

Czy jesteśmy gotowi na nowoczesne testy genetyczne?

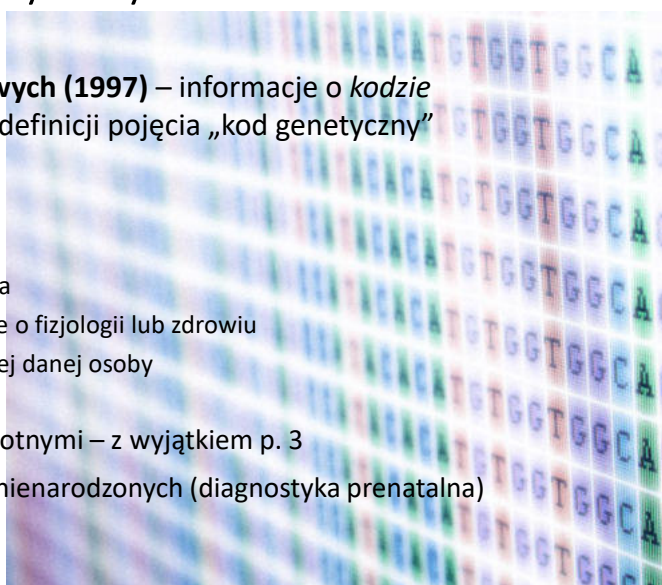
Michał Witt

Komitet Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN
grudzień 2021

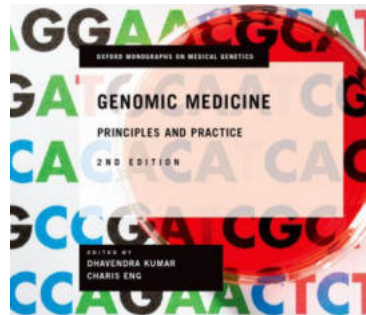
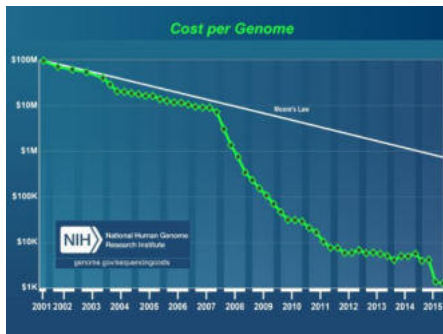


Definicja danych genetycznych

- Dotąd **ust. o ochronie danych osobowych (1997)** – informacje o *kodzie genetycznym* to dane wrażliwe; brak definicji pojęcia „kod genetyczny”
- **Rozporządzenie RODO (2018)**
 1. dane osobowe
 2. dotyczące cech genetycznych człowieka
 3. ujawniające niepowtarzalne informacje o fizjologii lub zdrowiu
 4. wynikające z analizy próbki biologicznej danej osoby
- ❖ Częściowo pokrywają się z danymi zdrowotnymi – z wyjątkiem p. 3
- ❖ Pośrednio dotyczy również danych osób nienarodzonych (diagnostyka prenatalna)



Whole-genome sequencing WGS



1 genom: 3 mld. pz; 200 Gb pamięci
1 genom/26 min
50 genomów/24 h



WGS: kiedy?



Genealogia



23andMe

OUR SERVICES - HOW IT WORKS - REPORTS - STORIES

MyHeritage DNA Zdrowie Drzewo Wyszukiwanie

Dostępny tylko w j. angielskim

Odkryj, co łączy Cię z innymi miejscami, kulturami i ludźmi.

Twoją historię w ten sposób może przedstawić tylko AncestryDNA.

ZA JEDYNE 99 € Zamów teraz

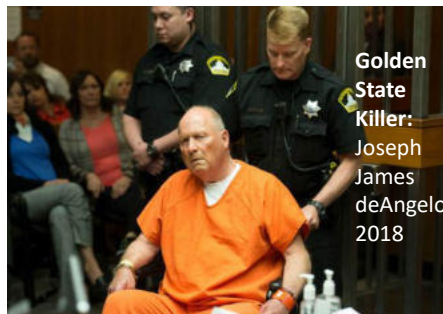
Prywatność i poufność danych – identyfikowalność?



washingtonpost.com

Found on the Web, With DNA: a Boy's Father

By Rob Stein
Washington Post Staff Writer
Sunday, November 13, 2005; A09



in histone pro-mRNA 3'-end processing (fig. S14).

3094 (2006).

