



Available online at
ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
www.em-consulte.com



DOSSIER ‘‘ETHICS, MEDICINE AND GENETICS’’ / *Practices and concepts*

Whole genome sequencing as a diagnostic tool: Participant-centered consent

Séquençage du génome entier comme outil de diagnostic : consentement centré sur le participant

N. Nijsingh (Independent scholar)

Utrecht University, Kerkweg 15, 3513 VA Utrecht, Netherlands

Received 3 April 2016; accepted 27 June 2016

KEYWORDS

Whole genome sequencing;
Informed consent;
Patient-doctor relationship;
Recontacting;
Screening;
Blurring boundaries;
Research ethics

Summary New developments in genetics and genomics offer a constant challenge to ethical reflection. One such development is the application of whole genome sequencing (WGS) as a diagnostic tool. The use of WGS in clinical practice carries with it the promise of personalized medicine, which will likely enable more efficient care and tailored prevention. However, the complexity and sheer amount of information involved may have significant implications for the patient-doctor relationship. The roles and expectations within this relationship are affected by both the institutional dimension of the logistics of handling genomic data and the changing possibilities of returning unsolicited or new information. As the relationship between doctor and patient changes under the influence of genomic data, the question emerges how the patient's rights may be safeguarded when the role and responsibility of the clinician shift. I argue that this question necessitates a rethinking of the authority of the patient in handling the flow of information in the clinical context. Specifically, I argue that the authority of the patient in personalized medicine should be shaped from a participant-centered perspective.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

MOTS CLÉS

Séquençage du génome entier ;

Résumé Les nouveaux développements en génétique et en génomique offrent un défi constant à la réflexion éthique. Une de ces nouveautés est l'application de séquençage du génome entier (Whole Genome Sequencing [WGS]) comme outil de diagnostic. La possibilité de

E-mail address: n.nijsingh@gmail.com

<http://dx.doi.org/10.1016/j.jemep.2016.06.001>

2352-5525/© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

cartographier et d'analyser l'ensemble du génome d'un être humain est de plus en plus abordable pour diagnostiquer divers troubles. L'utilisation de WGS dans la pratique clinique porte donc avec elle la promesse d'une médecine personnalisée, qui pourra permettre des soins plus efficaces et une prévention plus adaptée. Je soutiendrai dans cet article que cette évolution nécessite de repenser les droits et les attentes de la relation médecin-patient. La complexité et la quantité d'informations en cause peuvent avoir des répercussions importantes sur la relation patient-médecin. Les rôles et les attentes au sein de cette relation sont affectés à la fois par la dimension institutionnelle de la logistique de traitement des données génomiques et l'évolution des possibilités de retour des informations non sollicitées ou nouvelles. Comme la relation entre médecin et patient change sous l'influence des données génomiques, la question se pose de savoir comment les droits du patient peuvent être sauvegardés dans ce changement du rôle et de la responsabilité du clinicien. Je soutiens que cette question nécessite une remise en question de l'autorité du patient dans le traitement de la circulation de l'information dans le contexte clinique. Plus précisément, je soutiens que l'autorité du patient en médecine personnalisée doit être formée à partir d'un point de vue centré sur le participant. Bien que la possibilité d'une « médecine personnalisée », qui promet des soins plus efficaces et une prévention sur mesure, a été qualifiée de révolutionnaire et a reçu une grande attention des auteurs de diverses origines, les conséquences de cette révolution pour la relation médecin-patient ont surtout été abordées très timidement. Ce document vise à contribuer à la littérature existant sur le sujet en discutant le cadre de cette évolution de la relation et le rôle de l'autorité du patient en son sein. À cette fin, je vais d'abord décrire le WGS comme un outil de diagnostic et son rôle dans l'idée de la médecine personnalisée. Je suggère que les défis du WGS portent sur les rôles et les attentes de la relation médecin-patient. Puis je montre comment ces rôles et ces attentes peuvent être affectés en raison d'un flou entre les lignes du dépistage et du diagnostic ainsi qu'entre la recherche et la pratique clinique. En outre, je décris la possibilité qu'ont les patients de recontacter leur clinicien pour reconsidérer la situation en fonction des données génétiques. Puis j'examine comment ces changements dans la relation entre le patient et le médecin affectent l'autorité de prise de décision du patient. Je conclus que l'émergence de WGS appelle à une réévaluation de l'autorité du patient. Je donne quelques indications sur la façon dont cette réévaluation devrait être constituée, et termine en posant un certain nombre de questions à l'égard de ce thème.

© 2016 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Introduction

The possibility to map and analyze the entire genome of an individual human being is becoming more and more affordable for the purpose of diagnosis of various disorders. I will argue in this paper that this development necessitates a rethinking of the rights and expectations in the patient-doctor relationship.¹ Although the possibility of "personalized medicine", which promises more efficient care and tailored prevention, has been called revolutionary and has received ample attention of authors from various backgrounds [1–3], the consequences of this revolution for the patient-doctor relationship have mostly been addressed only in passing or else very tentatively [4,5]. This paper aims to add to the existing body of literature on the topic by discussing the framework for this changing relationship and the role of patient authority in it. To this purpose, I will first describe whole genome sequencing (WGS) as a diagnostic tool and its role in the idea of personalized medicine. WGS brings both great promise for society as

a whole, as well as substantial challenges. I suggest that these challenges relate to the roles and expectations in the patient-doctor relationship. I then proceed to show how these roles and expectations may be affected due to a blurring between the lines of screening and diagnosis and as well as between research and clinical practice. Also, I describe how the possibility of recontacting patients is of consequence for the clinician's exercise of the duty of care. Then, I examine how these shifts in the relationship between patient and doctor affect the decision-making authority of the patient. I conclude that the emergence of WGS calls for a re-evaluation of patient authority. I give some pointers to how this re-evaluation should be constituted, and end by posing a number of questions with regard to this theme.

WGS as a diagnostic tool

Whole genome sequencing has its roots in the Human Genome Project, which commenced in 1988 [6]. The purpose of the Human Genome Project was to gather more information on the human genome, with the eventual aim of mapping the entire genome, which consists of approximately 3.3 billion base pairs. This goal was achieved in 2003 [7]. Since that moment, developments have progressed

¹ As this paper focuses on the clinical context of genome sequencing, the health care professional that a patient will in most cases relate to will be a geneticist. However, part of my argument is that numerous professionals will be involved in personalized medicine, which is why I opt for the generic term "doctor" or "physician" to indicate this role. I will use these terms loosely and interchangeably.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/7531811>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/7531811>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)