

ADW. DR N. PR. MONIKA STRUS-WOŁOS

INSTYTUT ALLERHANDA

ORCID: 0000-0002-9175-7839

DR N. MED. ROBERT WIRASZKA

PORADNIA ONKOLOGICZNA, NZOZ ENDOMED, RADOM

ORCID: 0000-0003-3514-7806

Profilaktyczne usunięcie narządu na podstawie wyniku badania genetycznego. Wybrane aspekty prawne i prawo pacjenta do decydowania o swoim leczeniu

DOI: 10.70537/ww545w81

S t r e s z c z e n i e

W dotychczasowej praktyce klinicznej jedną ze standardowych metod terapeutycznych jest usunięcie narządu już zmienionego chorobowo, nie ma natomiast ustalonej praktyki usuwania narządów zdrowych. Działanie takie, gdyby nie miało uzasadnienia medycznego, byłoby zresztą niezgodne z prawem. Wyjątkami są tu ovariektomia (usunięcie jajników) jako metoda leczenia hormonalnego raka piersi i orchidektomia (usunięcie jąder) jako metoda leczenia hormonalnego raka stercza. Ponadto od 2019 r. w Polsce zaczęto refundować również profilaktyczne usunięcie gruczołu piersiowego (mastektomię) u kobiet obciążonych mutacją BRCA1/BRCA2. Jednak inne zabiegi mogące wyeliminować potencjalne zachorowanie na nowotwór poprzez profilaktyczne usunięcie organu nie są refundowane ani nie stanowią przedmiotu standardów medycznych (wytycznych). Otwarte pozostaje więc pytanie o granice dopuszczalności takich zabiegów.

Słowa kluczowe: badania genetyczne, mutacje, profilaktyczne usunięcia narządów, legalność zabiegu, prawa pacjenta

Wstęp

Na podstawie wyniku badania genetycznego dowiadujemy się, że dany narząd może, ale nie musi stać się chory. Badanie genetyczne nie odpowiada bowiem na pytanie, czy ktoś zachoruje na nowotwór, a jedynie, czy ryzyko zachorowania takiej osoby jest większe niż przeciętna w populacji z uwagi na stwierdzony defekt genetyczny. Sytuacja prawna byłaby klarowna, gdyby wyniki badań genetycznych podawały 100-procentowe prawdopodobieństwo wystąpienia lub niewystąpienia nowotworu w obecnie zdrowym narządzie. Ponieważ tak jednak nie jest, mogą powstać obawy po stronie lekarzy, czy usunięcie narządu zdrowego, który tylko potencjalnie mógłby stać się chory, może powodować odpowiedzialność cywilną, a nawet karną lekarza, a to ze względu na treść art. 156 § 1 k.k.¹, który stanowi, że osoba powodująca ciężki uszczerbek na zdrowiu pod postacią pozbawienia możliwości płodzenia (wycięcia, infibulacji lub innego trwałego i istotnego okaleczenia narządu płciowego) lub innego ciężkiego kalectwa, ciężkiej choroby nieuleczalnej lub długotrwałej, podlega karze pozbawienia wolności na okres od 3 do 20 lat². Z drugiej strony stały rozwój wiedzy i jej upowszechnienie na przykład poprzez bazy danych dostępnych w Internecie będzie przekładał się na decyzje wielu ludzi. Dlatego coraz więcej osób może decydować się na wykonywanie badań genetycznych jako prostej metody badania profilaktycznego, zwłaszcza jeżeli przypadki takich chorób zdarzyły się już w rodzinie. Co zrozumiałe, niektóre osoby z wykrytą mutacją będąc jeszcze zdrowe onkologicznie, lecz mając w perspektywie regularne wykonywanie badań kontrolnych i życie w lęku o pojawienie się choroby, mogą szukać możliwości uniknięcia zachorowania na przykład poprzez poddanie się zabiegowi operacyjnemu usunięcia zagrożonego chorobą narządu. Jak zawsze w sytuacjach o nieustalonych jeszcze jasnych wytycznych rodzi się pytanie o granicę obowiązków lekarza i granicę prawa pacjenta do decydowania o swoim leczeniu.

¹ Ustawa z dnia 6 czerwca 1997 r. – Kodeks karny, t.j. Dz.U. z 2024 r., poz. 17.

² Zmiana w § 1 i 3 w art. 156 weszła w życie z dnia 1.10.2023 r. (Dz. U. z 2022 r. poz. 2600 oraz z 2023 r. poz. 403; zaś dodany pkt 3 w § 1 w art. 156 i dodany art. 156a wszedł w życie z dnia 15.08.2023 r. (Dz. U. z 2023 r. poz. 289).

Wyniki badań genetycznych a stopień ryzyka zachorowania na przykładzie raka piersi, raka jajnika i raka jelita grubego

Współcześnie nauka potrafi zidentyfikować liczne mutacje (np. BRCA1/2, CHEK2, NOD2, PALB2, p53), których obecność u ich nosicieli wiąże się z większą częstością występowania chorób nowotworowych, szybszym przebiegiem chorób i ich gorszym rokowaniem. Oczywiście nie każda mutacja niesie równe ryzyko. Jako przykład można podać, że obciążenie mutacją BRCA1/2 oznacza 75%-owe ryzyko zachorowania na raka piersi; z kolei inne mutacje podnoszą to ryzyko „tylko” o ok. 10%. Wiedza ta przekłada się także na decyzje płatnika publicznego (Narodowego Funduszu Zdrowia – NFZ) co do refundowania niektórych zabiegów. Do kwestii tej wrócimy w kolejnym punkcie.

Naukowcy opracowali specjalny katalog mutacji somatycznych COSMIC, który jest najbardziej szczegółowym i wszechstronnym źródłem do badania wpływu mutacji somatycznych na nowotworzenie u ludzi. Najnowsza wersja, COSMIC v98 (maj 2023 r.), zawiera opis ponad 6 milionów mutacji kodujących. Oprócz nich COSMIC obejmuje wszystkie mechanizmy genetyczne, poprzez które mutacje somatyczne promują raka, w tym mutacje niekodujące, fuzje genów, warianty liczby kopii i mutacje lekooporności³.

Dla zobrazowania skali zjawiska omówione zostaną pokrótce podstawowe informacje dotyczące dziedziczenia i mutacji w raku piersi i w raku jajnika. Generalnie większość nowotworów, w tym raki piersi (70-75%) i raki jajnika (75-90%), powstaje jako skutek nagromadzenia mutacji somatycznych, czyli niedziedzicznych, które są nabywane w trakcie życia osobniczego i nie podlegają dziedziczeniu, ponieważ są ograniczone do DNA komórek nowotworu. Następne 15-20% raków piersi ma charakter rodzinny; rozwijają się one na skutek łącznego działania konstytucyjnej podatności genetycznej oraz szkodliwego działania czynników środowiskowych, czego skutkiem jest pojawienie się mutacji związanych z trans-

³ COSMIC: *The Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer*, Nucleic Acids Res 2019, Jan 8; 47 (doi: 10.1093/nar/gky1015); <https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>

formacją nowotworową. W końcu, 5-10% raków piersi oraz 10-25% raków jajnika ma charakter dziedziczny⁴. W Polsce żyje obecnie ok. 100.000 kobiet będących nosicielami patogennych mutacji BRCA1/2, czyli obciążonych ryzykiem zachorowania na raka piersi lub jajnika w stopniu znacznym lub dużym, czyli przekraczającym 40-50%⁵.

Dziedziczny rak piersi i jajnika może manifestować się jako jeden z trzech zespołów:

1. dziedzicznego raka piersi specyficznego narządowo (Hereditary Breast Cancer-site specific (HBC-ss) – w tym zespole w danej rodzinie występują raki piersi, lecz nie jajnika;
2. dziedzicznego raka jajnika (Hereditary Ovarian Cancer (HOC) – w rodzinie występują raki jajnika, ale nie piersi, oraz
3. dziedziczenia “piers-jajnik” (Hereditary Breast-Ovarian Cancer syndrom (HBOC) – w tym zespole w rodzinach występują zarówno raki piersi, jak i jajnika.

W populacji polskiej częstość występowania mutacji założeńskich u pacjentek z rakiem piersi, niezależnie od ich wieku, wynosi ok. 3%, dlatego nie ma uzasadnienia dla wykonywania przesiewowych populacyjnych badań genetycznych⁶. Badania genetyczne nie mówią nic o aktualnym stanie zdrowia pacjenta, tylko określają predyspozycję do zachorowania. Wykonuje się je u dwóch grup pacjentów – osób chorych i osób zdrowych. Ta pierwsza grupa obejmuje pacjentów: (1) u których wykonanie oznaczeń genetycznych wpłynie na rodzaj leczenia, (2) z podejrzeniem dziedzicznej predyspozycji, co jest uzasadnione przede wszystkim u osób, które zachorowały na raka w młodym wieku, a zwłaszcza, jeżeli posiadają krewnych, u których już wykryto nowotwory, oraz (3) wszystkich chorych na raka rdzeniastego tarczycy, raka nadnerczy, raka jajnika, oraz

⁴ A. Doraczyńska-Kowalik, G. Janus-Szymańska, R. Matkowski i wsp.: *Podstany medycyny personalizowanej w leczeniu raka piersi i raka jajnika*, NOWOTWORY, 2020, nr 5(5), s. 255-272.