Science, 2013

10.1126/science.1228705

Identifying Personal Genomes by Surname Inference

Melissa Gymrek,^{1,2,3,4} Amy L. McGuire,⁵ David Golan,⁶ Eran Halperin,^{7,8,9} Yaniv Erlich^{1*}

Sharing sequencing data sets without identifiers has become a common practice in genomics. Here, we report that surnames can be recovered from personal genomes by profiling short tandem repeats on the Y chromosome (Y-STRs) and querying recreational genetic genealogy databases. We show that a combination of a surname with other types of metadata, such as age and state, can be used to triangulate the identity of the target. A key feature of this technique is that it entirely relies on free, publicly accessible Internet resources. We quantitatively analyze the probability of identification for U.S. males. We further demonstrate the feasibility of this technique by tracing back with high probability the identities of multiple participants in public sequencing projects.

By combining other pieces of demographic information, such as date and place of birth, they fully exposed the identity of their biological fathers. Lunsdorf *et al.* (10) were the first to speculate that this technique could expose the full identity of participants in sequencing projects. Gitschier (11) empirically approached this hypothesis by testing 30 Y-STR haplotypes of CEU participants in these databases and reported that potential surnames can be detected. [CEU participants are multigenerational families of northern and western European ancestry in Utah who had originally had their samples collected by CEPH (Centre d'Etude du Polymorphisme Humain) and were later recruited to participate in the HapMap project.]

- lobSTR software
- STRs chrom. Y z 1000 Genome project
- Nałożyć na publiczne dbs z nazwiskami mężczyzn, wiekiem, adresem i drzewem geneal.
- **50 osób ZIDENTYFIKOWANO!**

Wnioski

- Nasz genom jest naszym najlepszym identyfikatorem
- Danych genomowych w praktyce zanonimizować się nie da
- Formularze świadomej zgody nie mówią całej prawdy

7



Kto może wykonywać badania genetyczne w Rzeczypospolitej Polskiej?

KAŻDY!

STARCZY ZGŁOSZENIE DZIAŁALNOŚCI GOSPODARCZEJ

8

Polskie akty normatywne



- Ustawa o zawodach lekarza i lekarza dentysty
- Ustawa o ochronie zdrowia psychicznego
- Ustawa o pobieraniu tkanek i przeszczepianiu komórek, tkanek i narządów
- Ustaw o publicznej służbie krwi
- Ustawa o diagnostyce laboratoryjnej
- Ustawa o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta
- Ustawa prawo farmaceutyczne
- Kodeks Etyki Lekarskiej

W Europie 19 krajów ma swoje „ustawy genetyczne”

USA: Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)

9

Konwencja o Ochronie Praw Człowieka i Godności Istoty Ludzkiej wobec Zastosowań Biologii i Medycyny, Oviedo 1997



- Wypracowanie ponadnarodowych standardów w dziedzinie bioetyki w Europie
- Polska podpisała: **7 maja 1999**
- Poprzedzona rekomendacjami:
 - o inżynierii genetycznej
 - o wykorzystaniu analizy DNA w postępowaniu karnym
- Protokoły dodatkowe:
 - I - o zakazie klonowania istot ludzkich (Paryż 1998)
 - IV – o testach genetycznych (Strasburg, 2008)

10



Problemy wymagające regulacji

- Zabezpieczenie dobra pacjenta – **kto zleca** testy genetyczne?
nadzór jakościowy?
- Zabezpieczenie autonomii – **świadoma zgoda**
- Prawo do **informacji**
- Zabezpieczenie **materiału badanego**
- Dostęp do **poradnictwa genetycznego**
- Dostęp do **wyników**
- Udział osób o **ograniczonej zdolności wyrażenia zgody**
- Badania **przedurodzeniowe i przesiewowe**
- Dostęp dla **ubezpieczycieli i pracodawców**
- Badanie materiału od **osób zmarłych**
- **Sekwencjonowanie** kliniczne



11

Testy genetyczne dla celów zdrowotnych
Raport Zespołu ds. Nieinwazyjnych Badań Genetycznych i Biobankowania

**grudzień
2012**

Załącznik

**Założenia do projektu ustawy o testach genetycznych
wykonywanych dla celów zdrowotnych**

Pamiętając, że ludzki genom jest wspólnym dziedzictwem ludzkości, stwarzając tym samym wzajemną więź między ludźmi a zarazem przyczyniając się, poprzez nieznaczące różnicowania, do niepowtarzalności każdego człowieka;

Uznając, że rozwój nauk medycznych może się przyczynić do ratowania życia ludzkiego i znacznego polepszania jego jakości;

Potwierdzając podstawową zasadę poszanowania i ochrony godności ludzkiej oraz zakazu wszelkiej dyskryminacji, w tym także ze względu na charakterystyki genetyczne;

