Deklaracja o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka <http://libr.sejm.gov.pl/tek01/txt/inne/1997.html>
6. Międzynarodowa Deklaracja UNESCO w sprawie danych genetycznych człowieka z dnia 16 października 2003 roku http://www.unesco.pl/fileadmin/user_upload/pdf/Deklaracja_o_danych_genetycznych_PL.pdf
7. Konwencja o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej w odniesieniu do zastosowań biologii i medycyny: konwencji o prawach człowieka i biomedycynie, Oviedo, 4. 04. 1997. bip.kprm.gov.pl/download/75/7357/konwencja_pl.pdf
8. The Council of Europe. <http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/ChercheSig.asp?NT=164&CM=8&D-F=13/02/2015&CL=ENG>
9. Stanowisko Komitetu Bioetyki przy Prezydium PAN nr 1/2012 z dnia 15 marca 2012 r. w sprawie etycznych problemów medycyny reprodukcyjnej i genetyki klinicznej oraz konieczności ich regulacji prawnej. <http://www.bioetyka.pan.pl/images/stories/Pliki/stanowisko%20kb%20nr%201-2012.pdf>
10. Testy genetyczne dla celów zdrowotnych. Rada Europy, 2012 http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Activities/07_Human_genetics_en/Brochure/pl_geneticTests_bd.pdf
11. Zarządzenie Nr 52/2011 Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego z dnia 13 czerwca 2011 r. w sprawie powołania Zespołu do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania. <http://www.nauka.gov.pl/zespoły-ministra/zespół-do-spraw-molekularnych-badań-genetycznych-i-biobankowania.html>
12. Raport Komisji i założenia do projektu ustawy o testach genetycznych. <http://www.rpo.gov.pl/sites/default/files/WG%2BDonald%2BTusk%20%281%29.pdf>
13. Wystąpienie do Premiera ws. braku prawnych regulacji dot. wykonywania testów genetycznych. <http://www.rpo.gov.pl/pl/content/do-premiera-ws-braku-prawnych-regulacji-dot-wykonywania-test%C3%B3w-genetycznych>
14. Grimaldi KA, Paoli A, Smith GJ. Personal genetics: sports utility vehicle? *Recent Pat DNA Gene Seq.* 2012; 6(3): 209–15.
15. The BASES Expert Statement on Genetic Research and Testing in Sport and Exercise Science Produced on behalf of the British Association of Sport and Exercise Sciences by Dr Alun Williams, Prof Andy Miah, Prof Roger Harris, Prof Hugh Montgomery and Dr Henning Wackerhage. www.bases.org.uk/BASES-Expert-Statements
16. Genetic Technologies Ltd. (2004). ACTN3 sports performance testTM. Retrieved July 24, 2007, from <http://www.gtg.com.au/archives/migration/2/010/5/>
17. Wang G, Mikami E, Chiu LL, De Perini A, Deason M, Fukui N, Miyachi M, Kaneoka K, Murakami H, Tanaka M, Hsieh LL, Hsieh SS, Caporossi D, Pigozzi F, Hilley A, Lee R, Galloway SD, Gulbin J, Rogozkin VA, Ahmetov II, Yang N, North KN, Ploutarhos S, Montgomery HE, Bailey ME, Pitsiladis YP.

- Association analysis of ACE and ACTN3 in elite Caucasian and East Asian swimmers. *Med Sci Sports Exerc.* 2013 May; 45(5): 892-900
18. Ciechanowicz A. Diagnostyka molekularna nadciśnienia tętniczego w XXI wieku. *Postępy Nauk Medycznych* 2003; 1-2, s. 7-16
19. Andersen G, Wegner L, Jensen DP, i wsp. PGC-1alpha Gly-482Ser polymorphism associates with hypertension among Danish whites. *Hypertension* 2005; 45, 565-570.
20. Zhang KH, Huang Q, Dai XP, i wsp. Effects of the peroxisome proliferator activated receptor- γ coactivator-1 α (PGC-1 α) Thr394Thr and Gly482Ser polymorphisms on rosiglitazone response in Chinese patients with type 2 diabetes mellitus. *J Clin Pharmacol.* 2010 Sep; 50(9): 1022-30.
21. Wang S, Fu C, Wang H. Polymorphisms of the peroxisome proliferator-activated receptor-gamma coactivator-1alpha gene are associated with hypertrophic cardiomyopathy and not with hypertension hypertrophy. *Clin Chem Lab Med.* 2007; 45(8): 962-7.

Adres do korespondencji/Address for correspondence:
Dr Maria Ładyga
Instytut Sportu w Warszawie
e maria.ladyga@insp.waw.pl