⁵ <https://biotechnologia.pl/farmacja/mz-refundacja-profilaktycznej-mastektomii,18510> [dostęp: 09.07.2023]

⁶ J. Lubinski, B. Gorski, T. Huzarski, T. Byrski, J. Gronwald, Serrano-Fernandez P i in.: *BRCA1-pozytywne nowotwory piersi u młodych kobiet z Polski*, Breast Cancer Res Treat. 2006, nr 99(1), s. 71-6.

pacjenci z licznymi (50 i więcej) polipami w jelicie grubym, niezależnie od wieku, w jakim zachorowali i od ich wywiadów rodzinnych. Z kolei zdrowe osoby mają wskazania do wykonania badań genetycznych, jeżeli u członka rodziny wykryto mutację wskazującą na ryzyko rozwoju nowotworu. Refundowane w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej świadczenie poradnictwa genetycznego obejmuje dwa etapy: (1) poradnictwo i badanie genetyczne, oraz (2) nadzór i badania diagnostyczne⁷. Należy zaznaczyć, że najważniejsza jest zastosowana metoda oznaczeń genetycznych, a nie sposób jej finansowania – ze środków własnych pacjenta *versus* ze środków płatnika publicznego. Badania genetyczne, które są wykonywane osobom z wymienionych grup ryzyka, są refundowane ze środków płatnika publicznego (NFZ) i realizowane w ramach sieci poradni genetycznych, do których wymagane jest e-skierowanie wydane przez dowolnego lekarza publicznego sektora ochrony zdrowia.

U ok. 1% chorych na raka piersi stwierdza się także nosicielstwo innych mutacji o wysokim stopniu penetracji (TP53, PTEN, STK11, CDH1), a u kolejnych ponad 2% nosicielstwo innych mutacji o średnim i niskim stopniu penetracji (CHEK2, ATM, PALB2)⁸. Jednak do najczęstszych przyczyn powstawania wyżej wymienionych zespołów należą mutacje w genach BRCA1 i BRCA2. Przyjmuje się, że w populacji polskiej ryzyko zachorowania dla nosicielek mutacji BRCA1 dla raka piersi wynosi 75%, a dla raka jajnika 47%, natomiast dla nosicielek mutacji BRCA2 ryzyko to wynosi odpowiednio 31-56% i 11-27%. Profilaktyczne usunięcie jajników i jajowodów, wykonane u tych chorych, redukuje ryzyko wystąpienia raka jajnika do ok. 5%. Gdy mówimy o 47% ryzyku zachorowaniu na raka jajnika u nosicielek mutacji BRCA1, oznacza to, że statystycznie 4,7 kobiet na 10, mając stwierdzoną mutację BRCA1, zachoruje w swoim życiu na raka jajnika. Przy tak wysokim ryzyku zaleca się u takich kobiet obustronne usunięcie jajników i jajowodów po zakończeniu planów rozrodczych⁹.

⁷ Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 21 lipca 2022 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, Dz.U. 2022, poz. 1542.

⁸ J. Jassem, B. Radecka: *Rak piersi*, (w): M. Krzakowski, P. Potemski, P. Wysocki: Onkologia Kliniczna, tom 2, Gdańsk 2023, s. 720.

⁹ N.D. Kauff, J.M. Satagopan, M.E. Robson, et al., *Risk-reducing salpingo-oophorectomy in woman with a BRCA1 and BRCA2 mutation*. N Engl J Med. 2002; 346:1609-1615.

Co do raka piersi, biorąc pod uwagę, że jest najczęstszym nowotworem u kobiet, ze stałą tendencją rosnącą, jest to znaczący problem społeczny. W 2020 r. w Polsce raka piersi zdiagnozowano u około 25 tysięcy osób (głównie kobiet), a blisko 9 tysięcy chorych zmarło z tego powodu. Według bazy danych GLOBOCAN 2020, pięcioletnia chorobowość raka piersi w Polsce w 2020 r. wyniosła niemal 97 tysięcy osób. Zachorowalność na raka piersi wśród kobiet wzrasta z wiekiem do połowy siódmej dekady życia, natomiast później maleje¹⁰. Kobiety chore na dziedziczną postać raka piersi zachorowują – w porównaniu z przypadkami tzw. zachorowań sporadycznych, czyli bez podłoża genetycznego – zwykle 15-20 lat wcześniej. Częściej zdarzają się u nich przypadki raka wieloogniskowego lub dwustronnego, zaś stwierdzone zaawansowanie wyjściowe zwykle jest wyższe. Częściej także u tych osób lub u ich krewnych stwierdza się inne nowotwory (przeważnie jelita grubego, prostaty, trzonu macicy i mięsaki). Kobiety będące nosicielkami mutacji BRCA1 nie mogą stosować hormonalnej terapii zastępczej, gdyż jej zastosowanie może podnieść ryzyko zachorowania na raka piersi nawet o ponad 30%¹¹. Z uwagi na wysokie ryzyko rozwinięcia się choroby u nosicielek tych mutacji zabieg usunięcia zdrowych piersi lub jajnika jest zalecany u wszystkich pacjentek – nosicielek mutacji BRCA1/BRCA2 po przekroczeniu 40 roku życia¹². W piśmiennictwie amerykańskim od lat przyjmuje się nawet już 35. rok życia lub zakończenie rozrodu (urodzenie planowanej liczby dzieci)¹³. Przyjęcie tej granicy wiekowej wynika z faktu, że ryzyko zachorowania na raka jajnika, nawet u nosicielek mutacji BRCA1/2, rośnie po ukończeniu 40 roku życia¹⁴.

¹⁰ Bez aut., *Analiza problemu decyzyjnego. Alpelisyb (PIQRAY®) w skojarzeniu z fulwestrantem w terapii miejscowo zaawansowanego lub rozlanego raka piersi HR+ HER2- z obecnością mutacji PIK3CA*, Kraków 2021, s. 7, 12-16.

¹¹ R. Wiraszka, M. Siolek, B. Kozak-Klonowska, *Zespoły rodzinne i dziedziczne raków piersi, jajnika i jelita grubego – przegląd literatury i wstępna ocena ich występowania w regionie radomskim*, Radomski Rocznik Lekarski 2003, tom 8, s. 65-69.

¹² J. Lubiński, *Dziedziczny rak piersi i jajnika*, (w): Nowotwory Dziedziczne 2002, Termedia 2003.

¹³ Bez aut., *Hereditary risk of breast and ovarian cancer: Implications for medical care*, in: *Identifying and managing hereditary risk for breast and ovarian cancer*, American Medical Association 2001; TS. Frank, GC. Critchfield: *Identifying and managing hereditary risk for breast and ovarian cancer*, Clin. Perinatol. 2001 Jun;28(2):395-406; doi: 10.1016/s0095-5108(05)70091-9.

¹⁴ K. Jaszczynska-Nowinka: *Ocena stężeń SDF1 i ekspresji jego receptora CXCR4 u chorych na raka jajnika*, rozprawa doktorska, Poznań 2011, s. 10.

Zalecenia te są zgodne z wytycznymi obowiązującymi w Polsce: „Ze względu na znaczne ryzyko zachorowania na raka jajnika u nosicielek mutacji genów BRCA1 i BRCA2 zaleca się obustronne wycięcie przydatków po zakończeniu planów rozrodczych (zabiegi redukujące ryzyko adnektomii nie znajdują się w koszyku świadczeń gwarantowanych w Polsce). Z uwagi na szereg danych wskazujących, że znaczna część raków jajnika bierze swój początek w strzępkach jajowodu, należy rozważyć prewencyjne usunięcie jajowodów także u kobiet z grupy niskiego ryzyka raka jajnika, operowanych z powodów nieonkologicznych, po zrealizowaniu celów macierzyńskich i po menopauzie”¹⁵.