Ustanawiamy, co następuje:

Część I. Postanowienia ogólne

Art. 1

Cel ustawy

Celem ustawy jest określenie warunków dopuszczalności wykonywania testów

12

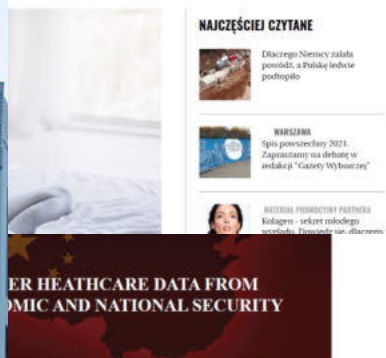


Problem jedwabnego szlaku

Świat

Polki w ciąży nieświadomie mogą pomagać Chinom w

erza



authoritarian regime with a record of exploiting
 e of China (PRC) has collected large healthcare
 data sets from the U.S. and nations around the globe, through both legal and illegal means, for purposes only it
 can control. While no one begrudges a nation conducting research to improve medical treatments, the PRC's

Reuters o BGI

- Sekwencjonowanie komercyjne i testy genet.
- Dopłaty rządowe – grant >10 mld \$
- Nifty w 52 krajach, prawie 10 mln
- Największa kolekcja danych genomowych na świecie
- Dominacja na rynku farmaceutyków, testów diagn., broni biolog.?
- Przechowywanie i re-analizowanie próbek bez zgody (*China National GeneBank*)
- Profile genet. mniejszości narod. (Tybetańczycy, Ujgurzy)
- Współpraca z sektorem militarnym

<https://doi.org/10.1007/s11427-017-9>

Genome-wide detection of additional fetal chromosomal abnormalities by cell-free DNA testing of 15,626 consecutive pregnant women

Hong Yao^{1†}, Ya Gao^{2,3,4†}, Jia Zhao^{2,3†}, Rong Zhang^{1†}, Huixin Xu², Huamei Hu¹, Yanmei Luo¹, Yuying Yuan⁵, Meili Fu⁵, Hongyun Zhang⁵, Hui Jiang^{2,3}, Wei Wang^{2,4,5}, Huanming Yang^{2,6}, Jian Wang^{2,6}, Zhiqing Liang^{1*} & Fang Chen^{2,3,7*}

¹Department of Gynecology & Obstetrics, Southwest Hospital, the Third Military Medical University, Chongqing 400038, China;

²BGI-Shenzhen, Shenzhen 518083, China;

³China National GeneBank, BGI-Shenzhen, Shenzhen 518120, China;

⁴Birth Defect Screening Project Lab, BGI-Shenzhen, Shenzhen 518083, China;

⁵Clinical laboratories of BGI Health, BGI-Shenzhen, Shenzhen 518083, China;

⁶James D. Watson Institute of Genome Sciences, Hangzhou 310058, China;

⁷Laboratory of Genomics and Molecular Biomedicine, Department of Biology, University of Copenhagen, Copenhagen DK-2100, Denmark

PRENATAL DIAGNOSIS

Noninvasive prenatal genetic testing for fetal aneuploidy detects maternal trisomy X

Hong Yao¹, Lei Zhang², Hongyun Zhang², Fuman Jiang², Hua Hu¹, Fang Chen², Hui Jiang², Feng Mu², Lijian Zhao², Zhiqing Liang^{1*} and Wei Wang^{2*}

¹Prenatal Diagnosis Center, Department of Gynaecology & Obstetrics, Southwest Hospital, The Third Military Medical University, Chongqing, China

²Beijing Genomics Institute (BGI), Shenzhen, China

*Correspondence to: Wei Wang, E-mail: wangw@genomics.cn; Zhiqing Liang, E-mail: zhiq.lzliang@gmail.com

Reuters o BGI

- Współpracowe projekty „poprawa jakości działań żońń himalajskie)

2018

An untapped resource of prenatal testing...

Genes for bipolar disease
schizophrenia
resistance to malaria...

difference Han Chinese vs. Uyghurs
and Tibetans

Cell ARTICLE

Genomic Analyses from Non-invasive Prenatal Testing Reveal Genetic Associations, Patterns of Viral Infections, and Chinese Population History

Graphical Abstract

Authors
Siyang Liu, Shujia Huang, Fang Chen, ..., Xin Jin, Rasmus Nielsen, Xun Xu

Correspondence
wangjian@genomics.cn (J.W.), albrecht@binf.ku.dk (A.A.), jinjin@genomics.cn (X.J.), rasmus_nielsen@berkeley.edu (R.N.), xuxun@genomics.cn (X.X.)

