

30.11.2019

## ZAPISNIK 2. SEJE RSK ZA MEDICINSKO GENETIKO V LETU 2019

---

Seja je bila dne 8.11.2019 od 13h-14.30h v UKC Ljubljana.

Prisotni: Maruša Debeljak, Nadja Kokalj Vokač, Mateja Krajc, Luca Lovrečić, Karin Writzl

### 1. Uporaba genomskih testov MammaPrint in SelectMDx v onkologiji

RSK za medicinsko genetiko se seznanila z objavami v medijih o uporabi genomskih testov MammaPrint in SelectMDx v onkologiji.

Člani RSK se strinjajo, da se zaprosi Strokovni svet za medicinsko genetiko, da poda mnenje o strokovni upravičenosti testa, o strokovni usposobljenosti laboratorijev, ki test izvajajo in o ustreznosti poti vzorcev (kako je zagotovljena identiteta vzorca, sledljivost poti vzorca, varovanje zasebnosti).

### 2. Sporočanje genetskih izvidov mladoletnih prenašalcev (vprašanje je na RSK naslovil doc. dr Urh Grošelj)

RSK za medicinsko genetiko se seznanila z dopisom doc. dr. Urha Grošlja, dr.med., ki je v imenu konzilja za razširjeno neonatalno presejanje prosil za mnenje o poročanju prenašalstva mladoletnim osebam ob genetskem kaskadnem testiranju pri sorojencih.

Člani RSK so mnenja, da se upoštevajo smernice o genetskem testiranju pri asimptomatskih mladoletnih osebah Evropskega združenja za humano genetiko ( doi:10.1038/ejhg.2009.25 in doi:10.1038/ejhg.2009.26), v katerih je zapisano:

- i) da je predsimptomatsko in prediktivno genetsko testiranje pri mladoletnih osebah sprejemljivo, kadar se bolezen izrazi a) v otroškem obdobju in je mogoče učinkovito zdravljenje ali preventiva ali b) v odraslem obdobju in je mogoča preventiva v otroškem obdobju.
- ii) da je pred genetskim testiranjem potrebno pred-testno genetsko svetovanje, ki ga izvede klinični genetik ali genetski svetovalec (v slovenskem prostoru le klinični genetik, ker genetskih svetovalcev ni). V sklopu genetskega posveta se staršem obrazloži možnost naključnega odkritja statusa prenašalstva. Starši se morajo pred testom odločiti ali želijo prejeti tak rezultat ali ne in ali želijo biti informirani o takšnem rezultatu testiranja.

### 3. Vprašanje o upoštevanju resolucije o pravicah interseksualnih oseb

RSK za medicinsko genetiko se je v dopisni seji seznanil z dopisom, ki ga je 15.7.2019 posredovalo Ministrstvo za zdravje.

Genetiki pri obravnavi interseksualnih oseb sodelujejo predvsem v diagnostičnem postopku ugotavljanja vzroka, ne pa v načrtovanju terapevtskih ukrepov. Opredelitev vzroka nastanka ambivalentnega spolovila je pomembna, saj so nekatere oblike ambivalentnega spolovila lahko povezane z življenjsko ogrožujočimi stanji porušenega hormonskega ravnovesja že v novorojenčkovem obdobju, zato je pojasnjevanje vzrokov del medicinske obravnave. Pred genetskimi preiskavami je vedno genetski posvet, ki ga vodi klinični genetik in v sklopu katerega razloži pomen in možne rezultate genetskega testiranja. Genetsko testiranje se izvede po tem, ko preiskovanec ali starši oziroma skrbnik kadar je preiskovanec mladoletna oseba, pisno privolijo, da se z genetsko preiskavo strinjajo.

### 4. Razno

Dodatne teme niso bile obravnavane.

Zapisala: doc. dr. Karin Writzl, dr.med.