Kolejnym narządem obciążonym wysokim ryzykiem zachorowania jest jelito grube. Mówimy tu szczególnie o chorych obciążonych zespołem Lynch II (HNPCC – hereditary non-polyposus colorectal cancer; dziedziczny, niezwiązany z polipowatością rak jelita grubego). Zespół Lynch II odpowiada za 2-5% wszystkich raków jelita grubego, przy czym ryzyko zachorowania u nosicieli mutacji wynosi 52-82% wobec 5% w populacji ogólnej. Zespół ten odpowiada także za zachorowania na inne nowotwory, znacznie większe niż u osób nieobciążonych. Ryzyko nowotworzenia w ciągu całego życia wynosi dla raka jajnika 12% vs. 1%, zaś dla raka trzonu macicy 40-60% vs. 2,7%¹⁶. Według obecnych danych z literatury wykonywanie kolonoskopii z polipektomiami umożliwia w grupie osób z HNPCC redukcję ryzyka zachorowania z ok. 40% do ok. 15%¹⁷. Nie jest to jednak redukcja ryzyka do zera, zaś u osób, u których w badaniu kolonoskopowym stwierdza się setki polipów, należy wykonać kolektomię, czyli całkowite usunięcie jelita grubego. W Polsce Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji wydała w 2020 r. wytyczne potwierdzające zasadność wykonania kolektomii u nosicieli mutacji genu APC.

Natomiast w wytycznych European Society for Medical Oncology ESMO 2020 zarekomendowano zastosowanie metody laparoskopowej

¹⁵ A. Basta, M. Bidziński, A. Bieńkiewicz i wsp., *Zalecenia Polskiego Towarzystwa Onkologii Ginekologicznej dotyczące diagnostyki i leczenia raka jajnika*, Current Gynecologic Oncology 2017, 15, 1, s. 6.

¹⁶ B. Mąka i wsp., *Rzadka postać zespołu Lyncha z trzema synchronicznymi, o podobnym zaawansowaniu, ogniskami gruczolakoraka okrężnicy*, Chirurgia Polska, 2013, 15, 1, s. 88-92.

¹⁷ K. Gan, *Postępowanie po polipektomii polipów jelita grubego, żołądka i dwunastnicy*, Gastroenterologia Praktyczna 2013, 3(20), 59-74.

kolektomii w przypadkach raka okrężnicy z uwagi na mniejsze powikłania oraz tolerancję u zastosowanej grupy pacjentów. W wytycznych niemieckich GGPO 2019 zwrócono szczególną uwagę na problematykę polipowatości rodzinnej niezależnie od analizy genetycznej. Zalecono profilaktyczną kolektomię uzależnioną od diagnozy i decyzji pacjenta. Pacjenci z klasycznym zespołem FAP¹⁸ powinni przejść profilaktyczną proktokolektomię nie wcześniej niż pod koniec okresu dojrzewania. W przypadku polipowatości niekontrolowanej endoskopowo wskazano zastosowanie kolektomii¹⁹.

Aspekty prawne

Nie ulega wątpliwości, że przy tak wysokim ryzyku zachorowania na raka, które wynosi kilkadziesiąt procent wśród osób obciążonych daną mutacją, profilaktyczne usunięcie narządu jest w świetle aktualnej wiedzy medycznej działaniem dozwolonym i zgodnym z dobrem pacjenta.

Trudniejsze do oceny są sytuacje, w których różnica procentowa ryzyka zachorowania nie jest aż tak wyraźna, a nie opracowano jeszcze standardów medycznych, to jest wytycznych, rekomendacji wydawanych przez grono ekspertów²⁰. Poruszana kwestia nie jest marginalna. Załóżmy sytuację, gdy pacjentka z mutacją CHEK2 (która nie daje podstawy do pod-

¹⁸ FAP – Rodzinna polipowatość gruczolakowata (*familial adenomatous polyposis*).

¹⁹ Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Wydział Świadczeń Opieki Zdrowotnej, *Profilaktyczna kolektomia u osób z genetycznym ryzykiem rozwoju nowotworu jelita grubego*, Warszawa 2020, s. 21

²⁰ Standardy medyczne (wytyczne) należy odróżnić od standardów organizacyjnych wydawanych w niektórych dziedzinach medycyny przez Ministra Zdrowia w formie rozporządzenia. Nie można wykluczyć, że postępowanie lekarza może jednocześnie naruszać oba rodzaje aktów, nam jednak chodzi o wytyczne ekspertów, które stanowią rekomendację postępowania w świetle aktualnej wiedzy medycznej (EBM). Opublikowane Europejskie Wytyczne dotyczące zapewnienia jakości w badaniach profilaktycznych i diagnostyce raka jelita grubego zostały oparte na najnowszych badaniach i dowodach klinicznych, precyzując i ujednoliciając dotychczasowe zalecenia dotyczące diagnostyki, badań przesiewowych i nadzoru w prewencji raka jelita grubego. Polskie Towarzystwo Gastroenterologii dokonało adaptacji Europejskich Wytycznych, publikując wytyczne Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii dotyczące nadzoru kolonoskopowego po polipektomii, a zalecenia uzupełniające, zatwierdzone przez Zarząd Główny Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii (PTGE), dotyczą aspektów nadzoru nieobjętych wytycznymi europejskimi lub stanowią opinie ekspertów na temat ważnych klinicznie zagadnień, w których brakuje istotnych dowodów naukowych.

skórnego usunięcia gruczołu piersiowego w warunkach świadczenia gwarantowanego ze środków publicznych) zgłosił się do placówki ochrony zdrowia z deklaracją, że wyraża zgodę na taki zabieg, ale spotyka się z odmową z powyższego powodu oraz spotyka się z odmową wykonania zabiegu odpłatnie z powodu braku wytycznych. Około roku później zachorowuje jednak na raka piersi. Wobec kogo, i czy w ogóle, może skierować swoje roszczenie o odszkodowanie na drodze postępowania cywilnego? Czy osoba, która odmówiła jej zoperowania, może być pociągnięta do odpowiedzialności karnej? A może przeciwnie, wykonanie zabiegu stanie się przyczyną problemów prawnych lekarza?

Zgodnie z art. 27 k.k. nie popełnia przestępstwa, kto działa w celu przeprowadzenia eksperymentu medycznego, jeżeli spodziewana korzyść ma istotne znaczenie medyczne, a oczekiwanie jej osiągnięcia, celowość oraz sposób przeprowadzenia eksperymentu są zasadne w świetle aktualnego stanu wiedzy medycznej. Wydawać by się więc mogło, że przepisy o eksperymencie leczniczym stanowią podstawę do legalnego wykonania omawianych zabiegów. Naszym zdaniem należy jednak odrzucić możliwość uznania, że zabieg taki może być przeprowadzony jako medyczny eksperyment leczniczy, nawet po uzyskaniu zgody Komisji Bioetycznej i innych warunków, o których mowa w art. 21 i n. u.z.l.²¹ Po pierwsze, w 2020 roku dokonano fatalnej w skutkach zmiany art. 21 u.z.l., zastępując określenie podmiotu eksperymentu medycznego leczniczego w celu osiągnięcia bezpośredniej korzyści dla zdrowia „osoby leczonej” słowami „osoby chorej”²². Osoba poddająca się profilaktycznemu usunięciu organu nawet przy najwyższym ryzyku nie jest jeszcze osobą chorą. Wprawdzie można zastanawiać się, czy w miejsce wykładni językowej nie można byłoby zastosować wykładni celowościowej, jednak zasada tzw. racjonalnego ustawodawcy sprawia, że trafność tego rozwiązania byłaby wątpliwa, a lekarz pozostawałby w niepewności prawnej. Dlatego należy przychylić się do poglądu P. Konieczniaka, że obecnie niedozwolone jest

²¹ Ustawa z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentysty, t.j. Dz. U. z 2023 r. poz. 1972.

²² Ustawa z dnia 16 lipca 2020 r. o zmianie ustawy o zawodach lekarza i lekarza dentysty oraz niektórych innych ustaw, Dz.U. z 2020 r., poz. 1291.

przeprowadzenie eksperymentu leczniczego na osobie zdrowej, nawet w odniesieniu do metod profilaktyki²³. Po wtóre istotą eksperymentu jest zmienny i nieznan z góry wynik, natomiast usunięcie zdrowego organu, zanim zajdą w nim zmiany nowotworowe daje bardzo wysokie prawdopodobieństwo zbliżające się do pewności²⁴, że ryzyko jego nowotworzenia zostało wyeliminowane. Tym bardziej należy wykluczyć uznanie zabiegów za medyczny eksperyment badawczy.

Odrzucamy także koncepcję zastosowania do amputacji profilaktycznych kontratypu stanu wyższej konieczności. Wprawdzie w literaturze prezentowane są poglądy o możliwości odwołania się do stanu wyższej konieczności na przykład przy operacjach transseksualnych²⁵, jednak istnienie przesłanki bezpośredniego zagrożenia dobra ratowanego (art. 26 § 1 k.k.) jest wątpliwe ze względu na brak nagłości i pewności zagrożenia.

Zagadnienie sprowadza się zatem do odpowiedzi, czy postępowanie lekarza wykonującego taki profilaktyczny zabieg nie jest bezprawne.