In Brief
Large-scale analysis of genome sequences from non-invasive prenatal testing in Chinese women yields insights into phenotypic trait associations, viral infection patterns, and population history.

Highlights

- Genome sequencing from low-pass noninvasive prenatal testing samples
- GWAS of 141,431 low-pass genomes reveals 16 unknown genetic associations
- Patterns of clinically relevant viral infection in maternal

Reuters o BGI

- Laboratoria COVID w ponad 30 krajach
- Prawo: konieczne udostępnienie władzom danych jeśli związek z bezpieczeństwem
- Prawo: zakaz udostępniania danych genet. poza ChRL

A w P

Chińska firma BGI przebadła genom pięciu tysięcy Polaków¶

• Własność 2021-04-30 16:41:40 ¶

• 100 tysięcy Genom pięciu tysięcy Polaków ma niebawem trafić do Chin. Tam zostanie poddany sekwencjonowaniu przez chińską firmę BGI. Wszystko to w ramach projektu Genomicznej Mapy Polski II, który polegać ma na wykonaniu 5 tys. sekwencjonowań całogenomowych mieszkańców Polski.¶

• Projekt

Sekwencjonowanie to w wielkim uproszczeniu skomplikowany proces technologiczny, które prowadzi do odczytania kodu genetycznego człowieka. Projekt Genomiczna Mapa Polski II ma określić genom referencyjny Polaków. Pomoże to m.in. lekarzom w diagnostyce pacjentów i dobór odpowiedniej indywidualnej terapii. Projekt realizowany jest przez konsorcjum kilku podmiotów, którego liderem jest Instytutu Chemii Bioorganicznej PAN. Prezes Instytutu prof. Marek Figlerowicz w wypowiedzi dla portalu o2 rozwiewając obawy krytyków wysyłania próbek do Chin, potwierdził że próbki do badania¶

będą sekwencjonowane w Chinach, ale równocześnie zastrzegł, że próbki będą zanonimizowane, czyli nie będzie można stwierdzić, od jakiego człowieka pochodzą.¶

Lipiec 2021

Projekt Nasze Genomy, czyli genetyczny portret Polaków ¶

W ramach projektu naukowego Nasze Genomy udało się stworzyć bazę wariantów genetycznych populacji Polski, umożliwiając badaczom z całego świata dalsze porównywanie zebranych danych. To wyniki analizy ponad 1000 genomów - poinformowano w czwartek 8 lipca na konferencji prasowej w Warszawie. ¶

Realizacja przedsięwzięcia była możliwa dzięki współpracy Centralnego Szpitala Klinicznego MSWiA w Warszawie oraz naukowego startupu MNM Diagnostics z Poznania. ¶

Do udziału w projekcie zostali zaproszeni naukowcy, bioinformatycy, klinicyści, a także specjaliści z różnych ośrodków w kraju. Badania, które wykonali, pozwoliły na utworzenie bazy danych polskich wariantów genetycznych. ¶

Jak wyjaśniła dr Paulina Dobosz dyrektor ds. rozwoju naukowego MNM Diagnostics, najważniejsze wnioski wynikające z projektu wskazują, że Polacy nie różnią się znacząco od innych populacji europejskich, ale najbardziej podobne do nas są subpopulacje europejskie GBR (brytyjska) i CEU (osoby pochodzenia europejskiego zamieszkujące amerykański stan Utah). ¶

EUROPEJSKIE CENTRUM SEKWENCJONOWANIA



Europejskie Centrum Sekwencjonowania opiera swoją działalność na technologii sekwencjonowania następnej generacji firmy BGI Tech. Technologia ta rozwijana jest od ponad 20 lat i dzięki jej zastosowaniu w niezliczonej liczbie projektów, w tym narodowych projektów sekwencjonowania genomów populacji wielu krajów, została obecnie doprowadzona niemalże do perfekcji. Ogromne doświadczenie naszego dostawcy technologii pozwala nam zaproponować optymalną dla każdego metodologię sekwencjonowania umożliwiającą uzyskanie najlepszych wyników sekwencjonowania nawet z DNA i RNA wyizolowanego z trudnych materiałów. A to wszystko w nieosiągalnej dla konkurencji cenie.

OFICJALNA AKREDYTACJA PRODUCENTA

ECS jako jedno z trzech laboratoriów w Europie szczyt się oficjalną akredytacją BGI Tech. Akredytacja daje pewność najwyższej jakości wyników i obsługi na najwyższym poziomie.



Najlepsza technologia sekwencjonowania dostarczona do Twojego laboratorium przez profesjonalistów.



A jak testy genetyczne
plasują się w świadomości
powszechnej?



