

## **Analýza českých genomů pro teranostiku A-C-G-T:**

### **Etické zásady pro sdílení a používání genomických dat v rámci výzkumu.**

Věra Franková<sup>1,2</sup> a Milan Macek<sup>3</sup>

#### **Evropské projekty zaměřené na sdílení genomických dat**

Hana Svozilová<sup>4,5,6</sup>

<sup>1</sup>Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN; <sup>2</sup>Ústav humanitních studií v lékařství 1. LF UK; <sup>3</sup>Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol; <sup>4</sup>Centrum molekulární medicíny, CEITEC MU; <sup>5</sup>Ústav lékařské genetiky a genomiky, FN Brno a LF MU; <sup>6</sup>Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno a LF MU

Projekt A-C-G-T je zaměřen na sestavní databáze mapující výskyt genetických variant v české populaci. Za tímto účelem se v současné době stanovuje sekvence genomu u přibližně 1000 obyvatel ČR a prostřednictvím dotazníku se získávají základní demografická data účastníků a jejich příbuzných, informace o jejich zdravotním stavu a životním stylu. Jedním z cílů projektu je proto nastavení základních etických zásad pro nakládání s genomickými a s nimi asociovanými daty, vztahující se zejména k jejich sdílení. Právě sdílení genomických dat je klíčové pro získávání informací vedoucích k objasnění podstaty a příčin genetických onemocnění, ale i k pochopení struktury a funkce genomu obecně. Sdílení těchto dat je nutnou podmínkou vědeckého pokroku, a proto by na něj měl být kladen důraz zejména u výzkumných projektů podporovaných veřejnými financemi. Otázkou bezpečného a zodpovědného sdílení genomických a s nimi asociovaných zdravotních dat se zabývá Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH), jejichž dokumenty: Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-Related Data (2014) a Data Privacy and Security Policy (2019) jsme použili při vytváření návrhu, který chceme v rámci našeho příspěvku diskutovat. Do tohoto návrhu jsme zahrnuli jak základní etické zásady týkající se sdílení a nakládání s citlivými daty (respekt k jedincům, rodinám a komunitám, ochrana soukromí, identifikace rizik, nastavení bezpečnostních opatření a transparentnost), tak i problematiku spojenou s komunikací výsledků výzkumu a sekundárních nálezů s jednotlivci a jejich rodinami.

Umožnění masivního sdílení genomických, zdravotních, případně dalších asociovaných dat za účelem zlepšení zdravotní péče a vědeckého pokroku je v současné době cílem také několika evropských iniciativ, společných akcí a s nimi spojených projektů. V našem příspěvku tyto projekty představíme a poskytneme vhled do jejich organizační struktury a cílů, případně vzájemného propojení. Zároveň objasníme, jak je v nich v současné chvíli zapojena Česká republika a co z jejího členství v projektech vyplývá, zejména co se etických aspektů týče.

*Tato práce vznikla za podpory projektu A-C-G-T, reg. č. CZ.02.1.01/0.0/0.0/16\_026/0008448 financovaného z EFRR.*