Bezprawność zabiegu powoduje odpowiedzialność cywilną i karną. Zgodnie z art. 23 k.c.²⁶ zdrowie jest dobrem osobistym. Sprawca, który naruszył dobro osobiste, odpowiada za szkodę majątkową, jak i moralną (krzywdę, ból, cierpienie psychiczne). Tę ostatnią kompensuje się zadośćuczynieniem. Przepis art. 448 k.c. stanowi bowiem, że w razie naruszenia dobra osobistego sąd może przyznać temu, czyje dobro osobiste zostało naruszone, odpowiednią sumę tytułem zadośćuczynienia pieniężnego za doznaną krzywdę lub na jego żądanie zasądzić odpowiednią sumę pieniężną na wskazany przez niego cel społeczny, niezależnie od innych środków potrzebnych do usunięcia skutków naruszenia. Jeżeli lekarz jest pracownikiem kontraktowym, to w ramach odpowiedzialności cywilnej odpowiada on za szkodę obu rodzajów solidarnie wraz z podmiotem leczniczym. Jeżeli zaś jest pracownikiem zatrudnionym na umowę o pra-

²³ P. Konieczniak, *Eksperyment medyczny – sytuacja prawna po nowelizacji ustawy lekarskiej*, Przegląd Prawa Medycznego, nr 2021/1-2, s. 80-81.

²⁴ Według różnych źródeł dotyczących mastektomii – 90-98% pewności.

²⁵ P. Daniluk, *Stan wyższej konieczności jako okoliczność wyłączająca bezprawność „chirurgicznej zmiany płci”*, Państwo i Prawo 2008/1, s. 99.

²⁶ Ustawa z dnia 23 kwietnia 1964 r. – Kodeks cywilny, t.j. Dz. U. z 2024 r., poz. 1061.

cę, odpowiada jedynie do wysokości trzykrotności placę, jaką otrzymuje w placówce ochrony zdrowia, chyba że wyrządził szkodę z winy umyślnej. W postępowaniu karnym sąd także może zasądzić odszkodowanie lub nawiazkę, a jeśli tego nie zrobi, poszkodowany może dochodzić odszkodowania na drodze procesu cywilnego.

Na gruncie prawa karnego należy rozważyć możliwą odpowiedzialność lekarza za spowodowanie ciężkiego czy średniego i lekkiego uszczerbku na zdrowiu, spenalizowanych odpowiednio w art. 156 i art. 157 k.k. Działanie lekarza w celach leczniczych z zasady nie jest traktowane jak przestępstwo polegające na uszkodzeniu ciała. Może jednak zostać za takie uznane, jeśli lekarz nie spełni warunków, które legalizują jego postępowanie w określonych sytuacjach.

Wyjść należy od rozważenia czy w omawianych w artykule przypadkach mamy do czynienia z celem leczniczym. Definicję celu leczniczego sformułował P. Daniluk; jest to według niego sytuacja, „gdy dana czynność w sposób zobiektywizowany skierowana jest na chorobę w sensie biologiczno-medycznym i zmierza do jej profilaktyki, diagnozy, terapii bądź rehabilitacji osoby dotkniętej jej skutkami”²⁷. Przy „pozytywnym” wyniku badań genetycznych możemy mówić o bezpośrednim zagrożeniu chorobą, a ingerencja chirurgiczna będzie w oczywisty sposób nakierowana na zapobiegnięcie zachorowaniu, choćby odległemu²⁸. Na myśl przychodzi przykład szczepień ochronnych, których cel leczniczy nie wzbudza wątpliwości, nawet gdy ryzyko zachorowania na daną chorobę jest niewielkie.

W doktrynie prawa karnego trwa spór co do charakteru prawnego czynności leczniczych – część Autorów opowiada się za koncepcją pierwotnej legalności takich czynności, inni prezentują pogląd o legalności wtórnej²⁹. Koncepcja pierwotnej legalności czynności leczniczej zakłada, że działania lekarza mające na celu ratowanie życia i zdrowia są od

²⁷ P. Daniluk, *O pojęciach „zabieg leczniczy” i „pacjent” w rozumieniu art. 192 § 1 k.k.*, „Prawo i Medycyna” 2011, nr 4, s. 66.

²⁸ Tak: M. Boratynska, *Wolny wybór. Gwarancje i granice prawa pacjenta do samodecydowania*, Warszawa 2012, s. 213.

²⁹ Przegląd argumentów odnoszących się do obu stanowisk: A. Liszewska, *Kilka uwag na temat charakteru czynności leczniczych*, *Acta Universitatis Lodzensis Folia Iuridica* 1995/63, s. 103-114.

samego początku zgodne z prawem i nie można ich traktować jako zamachu na życie czy zdrowie pacjenta. Działanie to jest więc od razu legalne i wolne od karnej bezprawności. Może jednak utracić swój legalny charakter, jeśli lekarz nie przestrzega określonych zasad czy wymagań. W takiej sytuacji dochodzi do tzw. wtórnej bezprawności, która może prowadzić do odpowiedzialności karnej lekarza. Z kolei koncepcja wtórnej legalności czynności leczniczych opiera się na klasycznym założeniu kontratypu. Zgodnie z tym podejściem lekarz, wykonując zabieg, narusza integralność pacjenta, co oznacza, że jego działanie początkowo wypełnia znamiona czynu zabronionego, określonego w przepisach prawa karnego. Innymi słowy, jego działanie jest pierwotnie bezprawne. Jednak jeśli zabieg zostanie przeprowadzony zgodnie z określonymi warunkami, dotyczącymi na przykład celu i sposobu działania, wówczas ta pierwotna bezprawność zostaje wyłączona, a czynność staje się legalna. W tym ujęciu lekarz przeprowadzający operację technicznie rzecz biorąc, spełnia kryteria przestępstwa przeciwko zdrowiu lub życiu, ale późniejsza analiza zgodności z przesłankami kontratypu może sprawić, że czyn nie zostanie uznany za nielegalny.

Zostawimy na boku ocenę trafności obu nurtów, dla dalszych rozważań przyjmiemy bowiem drugi pogląd, jako potencjalnie „mniej bezpieczny” dla lekarza.

Warunkami legalności, czyli braku bezprawności zabiegu medycznego są co do zasady cel leczniczy, wyrażenie przez pacjenta lub jego opiekuna prawnego zgody poinformowanej, zgodność podejmowanego działania z aktualną wiedzą opartą na EBM i z należytą starannością, oraz przewaga spodziewanych korzyści pacjenta nad przewidywanymi skutkami negatywnymi, czyli uniknięcie działań jatrogennych, zgodnie z zasadą *primum non nocere*³⁰. Wykonanie zabiegu leczniczego bez zgody pacjenta (a nawet

³⁰ Kwestia wyjątków od zakazu działania lekarza bez zgody pacjenta lub wyjścia poza EBM wykracza poza ramy niniejszego artykułu. Warto jednak zwrócić uwagę na trafne spostrzeżenie M. Boratyńskiej i P. Konieczniaka, że zgodność z EBM nie zawsze musi być *in concreto* zgodna z zasadą korzyści pacjenta po uwzględnieniu bilansu zysków i strat (M. Boratyńska, P. Konieczniak, E. Zielińska (red.), *System Prawa Medycznego. Tom II. Część 1. Regulacja prawna czynności medycznych*, Warszawa 2019, s. 75).

rozszerzenie jego zakresu³¹) jest zresztą oddzielnym przestępstwem wymienionym w art. 192 k.k. Oczywiście, aby zabieg był legalny, musi być wykonany przez osobę mającą kwalifikacje faktyczne potwierdzone formalnie³².

Trzeba tu zauważyć, że w doktrynie prawa karnego prezentowany jest trafny pogląd o szerokim rozumieniu znamienia „zabieg leczniczy”, które należy rozumieć nie tylko jako zabiegi o celu bezpośrednio terapeutycznym³³, a więc dominuje wykładnia celowościowa, a nie gramatyczna. Przeciwnie stanowisko oparte na wykładni językowej, że zabieg leczniczy musi mieć na celu leczenie³⁴, nie zasługuje na akceptację. Nie uwzględnia bowiem holistycznej definicji zdrowia WHO, zgodnie z którą zdrowie jest stanem pełnego dobrostanu fizycznego, psychicznego i społecznego, a nie tylko brakiem obiektywnie istniejącej choroby lub niepełnosprawności³⁵.

Odnosnie prawa pacjenta do uzyskania informacji i wyrażenia zgody, kwestia ta została uregulowana w ustawie o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta, która wskazuje, że pacjent ma prawo do przystępnej informacji o swoim stanie zdrowia, a także do wyrażenia zgody na udzielenie określonych świadczeń zdrowotnych lub odmowy takiej zgody, po uprzednim uzyskaniu stosownych informacji³⁶. Oznacza to, że lekarz powinien udzielić pacjentowi informacji w sposób dostosowany do jego możliwości zrozumienia, to jest językiem zrozumiałym dla konkretnego pacjenta. Trzeba również podkreślić, że zgoda pacjenta na procedurę medyczną musi być wyrażona przed jej wykonaniem, co oznacza, że informacja medyczna powinna być przekazana z odpowiednim wyprze-

³¹ Por. np. wyrok Sądu Najwyższego z 28 listopada 2007 r., V KK 81/07, OSNKW 2008, nr 2, poz. 14.