21



**INSTYTUT
GENETYKI CZŁOWIEKA**
POLSKIEJ AKADEMII NAUK

22

Genomika rekreacyjna

1. Historia rodzinna
2. Woskowina w uchu (*ABCC11*)
3. Typ muskulatury (*IGF, MSTN*)
4. Rumień alkoholowy (*ALDH*)
5. Nutrigenomika



who are you

VINOME

Your DNA Guide to Wines You'll Love

Take the guesswork out of buying wine. We analyze your DNA and taste preferences, then match you with hard-to-find wines selected for your unique palate. Shop for your bottles in our online store, or join our wine club. Either way, we deliver to your doorstep.



23



?

Czy do badania ojcostwa potrzebny jest udział matki?

Jaki materiał biologiczny wykorzystany jest do badania DNA?

?

[STRONA GŁÓWNA](#) [O NAS](#) [ARTYKUŁY](#) [TEST DNA W MEDIACH](#) [PRAWO](#) [PAŃSTWA PYTANIA](#) [KONTAKT](#)

Co zawiera serwis .pl?

Na stronie [www. .pl](#) znajdują Państwo między innymi:

- wyczerpujące informacje na temat testów DNA na ojcostwo
- bazę artykułów z zakresu genetyki i badania DNA na ojcostwo
- rzetelne porady ekspertów

Medicogen.pl - badania DNA, testy na ojcostwo, ustalanie ojcostwa



Test DNA na ojcostwo
Test na ojcostwo dla dwóch osób.
Cena od 649 zł.

[zamów >>](#) [więcej >>](#)



Test DNA na ojcostwo
Test na ojcostwo dla trzech osób.
Cena od 849 zł.

[zamów >>](#) [więcej >>](#)



Badanie ojcostwa dla celów sądowych
Ustalanie ojcostwa dla celów sądowych dla trzech osób.
Cena 1799 zł.

[zamów >>](#) [więcej >>](#)



Test DNA EKSPRESOWY
Test na ojcostwo EKSPRESOWY dla dwóch lub trzech osób w 7 dni!
799 zł dopłaty .

[zamów >>](#) [więcej >>](#)



Badania DNA na ojcostwo z mikrośladów.

Serwis

?

Badania DNA krok po kroku

- Pobranie materiału biologicznego
- Izolacja DNA
- Namnożenie materiału genetycznego
- Dowód

Dlaczego .pl?

- Pewność
- Poufność
- Bezpieczeństwo!
- Innowacyjność!
- Prostota!
- Wszechstronność!

Badania DNA krok po kroku

- Pobranie materiału biologicznego
- Izolacja DNA
- Namnożenie materiału genetycznego
- Dowód



 strona główna
  sklep
  kontakt
  mapa strony

pracownia diagnostyki genetycznej

pracownia kryminalistyki i badań ojcostwa

pracownia detektywistyczna

pracownia nowych biotechnologii

pracownia syntezy i sekwencjonowania

TESTY NA ZDRADĘ ORAZ ŚLEDZTWO DNA

strona główna
 terminy realizacji
 cennik

■ Testy na zdradę oraz śledztwo DNA

Nasza oferta skierowana jest do osób prywatnych zainteresowanych przeprowadzeniem **dyskretnego śledztwa oraz agencji detektywistycznych** działających w imieniu swoich klientów. Wykonywane przez nas testy biochemiczne lub genetyczne są pomocne w ustaleniu prawdy w takich sprawach jak podejrzenie zdrady partnera/partnerki, szantaż czy sabotaż. Badania wykonujemy w naszym laboratorium, mieszczącym się w budynku Wydziału Biochemii, Biofizyki i Mikrobiologii. Ze względu na indywidualny charakter każdej sprawy zapraszamy do kontaktu w celu szerszego omówienia jej szczegółów. Gwarantujemy pełną dyskrecję.

■ Opis testów:

- Genetyczny test na udowodnienie zdrady (GTZ)**
 Materiał do badań stanowi: bielizna kobieca/męska bądź pościel oraz materiał porównawczy w postaci wymazu z jamy ustnej lub mikroślądu.
 Analiza porównawcza profilu genetycznego wyizolowanego z wydzieliny męskiej lub kobiecej z profilem genetycznym z dostarczonego materiału porównawczego umożliwiającą stwierdzenie, czy dostarczone do nas próbki pochodzą od jednej i tej samej osoby.
- Biochemiczny test na udowodnienie zdrady (BTZ)**
 Materiał do badań stanowi bielizna kobieca bądź pościel.
 Analiza biochemiczna dostarczonego materiału pod kątem występowania spermy.

25