



Stanovisko výboru SSLG a hlavného odborníka pre lekársku genetiku MZ SR k návrhu skupiny poslancov na úpravu zákona o rodnom čísle na požiadanie Slovenskej psychiatrickej spoločnosti.

Návrh skupiny poslancov hovorí o správnom určení pohlavia osoby na základe genetického testu. Z pohľadu lekárskej genetiky je termín „genetický test“ nepresný a nejasný. Zároveň je poľutovaniahodné, že odborná genetická spoločnosť nebola k tvorbe zákona a jeho pripomienkovaniu vôbec oficiálne prizvaná.

Vo všeobecnosti pod termínom „genetický test“ rozumieme niektoré z veľkého množstva genetických laboratórnych vyšetrení. Návrh zákona to presnejšie nešpecifikuje, môžeme len hádať, čo mala skupina poslancov na mysli. Rovnako nie je jasné, či „genetické testy“ majú byť poskytované v rámci zdravotnej starostlivosti, v takomto prípade je ich realizácia regulovaná platnou legislatívou.

„Genetické testy“, ktoré sa môžu týkať pohlavia pacienta, môžeme rozdeliť na niekoľko skupín, ide o:

- analýzu chromozómov alebo analýzu na submikroskopickej úrovni
- analýzu zameranú na časti chromozómov, ktoré súvisia s determináciou pohlavia,
- analýzu jednotlivých génov alebo skupín génov, ktoré súvisia so skupinou ochorení označovaných ako DSD (z angl. disorders of sexual development – poruchy pohlavného vývinu).

Indikácia konkrétneho vyšetrenia/vyšetrení a ich poradie je v kompetencii lekárskeho genetika a závisí od množstva informácií získaných pri vyšetrení nielen na ambulancii lekárskej genetiky (ako napr. genealogická analýza, podrobné zhodnotenie anamnézy a iných odborných vyšetrení, fyzikálne vyšetrenie). Navyše možnosť realizácie indikovaných vyšetrení, ktorých je zvyčajne pre komplexnosť problematiky potrebných často viacero (dokonca aj redundantných), závisí aj od obmedzení nastavených zdravotnými poisťovňami.

Konečné určenie pohlavia jedinca je komplexný proces, vyžadujúci multidisciplinárny prístup, pozostávajúci z účasti nielen lekárskej genetiky, ale aj viacerých ďalších medicínskych odborov. Problematika ochorení týkajúcich sa pohlavia pacienta je z pohľadu genetiky veľmi zložitá, nie je možné aplikovať jednoduchý univerzálny postup spočívajúci v jednom vyšetrení s jasným výsledkom. Vysloviť na základe výsledkov genetických laboratórnych vyšetrení záver v zmysle „nesprávne určenie pohlavia osoby“, resp. „správne určenie pohlavia osoby“ je v rozpore s aktuálnymi odbornými poznatkami, ako aj so správnym poskytovaním zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika.

Zložitost' problematiky a nezmyselnost' zákona môžeme uviesť aspoň na jednom príklade. Jedná sa o osoby s tzv. testikulárnou feminizáciou, nazývaným aj Morrisov syndróm (anglicky Androgen Insensitivity Syndrome - AIS). Ide o dedičné genetické ochorenie, takzvanú receptorovú poruchu charakterizovanú výlučne ženským fenotypom. Príčinou je necitlivosť, či úplné chýbanie receptorov pre mužské hormóny androgény. V dôsledku tejto necitlivosti



tkanív na mužský pohlavný hormón sa plod, hoci geneticky mužského pohlavia (XY), vyvíja ako plod ženský so vznikom ženských vonkajších pohlavných orgánov a neskôr aj sekundárnych pohlavných znakov. Takýto jedinec sa aj psychicky identifikuje ako žena. Podľa navrhovaného zákona by takíto jedinci boli klasifikovaní jednoznačne ako muži, čo by ich v bežnom živote nesmierne znevýhodňovalo.

Z vyššie uvedených dôvodov s predkladaným znením návrhu zákona SSLG nesúhlasí.

RNDr. Michal Konečný, PhD.

prezident SSLG SLS

MUDr. Martin Mistrík

hl. odborník MZ SR pre lekársku genetiku