³² Czynne prawo wykonywania zawodu, niekiedy określona specjalizacja.

³³ A. Zoll, (w:) *Kodeks karny. Część szczególna. Komentarz, t. II: Komentarz do art. 117-277 k.k.*, red. A. Zoll, Kraków 2006, t. 8 do art. 192 k.k.

³⁴ R. Rejmanik *Problemy interpretacyjne wybranych pojęć zawartych w art. 192 k.k.*, Czasopismo Prawa Karnego i Nauk Penalnych 2012/4(XV), s.70.

³⁵ “Health is a state of complete physical, mental and social well-being and not merely the absence of disease or infirmity”, <https://www.who.int/about/governance/constitution>

³⁶ Ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta, t.j. Dz. U. z 2024 r. poz. 581, art. 9 ust. 2

dzeniem, aby dać pacjentowi dostateczny czas na zastanowienie, zadanie dodatkowych pytań, a nawet konsultacje u innych specjalistów lub w innych ośrodkach. Warunkiem legalności operacji profilaktycznego usunięcia organu jest wyrażenie zgody przez pacjenta, który został należycie poinformowany nie tylko o zagrożeniu wynikającym z mutacji, ale także ryzykach związanych z samym zabiegiem, jak również o tym, jak będzie wyglądało funkcjonowanie pacjenta po usunięciu organu. Konieczne jest przedstawienie alternatywnych metod leczenia (tu: profilaktyki), z rzetelnym wskazaniem ich skuteczności. Jeżeli lekarz wie, że istnieją dokładniejsze lub szersze badania genetyczne, choćby nawet nierefundowane, powinien również udzielić pacjentowi odpowiedniej informacji.

Dopiero takie informacje pozwolą pacjentowi przekształcić je w rzeczywistą wiedzę i świadomość, która stanowić będzie podstawę prawidłowo udzielonej, świadomej („poinformowanej”) zgody na proponowane działania medyczne. Wykluczone przy tym powinny być wszelkie paternalistyczne naciski poprzez na przykład odwoływanie się do potencjalnego macierzyństwa czy innych emocji, nierzetelne porównanie różnych metod, wyolbrzymianie ryzyk lub przeciwnie – ich bagatelizowanie.

Przykładu dobrego rozwiązania prawnego dostarcza Austria. Ze względu na indywidualne różnice w postrzeganiu ryzyka oraz różnorodność planów życiowych, w szczególności w odniesieniu do potencjalnego pragnienia posiadania dzieci, austriackie prawo genetyczne zakazuje udzielania porad nakierowanych na podejmowanie lub rezygnację z profilaktycznych zabiegów chirurgicznych. Zabiegi profilaktyczne, takie jak profilaktyczna mastektomia (PBM), profilaktyczna salpingooforektomia (PBSO) czy profilaktyczna histerektomia (CPM), mogą być oferowane jedynie kobietom dotkniętym danym ryzykiem po szczegółowym poinformowaniu ich o zależnym od wieku i mutacji ryzyku choroby oraz o wpływie PBSO na płodność i poziomy hormonów. Zgodnie z § 69 austriackiej ustawy o inżynierii genetycznej (Gentechnikgesetz) doradztwo genetyczne musi obejmować „kompleksową dyskusję na temat wszystkich istotnych wyników dotyczących testów genetycznych oraz możliwych konsekwencji medycznych, społecznych i psychologicznych”. Doradztwo genetyczne nie może więc zmierzać do przekonania pacjenta do jednego z możliwych

dalszych postępowań, co oznacza, że na przykład jednoznaczne zalecenie wykonania PBSO nie jest akceptowalne w świetle obowiązujących w Austrii przepisów prawnych³⁷.

Warto zwrócić również uwagę na art. 5 Europejskiej Konwencji Bioetycznej³⁸, zgodnie z którym dokonanie jakiegokolwiek interwencji w dziedzinie zdrowia możliwe jest „jedynie po udzieleniu swobodnej i świadomej zgody osoby jej poddanej”. Konwencja nakazuje też, aby osoba poddana interwencji medycznej otrzymała odpowiednie informacje o celu i naturze interwencji, jak również jej konsekwencjach i ryzyku.

Zakładając, że pacjent wyraża zgodę na omawiany zabieg, najważniejszą kwestią staje się ocena, czy zabieg mieściłby się w EBM. Zgodnie z art. 6 ust. 1 u.p.p. pacjent ma prawo do świadczeń zdrowotnych odpowiadających aktualnym wymaganiom wiedzy medycznej. Trzeba tu od razu zaznaczyć, że brak ujęcia danego postępowania w sformalizowane standardy medyczne nie oznacza, że nie jest ono zgodne z aktualną wiedzą medyczną, która może być dostępna na przykład w formie publikacji w uznanych zagranicznych czasopismach naukowych. Co więcej, w literaturze wskazuje się, że skoro EBM powstaje na podstawie epidemiologii i statystyki, świadomy lekarz powinien móc samodzielnie oceniać czynniki ryzyka i nie być „nadmiernie spolegliwy” wobec wytycznych postępowania klinicznego³⁹. Nie zawsze też naruszenie którejs z szczegółowych wytycznych musi być równoznaczne z błędem skutkującym odpowiedzialnością dyscyplinarną lub karną⁴⁰.

³⁷ C. Singer, M. Tea, G. Pristauz et al. *Clinical Practice Guideline for the prevention and early detection of breast and ovarian cancer in women from HBOC (hereditary breast and ovarian cancer) families*. Wien Klin Wochenschr 2015/127, s. 981–986

³⁸ Konwencja o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej w dziedzinie zastosowania biologii i medycyny zawarta dnia 4 kwietnia 1997 r. w Oviedo, art. 5; Polska choć podpisała konwencję, nadal jeszcze jej nie ratyfikowała, więc formalnie konwencja nie jest częścią polskiego porządku prawnego, jednak art. 26 konwencji wiedeńskiej o prawie traktatów z 1969 r. (zwanej „matką wszystkich konwencji”) wprowadza zasadę *pacta sunt servanda*, a więc wykonywanie traktatu w dobrej wierze, co zobowiązuje państwa już w okresie między podpisaniem konwencji a jej ratyfikacją do działania w duchu takiej konwencji.

³⁹ W. Borkowski, *Medycyna oparta na dowodach (ebm) w systemie opieki zdrowotnej i leczeniu indywidualnego pacjenta, część III. Nauczanie epidemiologii i statystyk*, Przegląd Epidemiologiczny 2009/63, s. 422–423.

⁴⁰ Por. uzasadnienie wyroku Sądu Najwyższego z 21 października 2021 r., sygn. I KK 65/21.

Profilaktyczne usunięcie zdrowego organu nieco wymyka się naszym zdaniem z tradycyjnego podziału „metoda zgodna z EBM/eksperyment medyczny”⁴¹. Jeśli bowiem jako EBM rozumieć metodę „sprawdzoną, wypróbowaną”, to w odniesieniu do profilaktycznego usuwania organów zdrowych zakładany efekt prawie pełnej eliminacji ryzyka zachorowania na dany typ nowotworu wystąpi zawsze. Sprawdzeniu może podlegać co najwyżej dana technika operacyjna. Skoro więc aktualna wiedza medyczna wskazuje, że dana mutacja zwiększa ryzyko zachorowania, a profilaktyczne usunięcie organu „leczy” w wysokim stopniu takie ryzyko, powinno to przemawiać za uznaniem takich zabiegów jako zgodnych z EBM. Dla oceny czy zabieg jest zgodny z aktualną wiedzą, nie ma znaczenia to, czy jest w koszyku świadczeń gwarantowanych. Jak wspomniano wyżej, ze względu na różnicę ryzyka zachorowania na raka piersi w zależności od rodzaju mutacji, tylko nosicielstwo mutacji BRCA1/2 jest podstawą do refundowanego zabiegu profilaktycznej mastektomii (usunięcia piersi). Decyzja o finansowaniu ze środków publicznych zabiegu podskórnej mastektomii (usunięcia gruczołu piersiowego) u nosicielek mutacji BRCA1/2, została podjęta po wydaniu przez Agencję Oceny Technologii Medycznych (AOTM) rekomendacji nr 72/2018 z 30 lipca 2018 r.⁴² W dokumencie tym czytamy, że: *Zgodnie z wytycznymi Polskiego Towarzystwa Onkologii Klinicznej, do grupy bardzo wysokiego ryzyka zachorowania na raka piersi/jajnika (ponad 10-krotnie większe ryzyko zachorowania w porównaniu z populacją ogólną) należą: osoby z potwierdzoną mutacją genów BRCA1/2 lub z obciążającym wywiadem rodzinnym, tj. ≥ 3 zachorowania u krewnych I. lub II. stopnia (łącznie z probantką) lub z obciążającym wywiadem rodzinnym, tj. krewnie I. stopnia, u których rozpoznano metachroniczne lub synchroniczne zachorowania na raka piersi i jajnika. Zgodnie z wytycznymi Polskiego Towarzystwa Onkologii Klinicznej, do grupy wysokiego ryzyka zachorowania na raka piersi/jajnika (4-10*

⁴¹ Zwolennikami takiego dychotomicznego podziału są M. Boratyńska i P. Konieczniak (w:) M. Boratyńska, P. Konieczniak, E. Zielińska (red.), *System Prawa Medycznego. Tom II. Część 1. Regulacja prawna czynności medycznych*, Warszawa 2019, s. 73-75.

⁴² Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Wydział Oceny Technologii Medycznych, *Profilaktyczna mastektomia u kobiety z grupy bardzo wysokiego i wysokiego ryzyka zachorowania na nowotwór piersi. Raport w sprawie oceny świadczenia opieki zdrowotnej*, Warszawa 2018.

krotnie większe ryzyko zachorowania w porównaniu z populacją ogólną) należą: osoby bez potwierdzenia mutacji BRCA1 lub obciążającym wywiadem rodzinnym: 2 zachorowania u krewnych I. lub II. stopnia przed 50 r.ż. lub 3 zachorowania w dowolnym wieku (łącznie z probantką). Stosowne rozporządzenie Ministra Zdrowia weszło w życie 11 stycznia 2019 r.⁴³ Nie podjęto zatem decyzji o zaleceniu refundacji zabiegu u osób z niskim ryzykiem zachorowania na raka piersi, mimo obecności u tych osób mutacji podnoszących ogólne ryzyko nowotworzenia.

Brak refundacji nie może być jednak utożsamiany z zakazem wykonywania takich zabiegów w warunkach komercyjnych. Objęcie refundacją, choć oczywiście opierane na wiedzy medycznej, w tym epidemiologii danego schorzenia i rokowań, jest decyzją podejmowaną w ramach polityki zdrowotnej państwa o charakterze społeczno-ekonomicznym (bądź jak niektórzy wolą twierdzić – ekonomicznym). Wiele nierefundowanych świadczeń zdrowotnych na każdym etapie, to jest profilaktyki, diagnostyki, leczenia czy opieki paliatywnej, nie budzi niczyich wątpliwości co do legalności.

Dlatego dla rozstrzygnięcia, czy dany nierefundowany zabieg profilaktycznego usunięcia narządu mieści się w EBM, konieczne będzie zbadanie, czy zabieg jest opisywany w uznanej literaturze fachowej (krajowej lub zagranicznej) jako rekomendowany, bezpieczny, przynoszący korzyści, a także czy wykonywany jest w miarę powszechnie przynajmniej w niektórych innych państwach. Zdając sobie jednak sprawę, że nie każdy lekarz ma możliwość śledzić na bieżąco piśmiennictwo obcojęzyczne, dla uniknięcia wątpliwości celowe byłoby wydanie wytycznych przez odpowiednie zespoły eksperckie złożone z genetyków i klinicystów.

Zanim to jednak nastąpi, należy zauważyć, że obecnie coraz większą wagę przywiązuje się do dobrostanu psychicznego pacjenta, o czym świadczy między innymi odejście w najnowszej klasyfikacji chorób ICD-11 od tradycyjnego podziału na sferę somatyczną i psychiczną, która rozumiana jest bardzo szeroko. Zgodnie z definicją WHO zdrowie psy-

⁴³ Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 9 stycznia 2019 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu leczenia szpitalnego, Dz.U. z 2019 r., poz. 77.

chiczne obejmuje także samopoczucie i produktywność jednostki: „Zdrowie psychiczne to dobrostan, w którym jednostka realizuje swoje możliwości i potrafi poradzić sobie z różnorodnymi sytuacjami żywotnymi, jest w stanie uczestniczyć w życiu społecznym oraz produktywnie pracować”⁴⁴. Dlatego odwołując się do holistycznego podejścia do zdrowia, zwłaszcza w świetle powyższej definicji zdrowia psychicznego, w niektórych wypadkach już sam lęk pacjenta przed nowotworem może być ważnym wskazaniem do zabiegu profilaktycznego usunięcia organu. Jednakże obawy pacjenta musiałyby przybrać postać istotnych zaburzeń lękowych lub innych zaburzeń psychicznych. Przez „istotność” rozumiemy tu taki stopień nasilenia zaburzeń, że negatywnie rzutują na codzienne funkcjonowanie osoby. Nadto – jak się wydaje – zabieg należałoby wykonać po uprzedniej próbie leczenia tych zaburzeń. Trzeba bowiem wspomnieć, że prawo pacjenta do leczenia obejmuje przede wszystkim aspekt negatywny, to znaczy ma prawo odmówić leczenia się w ogóle lub leczenia jedną z kilku istniejących metod. Pacjent natomiast nie może żądać określonego leczenia tam, gdzie nie ma ku temu żadnych podstaw merytorycznych (wskazań medycznych)⁴⁵. Można dodać, że w niektórych państwach wykonuje się operacje usuwania zdrowych organów i kończyn, gdy pacjent cierpiał na apotemnofilię⁴⁶, a leczenie psychiatryczne kończyło się niepowodzeniem. Praktyka ta jest kontrowersyjna, jednak świadczy o przywiązywaniu przez współczesną medycynę coraz większej wagi do pojmowania zdrowia jako integralnych komponentów somatycznych, psychicznych i seksualnych. Dlatego ciężkie zaburzenia psychiczne mogą niekiedy nawet stanowić samoistne wskazanie do usunięcia zdrowego organu.

⁴⁴ S. Galderisi, A. Heinz, M. Kastrup, J. Beezhold, N. Sartorius, *Propozycja nowej definicji zdrowia psychicznego*, Psychiatr. Pol. 2017/3, s. 407.

⁴⁵ Lekarze niekiedy spotykają się z tego rodzaju naciskami pacjenta a nawet jego rodziny. Lekarz musi jednak umieć odmówić, gdyż to właśnie podjęcie pewnych działań a nie ich zaniechanie może stanowić błąd medyczny.

⁴⁶ Zaburzenie psychiczne polegające na niechęci do własnej części ciała, najczęściej kończyny lub jej fragmentu, często połączone z oczekiwaniem amputacji. Dla porządku należy wskazać, że obecnie w międzynarodowej klasyfikacji chorób ICD-11 występuje ono pod nazwą „Dysforia integralności ciała” (*Body integrity dysphoria* 6C21).

Zakładając jednak u przeciętnego pacjenta brak tak ciężkich zaburzeń lękowych, w odniesieniu do zabiegów profilaktycznej amputacji organów należy wyodrębnić jeszcze dodatkową przesłankę składającą się na kontratyp uchylający bezprawność czynności lekarza, a mianowicie wynik badania genetycznego wskazujący na podwyższone ryzyko zachorowania na nowotwór. Można wprawdzie zastanawiać się, czy wymóg ten nie zawiera się w cesze zgodności z EBM, ponieważ wynik badania przesądza o istnieniu przynajmniej względnych wskazań medycznych według aktualnej wiedzy medycznej. Element ten jednak wyróżniamy, aby podkreślić, że wykonanie tak radykalnych zabiegów powinno mieć u podstaw zwiększone ryzyko zachorowania⁴⁷.

Można jeszcze wspomnieć, że według M. Boratyńskiej przesłanką kontratypu w odniesieniu do nieleczniczych czynności medycznych powinna być także zgodność z zasadami współżycia społecznego⁴⁸. Ponieważ jednak – jak wskazaliśmy wcześniej – profilaktyczne usunięcie organów ma cel leczniczy, a więc jest to czynność lecznicza, cecha ta będzie wynikała z samej istoty tego rodzaju operacji.

Podsumowując, jeżeli zabieg mieści się w EBM i pacjent wyraża nań zgodę, a oczekiwane korzyści przewyższają typowe negatywne skutki, nie może być mowy o odpowiedzialności karnej lub cywilnej lekarza za jego przeprowadzenie (oczywiście pod warunkiem, że w toku zabiegu lub w toku opieki pooperacyjnej nie zostanie popełniony jakiś błąd). Jak bowiem zauważono w piśmiennictwie, obecnie w doktrynie prawa nie budzi wątpliwości, że wszystkie zabiegi lekarskie⁴⁹, które nie mają celu wyłącznie leczniczego, są kontratypami⁵⁰, a więc sprawca w danych okolicznościach nie popełnia przestępstwa. Zgodnie z art. 2 ust. 1 u.z.l. wykonywanie zawodu lekarza obejmuje udzielanie świadczeń zdrowotnych polegających między innymi na zapobieganiu chorobom. Także terminy

⁴⁷ Nie wykluczamy możliwości wykonania takich zabiegów u pacjentów z wyjątkowo silnym lękiem, ale wówczas zaburzenia psychiczne będą samoistnym wskazaniem medycznym.

⁴⁸ M. Boratyńska, *Wolny wybór*..., s. 211.

⁴⁹ Zabieg lekarski jest pojęciem węższym niż zabieg leczniczy i czynność lecznicza.

⁵⁰ A. Złotek, *Charakter prawny zabiegu leczniczego – zarys problemu*, Czasopismo Prawa Karnego i Nauk Penalnych 2010/2, s. 53.

„czynności lecznicze” czy „zabiegi lecznicze” występujące w przepisach lub w wypowiedziach doktryny, choć nie mają definicji legalnej, to jednak nie ograniczają się jedynie do działań *stricte* terapeutycznych i rozumiane są szeroko jako „każdy zabieg lekarski przybierający formę czynności leczniczej (terapeutycznej) lub czynności lekarskiej (nieterapeutycznej) podejmowany w stosunku do pacjenta na etapie profilaktyki, diagnozy, terapii i rehabilitacji, który ze względu na właściwą mu technikę medyczną łączy się z naruszeniem integralności cielesnej pacjenta poprzez naruszenie jego tkanki cielesnej lub fizycznym inwazyjnym wniknięciem w jego ciało bez naruszenia tej tkanki”⁵¹.

Omawiane w niniejszym artykule zabiegi nie są zresztą jedynym wypadkiem, gdy usunięcie zdrowego organu nie jest przestępstwem. Przykładem może być pobranie szpiku lub organu do transplantacji od żywego dawcy, usunięcie dodatkowego żebra lub jego fragmentu w sytuacji, gdy stanowi ono problem anatomiczny, bądź (częstego w przeszłości) wyrostka robaczkowego przy okazji operacji w obrębie jamy brzusznej.

Przechodząc natomiast do kwestii odwrotnej, to jest prawa do odszkodowania (zadośćuczynienia) za niewykonanie zabiegu w razie „pozytywnego” wyniku badań genetycznych, wkraczamy w materię autonomii pacjenta. M. Boratyńska i P. Konieczniak ujmują ten dylemat w formie pytania, „czy autonomia pacjenta sięga tak daleko, że wolno mu skutecznie nalegać na lekkie, a nawet ciężkie uszkodzenie ciała, a w razie odmowy wywodzić z niej roszczenia odszkodowawcze lub sankcje karne”⁵². W konkluzji Autorzy stwierdzają, że tam, gdzie interes jednostki nie stoi w sprzeczności z żadną konkretną zasadą współżycia społecznego, powinien być uwzględniony, nawet jeżeli pociąga to za sobą ciężkie uszkodzenia ciała, z tym że powinny istnieć przynajmniej względne wskazania medyczne. Zauważają jednak, że poszanowanie autonomii woli pacjenta powoduje „rozmiękczenie” pojęcia wskazań do zabiegu.

Wniosek ten przemawiałby za uprawnieniem do odszkodowania pacjenta, któremu odmówiono zabiegu profilaktycznego usunięcia organu.

⁵¹ M. Filar, *Lekarskie prawo karne*, Kraków 2000, s. 247-248.

⁵² M. Boratyńska, P. Konieczniak, *Autonomia pacjenta a wskazania medyczne*, *Studia Iuridica* 2008/XLIX, s. 9-10.

W praktyce jednak skonstruowanie skutecznego pozwu napotka duże trudności. Wracając bowiem jeszcze do refundacji omawianych procedur medycznych, jej brak oznacza, że pacjent nie może dochodzić odszkodowania w razie odmowy wykonania u niego zabiegu finansowanego ze środków publicznych. W sytuacji, gdy Polska nie refunduje danej procedury medycznej, a jest ona dopuszczona w innym państwie członkowskim Unii Europejskiej (UE) lub w państwach należących do Europejskiego Stowarzyszenia Wolnego Handlu (EFTA), osoby ubezpieczone w powszechnym systemie ubezpieczenia zdrowotnego mają teoretycznie prawo do opieki zdrowotnej w pozostałych krajach UE lub EFTA. Nie oznacza to jednak zgody na korzystanie ze wszystkich procedur medycznych, a jedynie tych, które są niezbędne z medycznego punktu widzenia. Świadczenia te udzielane są wyłącznie na podstawie wydanej przez NFZ karty EKUZ (Europejskiej Karty Ubezpieczenia Zdrowotnego). Do tego świadczenia zdrowotne udzielane są na zasadach obowiązujących w kraju pobytu, a w większości krajów europejskich polski pacjent dopłaca do świadczeń z własnych środków. Jest to traktowane jako udział własny pacjenta w koszcie świadczenia i nie podlega on refundacji⁵³. Do takich procedur należą procedury służące ratowaniu życia, ale nie zaliczymy do nich operacji profilaktycznego usunięcia potencjalnie chorego narządu. Polskie prawo dopuszcza także możliwość złożenia wniosku E112/S2 o leczenie w innym kraju członkowskim UE/EFTA w ramach przepisów o koordynacji, jednak dotyczy to jedynie sytuacji zbyt długiego oczekiwania na gwarantowane świadczenie medyczne⁵⁴. Kluczowe tu słowo „gwarantowane” świadczenie medyczne również wyklucza tę ścieżkę postępowania administracyjnego. Jeżeli zatem nie zakwalifikujemy omawianych zabiegów jako niezbędne – to jest jako mające bezwzględne wskazania medyczne (a jest to pojęcie ocenne)⁵⁵ – nie przysługuje refundacja. Jeżeli

⁵³ Art. 25 ust. 3 rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (WE) z 16 września 2009 r. nr 987/2009 dotyczącego wykonywania rozporządzenia (WE) nr 883/2004 w sprawie koordynacji systemów zabezpieczenia społecznego.

⁵⁴ Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanej ze środków publicznych, t.j. Dz.U. z 2022 r., poz. 2561.

⁵⁵ M. Boratyńska, P. Konieczniak, *Autonomia...*, s. 14-16.

już więc konstruować powództwo, to raczej przeciwko Skarbowi Państwa lub NFZ za nieprawidłowo ustalony koszyk świadczeń refundowanych, niż przeciw konkretnemu podmiotowi leczniczemu, a tym bardziej lekarzowi. Trudno byłoby także uznać, że pacjent miałby prawo do odszkodowania wobec placówki prywatnej, działającej na zasadach komercyjnych. Podstawą udzielanych tam świadczeń zdrowotnych jest bowiem umowa. Ponadto zgodnie z art. 38 w zw. z art. 30 u.z.l. lekarz ma prawo odmówić leczenia, chyba że zwłoka mogłaby spowodować niebezpieczeństwo utraty życia, ciężkiego uszkodzenia ciała lub ciężkiego rozstroju zdrowia – a stany faktyczne kwalifikujące do profilaktycznego usunięcia organu wymykają się spod jednoznacznej oceny pilności. Pacjent może być także na przegranej pozycji dowodowo, jeżeli lekarz uzasadni odmowę brakiem dostatecznego doświadczenia, choćby nie było to prawdą⁵⁶. Wreszcie, takie zróżnicowanie podmiotowe odpowiedzialności budziłoby zasadniczą wątpliwość co do zgodności z konstytucyjną zasadą równości, gdyby prawo do rekompensaty miał pacjent majątny, którego stać na prywatną operację, zaś pacjent uboższy w tożsamej sytuacji zdrowotnej byłby takiego roszczenia pozbawiony.

Temat ten wymagałby jednak pogłębionej dyskusji, a może nawet interwencji ustawodawcy. W każdym razie na pewno pomocne w efektywnym dochodzeniu tego rodzaju roszczeń byłyby zmiany mentalności w środowisku lekarskim i prawniczym, co z kolei wymaga działań edukacyjnych, zwłaszcza podpartych wiedzą psychologiczno-psychiatryczną. Silnym argumentem są badania wskazujące, że większość kobiet z perspektywy czasu nie żałuje decyzji o poddaniu się profilaktycznej mastektomii⁵⁷. Wydaje się zatem, że środowiska pacjentów i onkologów powinny postulować o włączenie w szerszym zakresie profilaktycznych amputacji organów w poczet świadczeń refundowanych.

⁵⁶ Otwieraloby to co prawda obowiązek efektywnego przekierowania pacjenta do innego ośrodka.

⁵⁷ Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Wydział Oceny Technologii Medycznych, *Profilaktyczna mastektomia u kobiety z grupy bardzo wysokiego i wysokiego ryzyka zachorowania na nowotwór piersi Raport w sprawie oceny świadczenia opieki zdrowotnej*, Warszawa 2018, s. 77-78, 86-87 i 92.

Wnioski

Nie widzimy podstaw do uznania, że lekarzowi może grozić odpowiedzialność karna lub cywilna za wykonanie zabiegu profilaktycznego usunięcia narządu w razie stwierdzenia w badaniu genetycznym istotnie zwiększonego w stosunku do reszty populacji ryzyka zachorowania na nowotwór – jeżeli zabieg ten wykonany będzie przy spełnieniu opisanych warunków jego legalności. Zawsze jednak musi być to wolny wybór pacjenta należycie poinformowanego i niepoddanego żadnym naciskom. Co najwyżej w pewnych wypadkach można rozważyć wprowadzenie obowiązku konsultacji psychiatrycznej lub psychoonkologicznej przed zabiegiem. *De lege ferenda* omówione rozwiązanie austriackie wydaje się dobrym wzorem do naśladowania.

Należy doprowadzić do ustalenia przez genetyków i klinicystów *consensusu* dotyczącego warunków dopuszczenia do wykonywania zabiegów usuwania narządów potencjalnie chorych, tj. opracowania listy zespołów genetycznych i listy zabiegów operacyjnych oraz granic wiekowych, w których można takie zabiegi wykonywać. Po analizie i rekomendacji Agencji Oceny Technologii Medycznych wykaz ten powinien zostać przedstawiony Ministrowi Zdrowia w celu podjęcia decyzji o zakresie refundacji. Profilaktyczne usunięcie narządu potencjalnie chorego jest bowiem znacznie tańsze dla systemu publicznej ochrony zdrowia niż późniejsze leczenie choroby nowotworowej, pomimo że osoba będąca nosicielem mutacji nadal pozostaje nosicielem i w dalszym ciągu musi pozostawać pod wzmożoną opieką medyczną.

Bibliografia:

- Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Wydział Świadczeń Opieki Zdrowotnej, *Profilaktyczna kolektomia u osób z genetycznym ryzykiem rozwoju nowotworu jelita grubego*, Warszawa 2020.
- Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Wydział Oceny Technologii Medycznych, *Profilaktyczna mastektomia u kobiety z grupy bardzo wysokiego i wysokiego ryzyka zachorowania na nowotwór piersi Raport w sprawie oceny świadczenia opieki zdrowotnej*, Warszawa 2018.

- Basta A., Bidziński M., Bienkiewicz A. i wsp., *Zalecenia Polskiego Towarzystwa Onkologii Ginekologicznej dotyczące diagnostyki i leczenia raka jajnika*, Current Gynecologic Oncology 2017/15(1).
- Bez aut., *Analiza problemu decyzyjnego. Alpelisyb (PIQRAY®) w skojarzeniu z fulwestrantem w terapii miejscowo zaawansowanego lub rozrzedzonego raka piersi HR+ HER2- z obecnością mutacji PIK3CA*, Kraków 2021.
- Bez aut., *COSMIC: The Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer*, Nucleic Acids Res 2019, Jan 8; 47.
- Bez aut., *Hereditary risk of breast and ovarian cancer: Implications for medical care*, in: *Identifying and managing hereditary risk for breast and ovarian cancer*, American Medical Association 2001.
- Boratyńska M., *Wolny wybór. Gwarancje i granice prawa pacjenta do samodecydowania*, Warszawa 2012.
- Boratyńska M., Konieczniak P., *Autonomia pacjenta a wskazania medyczne*, Studia Iuridica 2008/XLIX.
- Boratyńska M., Konieczniak P., Zielińska E. (red.), *System Prawa Medycznego. Tom II. Część 1. Regulacja prawna czynności medycznych*, Warszawa 2019.
- Borkowski W., *Medycyna oparta na dowodach (ebm) w systemie opieki zdrowotnej i leczeniu indywidualnego pacjenta, część III. Nauczanie epidemiologii i statystyk*, Przegląd Epidemiologiczny nr 2009/63.
- Daniluk P., *O pojęciach „zabieg leczniczy” i „pacjent” w rozumieniu art. 192 § 1 k.k., „Prawo i Medycyna” nr 2011/4.*
- Daniluk P., *Stan wyższej konieczności jako okoliczność wyłączająca bezprawność „chirurgicznej zmiany płci”*, Państwo i Prawo 2008/1.
- Doraczyńska-Kowalik A., Janus-Szymańska G., Matkowski R. i wsp., *Podstawy medycyny personalizowanej w leczeniu raka piersi i raka jajnika*, NOWOTWORY, nr 2020/5(5),
- Filar M., *Lekarskie prawo karne*, Kraków 2000.
- Frank T.S., Critchfield G.C., *Identifying and managing hereditary risk for breast and ovarian cancer*, Clin. Perinatol. 2001 Jun;28(2):395-406; doi: 10.1016/s0095-5108(05)70091-9.
- Galderisi S., Heinz A., Kastrup M., Beezhold J., Sartorius N., *Propozycja nowej definicji zdrowia psychicznego*, Psychiatr. Pol. nr 2017/3.

- Gan K., Postępowanie po polipektomii polipów jelita grubego, żołądka i dwunastnicy, *Gastroenterologia Praktyczna* nr 2013/3(20).
- Jassem J., Radecka B, *Rak piersi*, (w): M. Krzakowski, P. Potemski, P. Wysocki, *Onkologia Kliniczna*, tom 2, Gdańsk 2023.
- Jaszczyńska-Nowinka K., *Ocena stężeń SDF1 i ekspresji jego receptora CXCR4 u chorych na raka jajnika*, rozprawa doktorska, Poznań 2011.
- Kauff N.D., Satagopan J.M., Robson M.E., et al., *Risk-reducing salpingo-oophorectomy in woman with a BRCA1 and BRCA2 mutation*. *N Engl J Med*. 2002/346.
- Konieczniak P., *Eksperyment medyczny – sytuacja prawna po nowelizacji ustawy lekarskiej*, *Przegląd Prawa Medycznego*, nr 2021/1-2.
- Liszewska A., *Kilka uwag na temat charakteru czynności leczniczych*, *Acta Universitatis Lodzensis Folia Iuridica* 1995/63.
- Lubiński J., *Dziedziczny rak piersi i jajnika*, (w:) *Nowotwory Dziedziczne 2002*, Termedia 2003.
- Lubinski J, Gorski B, Huzarski T, Byrski T, Gronwald J, Serrano-Fernandez P i in., *BRCA1-pozytywne nowotwory piersi u młodych kobiet z Polski*, *Breast Cancer Res Treat*. 2006; 99(1): 71-6.
- Mąka B. i wsp., *Rzadka postać zespołu Lyncha z trzema synchronicznymi, o podobnym zaawansowaniu, ogniskami gruczolakoraka okrężnicy*, *Chirurgia Polska*, 2013/15(1).
- Rejmانيak R., *Problemy interpretacyjne wybranych pojęć zawartych w art. 192 k.k.*, *Czasopismo Prawa Karnego i Nauk Penalnych* 2012/4(XV).
- Singer C., Tea M., Pristauz G. et al. *Clinical Practice Guideline for the prevention and early detection of breast and ovarian cancer in women from HBOC (hereditary breast and ovarian cancer) families*. *Wien Klin Wochenschr* 2015/127.
- Tate J.G. i wsp., *COSMIC: The Catalogue Of Somatic Mutations In Cancer*, *Nucleic Acids Res* 2019/8; 47.
- Wiraszka R., Siolek M., Kozak-Klonowska B., *Zespoły rodzinne i dziedziczne raków piersi, jajnika i jelita grubego – przegląd literatury i wstępna ocena ich występowania w regionie radomskim*, *Radomski Rocznik Lekarski* 2003/8.
- Złotek A., *Charakter prawny zabiegu leczniczego – zarys problemu*, *Czasopismo Prawa Karnego i Nauk Penalnych* 2010/2.
- Zoll A (red.), *Kodeks karny. Część szczegółowa. Komentarz, t. II: Komentarz do art. 117-277 k.k.*, Kraków 2006.

S u m m a r y

Preventive removal of an organs based on the result of a genetic test. Selected legal aspects and the patient's right to decide on their treatment

In existing clinical practice, one of the standard therapeutic methods is the removal of an organ that is already affected, while there is no established practice of removing healthy organs. Such action, if not medically justified, would, moreover, be illegal under law. The exceptions to this are ovariectomy (removal of ovaries) as a treatment for hormone-positive breast cancer and orchidectomy (removal of testicles) as a treatment for hormone-positive prostate cancer. In addition, as of 2019, prophylactic removal of the breast gland (mastectomy) has also begun to be reimbursed in Poland for women carrying BRCA1 / BRCA2 mutations. However, other procedures that can eliminate the potential incidence of cancer through prophylactic removal of the organ are not reimbursed, nor are they the subject of medical standards (guidelines). Thus, the question of the limits of acceptability of such procedures remains open.

Keywords: genetic testing, mutations, prophylactic organ removals, legality of the procedure, patient's rights